

Curriculum vitae Prof. Salvatore Savasta

Il sottoscritto Salvatore Savasta nato a Vittoria (Ragusa) 11 marzo 1959, residente a Pavia Via Franco Vittadini, 3 – C.F: SVS SVT 59C 11M 088E
consapevole di quanto prescritto dall'art.76 del D.P.R. 28 dicembre 2000, n.445, sulla responsabilità penale cui può andare incontro in caso di falsità in atti e di dichiarazioni mendaci, ai sensi e per gli effetti di cui all'art. 76 del D.P.R.445/2000 e sotto la propria responsabilità

DICHIARA

di essere in possesso dei seguenti titoli di carriera, assistenziali, didattici e delle seguenti pubblicazioni scientifiche, riservandosi di presentarli su richiesta.

Settore Professionale

Medicina, Pediatria Generale e Specialistica, SSD MED/38

Posizione Attuale

Dal 05.09.2022 Professore Associato di Pediatria Generale e Specialistica a tempo indeterminato, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica - Università degli Studi di Cagliari

Dal 05.09.2022 Direttore SC di Clinica Pediatrica e Malattie Rare, c/o Ospedale Pediatrico Microcitemico “A. Cao”
Cagliari

Istruzione e formazione

Nel 1977 Diploma di Maturità Classica conseguito presso il Liceo Classico Statale “R. Cancellieri”, Vittoria (RG).

Nell'A.A 1977-'78 Iscritto alla Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Pavia.

Dal 1981 al 1984. Nel corso degli studi ha frequentato, come Allievo Interno, la Clinica Pediatrica dell'Università di Pavia, diretta dal Prof. Giuseppe Roberto Burgio.

20.7.1984 Laurea in Medicina e Chirurgia, conseguita presso l'Università degli Studi di Pavia

5 Maggio 1985 Abilitazione Professionale, Università degli Studi di Pavia ed iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della provincia di Pavia (**n°4998**).

23.05.1988 Diploma di Specializzazione in Pediatria conseguito presso la Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Pavia.

19.10.1996 Diploma di Specializzazione in Neurofisiopatologia presso la Clinica Neurologica “C. Mondino” dell'Università degli Studi di Pavia

10.04.2017 Abilitazione Scientifica Nazionale (II Fascia) per Pediatria Generale Specialistica e Neuropsichiatria Infantile

08.06.2021 Abilitazione Scientifica Nazionale (I Fascia) per Pediatria Generale Specialistica e Neuropsichiatria Infantile

ESPERIENZE PROFESSIONALI

Dal 1981 al 1993 (in qualità di interno e successivamente borsista) ha svolto la sua attività nell'ambito della Pediatria generale e dal 1984 si è elettivamente dedicato alla diagnosi e gestione dei bambini con patologie complesse neurologiche, sindromiche e metaboliche congenite, osservati e seguiti presso la Clinica Pediatrica del Policlinico “S. Matteo” dell'Università degli Studi di Pavia.

Dal 23.08.1988 al 25.02.1993 Borsista per Attività di Ricerca in Clinica Pediatrica presso l'IRCCS Policlinico “S. Matteo” di Pavia.

Dal 1993 al 2003 ha svolto attività assistenziale in U.O.C di Pediatria e U.T.I.N degli “Istituti Ospitalieri” di Cremona, con Incarico Dirigenziale con posizione “competenze tecnico-specialistiche” dal 1998 al 2001.

Dal 2002 al 2003 Incarico Professionale a rilevante e complessa specializzazione

(Incarico Alta Professionalità) in U.O.C di Pediatria e U.T.I.N “Istituti Ospitalieri” di Cremona.

Dal 2003 al 2005 Dirigente Medico I livello, a tempo indeterminato in U.O.C di Neonatologia e Patologia Neonatale della Fondazione IRCCS Policlinico “S. Matteo” di Pavia

Dal 2005 al 2020, Dirigente Medico della S.C. di Clinica Pediatrica della Fondazione IRCCS Policlinico “S. Matteo” di Pavia.

Principali mansioni e responsabilità

Attività Assistenziale (Reparto di degenza di Pediatria generale e gestione DH, Ambulatorio di Neurologia Pediatrica e Malattie Rare complesse, Consulenze Neurologiche Pediatriche per pazienti ricoverati e pazienti esterni afferenti ai diversi ambulatori della Clinica Pediatrica), di Didattica e di Ricerca nell’ambito della Pediatria Generale, Patologie Neurologiche e Genetiche complesse sindromiche e non, della età evolutiva.

Dal 2003 al 2020 Responsabile incaricato dell’Ambulatorio di Neurologia Pediatrica presso la Fondazione IRCCS Policlinico “S. Matteo” e del Servizio di Elettroencefalografia.

Nel corso di questi anni ha acquisito esperienza nella diagnostica, nell’approccio terapeutico e nel follow-up a lungo termine della patologia pediatrica generale, malattie rare complesse e neurologiche con nuove conoscenze nell’ambito della genetica e nella gestione dei relativi problemi specialistici-assistenziali.

Dal 2015 Incarico di “Alta Specializzazione” in Neurofisiopatologia Pediatrica.

Dal 2005 Consulente Pediatra per la Clinica Neuropsichiatrica Infantile dell’Istituto Neurologico “C. Mondino” di Pavia, per la U.O. di Neurochirurgia e la Clinica Oculistica della Fondazione IRCCS Policlinico “S. Matteo” di Pavia.

Dal 4.05.2020 Direttore di S.C. di Pediatria e Nido “Ospedale Maggiore” – ASST Crema

Dal 5.09.2022 Direttore della Clinica Pediatrica e Malattie Rare – Ospedale Pediatrico Microcitemico “A. Cao” Università degli Studi di Cagliari

Dal 5.09.2022 Direttore del Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare della Regione Autonoma della Sardegna

Dal 20.10.2022 Componente del Comitato Nazionale per le Malattie Rare – (CoNaMR) in qualità di rappresentante della Conferenza delle Regioni e Province autonome

Attività didattica

Sin dai primi anni della Scuola di Specializzazione in Pediatria (1984-88) ha partecipato alle attività didattiche afferenti alla Clinica Pediatrica dell’Università degli Studi di Pavia.

1993 -1994 Incarico di Docenza per Corsi di Aggiornamento Obbligatorio per la Scuola Infermieristica e nell’ambito del “Corso di Formazione per Medici di Guardia Medica ed Emergenza Sanitaria” presso il Presidio Ospedaliero Cremonese su “Emergenze neurologiche in età pediatrica”.

2001 Docente del Corso di Aggiornamento Obbligatorio per “Medici Specialisti Pediatri di libera scelta” dell’ASL di Cremona sul tema “Approccio diagnostico alle sindromi malformative”.

2003-2020 Attività didattica con Seminari e Lezioni agli studenti e specializzandi della Scuola di Specializzazione in Pediatria dell’Università degli Studi di Pavia.

2006/07 e 2007/08 Docente per Attività Didattica Opzionale (ADO) in ambito pediatrico per le malattie metaboliche presso la Clinica Pediatrica dell’Università degli Studi di Pavia.

2005-2022 Cultore della materia “Pediatria generale e specialistica” Scuola di Specializzazione in Pediatria dell’Università degli studi di Pavia.

Negli a.a.**2005 -2020** Professore a Contratto

ai sensi degli artt.25, 9° comma e 27 D.P.R. 382/80 e dell’art. 4, 6° comma D.P.R.

162/82 per lo svolgimento del Corso Integrativo “Elettroencefalografia clinica”

nell’ambito dell’insegnamento ufficiale di “Pediatria (Pediatria generale e specialistica)”

Dall’ a.a.**2006/07 al 2011/2012** ha svolto ai sensi del

regolamento dei Professori a Contratto con D.R 5263 del 2.04.1999 e modificato con

D.R. n°8097 del 27.11.2002, il Corso Ufficiale “Il fenotipo nelle principali sindromi di

Interesse prettamente pediatrico: approccio diagnostico”, attivato presso il Corso di

Laurea in Terapia della Neuro e Psicomotricità dell’Età Evolutiva dell’Università degli

Studi Pavia.

Dall’ a.a.**2009/2010 al 2020** Attività di Tutor presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell’Università degli Studi di Pavia.

Dall’a.a.**2006 al 2019** Docente ai Corsi Monografici “Approfondimenti in Pediatria”,

promossi e organizzati dal Collegio Nuovo-Fondazione “Sandra Enea Mattei” e accreditati dal Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell’Università degli Studi di Pavia come Attività Didattica Elettiva (ADE), nell’ambito del settore scientifico disciplinare MED/38

Nel 2009 Docente nell’ambito del 4° Incontro con e per i Medici Specializzandi di Pediatria tenutosi a Riccione sul tema “Le emergenze e le urgenze in pediatria”.

Negli a.a.**2010 - 2014** ha tenuto Seminari “Malattie

Metaboliche Rare” nell’ambito dell’insegnamento di “Galenica Tradizionale e Ospedaliera” presso il Dipartimento di Scienze del Farmaco dell’Università di Pavia.

Nel 2011 Incarico di Docenza nell’ambito del Corso sulla “Farmacovigilanza” presso la Fondazione Policlinico “S. Matteo” di Pavia.

Nel 2011 Docente del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva (Modulo di Neuroimmunologia), Università di Pavia.

Nel 2013 Docente dell’Incontro Specialità e Professione in Pediatria

(Direzione e Incontro Scuole di Specialità di Pediatria Nazionali)

Nel 2013 Docente del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva, Università degli Studi di Pavia.

Nel 2013 Docente del Corso ECM Regionale “ASL” Pavia sul tema:

“Le vaccinazioni e la mentalità che cambia: promozione di un’adesione consapevole”.

Nel 2014 Docente del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva”, Università degli Studi di Pavia.

Nel 2015 Docente del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva”, Università degli Studi di Pavia.

Nel 2016 Docente al Corso monografico “Approfondimenti in Pediatria: dal sintomo alla diagnosi, dalla teoria alla pratica” Attività Didattica Elettiva (ADE) accreditato dal Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell’Università degli Studi di Pavia.

Nell’ a.a **2015/2016** in qualità di Docente non Universitario risulta titolare di insegnamenti per la Pediatria Generale e Specialistica dell’Università di Pavia.

Nell’a.a.**2015/2016** Affidamento insegnamento a titolo gratuito in qualità di Docente a Contratto ai sensi dell’Art.23, comma 1, legge 240/2010, per la Scuola di Neuropsichiatria Infantile dell’Università degli studi di Pavia.

Nel 2016 Incarico di Docenza per il Corso Residenziale “Le urgenze in pediatria: crisi epilettica, attacco d’asma, urgenze cardiologiche, ustioni” ATS Pavia

Nell’ a.a.**2016/2017** Docente per Seminari nell’ambito di iniziative didattico-formatrici del “Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche” dell’Università degli Studi di Pavia

Nell’ a.a.**2017/2018** Docente e Coordinatore del modulo di Neuroimmunologia del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva”, Università degli Studi di Pavia

Nell’ a.a.**2018** Docente del Master “Infermiere esperto di Area Pediatrica e Neonatale”, Università degli Studi di Pavia.

Nell’a.a.**2017/2018** Docente del ciclo di Seminari Didattici del Corso di Laurea in Infermieristica Università degli Studi di Pavia.

Nell’a.a.**2018-2019** Docente di “Neurologia Pediatrica” del Corso di Laurea in Infermieristica Università degli Studi di Pavia

Nell’a.a.**2018/2019** Docente e Coordinatore del modulo di Neuroimmunologia del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva”, Università degli Studi di Pavia.

Nell’a.a.**2018** Professore a Contratto per l’insegnamento di Pediatria Generale e specialistica e per l’insegnamento di Neuropsichiatria Infantile: Pediatria attività professionalizzante.

Nell’a.a.**2019/2020** Docente e Coordinatore del modulo di Neuroimmunologia del Master Universitario di II livello in “Immunopatologia dell’Età Evolutiva”, Università degli Studi di Pavia.

Nell’a.a.**2019** Titolare del Seminario di “Neurologia Pediatrica” (2° semestre del III anno, 8 ore) Corso di laurea in Infermieristica Università degli Studi di Pavia

Nell’a.a.**2020/2021** Incarico di Insegnamento “Pediatria Generale” Corso di studio in Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Pavia (8 ore – CFU:1.00)

Nell’a.a.**2021/2022** Incarico di Insegnamento “Pediatria Generale” Corso di studio in Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Pavia (8 ore – CFU:1.00)

Negli a.a.**2022/2023 -2024/2025- 2025/2026**

Professore con Incarico di Insegnamento “Pediatria Generale” Corso di studio in Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Cagliari

e Membro del Consiglio del Corso di Laurea Medicina e Chirurgia.

Negli a. a. **2022/2023- 2024/2025 – 2025/2026**

Docente di Pediatria del Modulo di Odontoiatria Ricostruttiva e Pedodonzia

Incarico di Insegnamento Corso di Laurea in Igiene Dentale (Abilitante alla Professione Sanitaria di Igienista Dentale) Università degli Studi di Cagliari

Dall'a.a. 2025/2026 Coordinatore del Modulo di Odontoiatria Ricostruttiva e Pedodonzia.

e Membro del Consiglio del Corso di Studio, Università degli Studi di Cagliari.

Negli a.a. **2022/2023 - 2024/2025 - 2025/2026**

Docente di Pediatria del Modulo di Salute Materno-Infantile del Corso di Laurea in Assistenza Sanitaria (Abilitante alla Professione Sanitaria di Assistente Sanitario)

Università degli Studi di Cagliari.

e Membro del Consiglio del Corso di Studio "Classe delle Professioni infermieristiche"

Negli a.a. **2023/2024 – 2025/2026**

Docente di Pediatria del - Modulo di Fisiopatologia del Sistema Nervoso del Corso di Laurea

Tecniche di Neurofisiopatologia (Abilitante alla Professione Sanitaria di Tecnico di Neurofisiopatologia) Università degli Studi di Cagliari

Anno Accademico di inizio: **2024/2025**

Componente del Collegio dei Docenti del Dottorato "Personalized Medicine and Public Health" dell'Università degli Studi di Cagliari –

Dall'a.a. **2024/2025** Membro del Consiglio della Scuola di Specializzazione in Genetica

Medica, Università degli Studi di Cagliari

Altre Attività

Dall'a.a. **2008 al 2019** Predisposizione di Tesi di Laurea Magistrale per gli Studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia e di Tesi di Specializzazione per i medici in formazione specialistica iscritti alla scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Pavia.

Dall'a.a. **2015 al 2022** Componente della Commissione giudicatrice per il conferimento della Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia.

Dall'a.a. **2016 al 2022** Componente delle Commissioni per gli esami di profitto della materia Pediatria Generale del corso di Studio di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Pavia.

Dall'a.a. **2022 ad oggi** Partecipazione continuativa e regolare alle Commissioni istituite per gli esami di Pediatria nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Assistenza Sanitaria, Tecniche di Neurofisiopatologia, Igiene Dentale, Università degli Studi di Cagliari.

Dall'a.a. **2022 ad oggi** Predisposizione di Tesi di Laurea Magistrale per gli Studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia e di Tesi di Specializzazione per i medici in formazione specialistica iscritti alla scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Cagliari.

Attività di didattica integrativa e di servizio agli studenti

Dall'a.a. **2022/2023** ad oggi svolge attività di Tutoraggio per gli studenti iscritti al corso di Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari, in qualità di Direttore della Struttura Complessa di Clinica Pediatria e Malattie Rare dell'Ospedale Microcitemico "A. Cao" di Cagliari.

Dall'a.a. **2022/2023** ad oggi svolge attività di Tutoraggio per gli studenti "ERASMUS" presso la Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Cagliari in qualità di Direttore della Struttura Complessa di Clinica Pediatria e Malattie Rare dell'Ospedale Microcitemico "A. Cao" di Cagliari. Svolge attività di Tutoraggio per i medici in formazione specialistica presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Cagliari.

Nell'ambito dell'attività didattica ha inoltre svolto dall'a.a. **2022/2023** attività di predisposizione, presentazione in qualità di Relatore di n 10 tesi di laurea e di scuola di specialità nell'ambito della Pediatria Generale e Specialistica presso il Corso di Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Cagliari.

a.a. **2023/2024** Attestazione relativa alla valutazione ai sensi dell'art. 6, comma 7, della legge n.240/2010, con esito positivo.

a.a. **2023/2024** Attestazione relativa ai criteri oggettivi di verifica dei risultati dell'attività di ricerca, con valutazione positiva per requisiti soddisfatti.

a.a.**2025** Valutatore della Tesi di Dottorato e designato dal Collegio dei Docenti del corso di Dottorato in Medicina dello Sviluppo e Scienze della Programmazione Sanitaria-Università degli studi di Padova.

Componente Commissioni Concorsi

Nell'a.a.**2023** Presidente della Commissione Giudicatrice per n.1 posto di Professore di II fascia - Università della Sapienza - Roma.

Nell'a.a.**2025** Membro della Commissione giudicatrice per n.1 posto di Professore di II fascia - Università degli Studi di Torino.

Collaborazioni e Partecipazione a Gruppi e Progetti di Ricerca

1996 Collaborazione al progetto pilota del "Registro Italiano delle Neurofibromatosi".

1994-1996 "Istitute de Morphologie Pathologique" Loveral -

Studio sulla Lipodistrofia Congenita "Berardinelli - Seip Syndrome".

1998 "Institut fur Immunogenetick, Humboldt Universitat", Berlino -

Studio sulle "Discinesie Ciliari".

2002 Costituzione e attività del Gruppo di Studio di Genetica Clinica e di Dismorfologia della SIN Lombarda e del Gruppo di lavoro della SIGU di Genetica Clinica.

2002 Partecipazione per il **Ministero della Salute** all'Indagine Epidemiologica su:

"Contenuto di xenobiotici nel latte materno".

2007 Riunione Organizzativa del **Registro Nazionale "Trombosi infantili" (RITI)**.

2015 Partecipazione allo Studio Clinico Multicentrico Prospettico dal titolo "Malattie Infiammatorie e infettive del sistema nervoso centrale in condizioni di immunocompetenza e Immunocompromissione: un approccio multidisciplinare attraverso l'utilizzo di un database online".

2016 Partecipazione alla **Consensus SIPPS** "Human Early Life Prevention"

Prevenzione precoce delle malattie non trasmissibili e promozione dello Sviluppo Neurocognitivo.

2025 Referente progetto ARGO: esperienza multidisciplinare per le malattie rare in Italia.

2025 Partecipazione al progetto "Met-Con: transitional care nelle malattie metaboliche ereditarie in Sardegna" - codice progetto 2025_04

- Responsabile Studio multicentrico prospettico dal titolo "Malattie Infiammatorie e Infettive del sistema nervoso centrale in condizioni di immunocompetenza e immuno-compromissione: un approccio multidisciplinare attraverso l'utilizzo di un database online" 8.06.2015-2018.
- Responsabile per lo Studio osservazionale retrospettivo su: "Applicazione dei criteri per Encefalite Autoimmune nella pratica clinica" dal 02.04.2017 al 2020.
- Principal Investigator per lo Studio Multicentrico Internazionale: "A multicenter, open-label study to evaluate the pharmacokinetics, safety, and tolerability of intravenous brivaracetam in subjects > 1 month to < 16 years of age with Epilepsy (EP0065), dall'11.09.2018 al 2020.
- Principal Investigator per lo Studio Multicentrico Internazionale Phase III: "Open-label, single-arm, multicenter, long-term follow-up study to evaluate safety and efficacy of Brivaracetam used as adjunctive treatment in Pediatric subjects with Epilepsy" (NO1266) dal 27.11.2018 al 2020.
- Principal Investigator per lo Studio Multicentrico: "Immunità adenoidea in età pediatrica.
- Principal Investigator per lo studio nazionale multicentrico "Epilessia e fenotipo neurologico in pazienti pediatriche affetti da Sindrome oculo-cerebro-renale (Sindrome di Lowe): uno studio multicentrico italiano" dal 31.07.2019- 2020.

- Referente per lo studio multicentrico “Gestione delle cefalee ad insorgenza acuta nella popolazione di età inferiore ai 6 anni nei Dipartimenti di Emergenza Pediatrici Italiani. Esperienza di 2 anni mediante studio multicentrico retrospettivo.
- Principal Investigator: A superiority Phase III study to compare the effect of Panzyga versus placebo in patients with pediatric acute-onset neuropsychiatric syndrome EudraCT: 2020-000867-21.
- Principal Investigator: Studio delle basi molecolari dei disturbi del neurosviluppo tramite Whole Exome Sequencing 2025.
- Responsabile della Sperimentazione: Observational Mixed Study (prospective and retrospective) on Evinacumab safety and efficacy in patients with HoFH carrying a pathogenic LOF variant on LDLRAP1 gene/ 2025. Codice protocollo comitato etico regionale EVIN001.
- Local Principal Investigator (Clinica Pediatrica – Università di Cagliari) del Progetto AIFA 2025- 000212 (Bando AIFA 2025 Malattie Rare): “A Multicenter Single Arm Two-Stage Trial of Intravenous Immunoglobulin (IVIG) for Pediatric Acute-Onset Neuropsychiatric Syndrome (PANS)

Titoli di qualificazione professionale, promozione e responsabilità di coordinamento di iniziative o di servizi

- Referente della Clinica Pediatrica “Policlinico S. Matteo” di Pavia per Registro delle Malattie Rare della Regione Lombardia fino al 2020.
- Referente per Associazione Sclerosi Tuberosa
- Referente per Associazione Sindrome ATRX
- Membro del Comitato Scientifico “Neurofibromatosi” (ANF)
- Responsabile del Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Sardegna

Partecipazione alla **stesura di Linee Guida** per le seguenti Società Scientifiche:

- LICE “Epilessia in corso di gravidanza, parto e puerperio”.
- SIP “Stroke” in età pediatrica.
- SIP “Sincopi” in età pediatrica.

Incarichi ed Attività nell’ambito di Società Scientifiche

- 2005-2011 Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) in qualità di Consigliere e Tesoriere.
- 2008-2010 Coordinatore della Commissione Linee guida/raccomandazioni della SIMGePeD (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche)
- 2008 Socio Fondatore della SISMMESN (Società Italiana Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie)
- 2012-2015 Coordinatore Nazionale delle Sezioni Regionali della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP).
- 2015-2016 Coordinatore del Gruppo di studio SINP sulle “Malattie rare”.
- 2015-2018 Presidente della SINP “Sezione Lombardia”.
- 2017-2020 Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP)
- 2022-2025 Presidente della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) “Sezione Sardegna”.
- 2025 Membro del Consiglio Direttivo SIPO “In the World”
- 2025 Membro del Consiglio Direttivo Italo-Arabian Pediatric Society (IAPS)
- 2025 Membro del Consiglio Direttivo Italian-Romanian Pediatric Society (IRPS)
- 2025 Membro del Consiglio Direttivo Albanian-Italian Pediatric Society (A.I.P.S)
- Dal 2025 Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP)

Dal 20.10.2022 ad oggi

Componente del Comitato Nazionale per le Malattie Rare (CoNaMR) in qualità di rappresentante della Conferenza delle Regioni e Province autonome.

2025 Referente Istituzionale dell'Università degli Studi di Cagliari per la Formazione, Informazione e Monitoraggio della Malattie Rare, nell'ambito delle attività del Comitato Nazionale Malattie Rare (CoNaMR) istituito presso il Ministero della Salute.
Dal 2025 Vicepresidente Coordinamento Nazionale Primari di Pediatria (CONAPP)

Coordinatore Scientifico

- XXXI° Congresso Nazionale Soc. Ita. Neurologia Pediatrica SINP (2005)
- Corso "Le malattie metaboliche rare: aspetti diagnostici e assistenziali (2010)
- Master Universitario di II livello in Immunopatologia dell'Età Evolutiva (2013)
- Corso "Le malattie metaboliche rare dal bambino all'adulto" (2013)
- European "PANDAS" Conference (2015)
- Modulo di Neuroimmunologia del Master Universitario di II livello in Immunopatologia (2017)
- Modulo di Neuroimmunologia del Master Universitario di II livello in Immunopatologia (2018)
- Modulo di Neuroimmunologia del Master Universitario di II livello in Immunopatologia (2019)
- Corso FAD (Aggiornamenti in Neurologia Pediatrica) - Modulo V (Malattie immuno-mediate del SNC in età pediatrica (Webinar live 2020)

Responsabile Scientifico e Organizzatore

- 3° Incontro di Neuropediatria "Il pediatra di fronte al bambino con disturbo acuto della coscienza" Pavia (2008)
- 1° Incontro di Neuroimmunologia Pediatrica Pavia (2012)
- Congresso SINP Lombardia (2016)
- Congresso SINP Lombardia (2018)
- Percorsi condivisi in Pneumo-Allergologia Pediatrica (2022)
- Corso di Aggiornamento "Update sul paziente pediatrico nell'era post-COVID" (2023)
- Incontri della "Val di Noto" (2024)
- 1° ediz. Le Malattie Rare Pediatriche "Non isoliamo le malattie rare" (2024)
- XX° International Workshop on Neonatology and Pediatrics (2024)
- XXI° International Workshop on Neonatology and Pediatrics (2025)
- XLIX Congresso Nazionale Soc. Italiana di Neurologia Pediatrica - SINP (2025)

Affiliazioni a Società Scientifiche

Società Italiana di Pediatria (SIP) dal 1991
Società Italiana di Neuropediatria (SINP) dal 1991 al 2009
Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP) dal 2009
Società Italiana Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie (SISMMESN) dal 2010
Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche (SIMGePed) dal 2000
Società Italiana di Pediatria Preventiva e Sociale (SIPPS) dal 2016
Membro "International College of Pediatrics and Child Care" nel 1996
Società Italiana di Allergologia e Immunologia Pediatrica (SIAIP) dal 2017
Società Italiana Medicina d'urgenza ed emergenza pediatrica (SIMEUP) dal 2017
Società Italiana Psicologia Pediatrica (SIPPED) dal 2023

Altre attività

REVIEW & REVIEW su invito per RIVISTE INTERNAZIONALI Scopus/ISI/Pubmed

Neuropediatric -Journal of Pediatric Neurology
Journal of Pediatric Neurology
Current Drug Metabolism
Head & Face Medicine
Pediatrics
Neurological Research
Pediatric International

Central European Journal of Medicine
International Neuropsychiatric Disease Journal
Pediatrics & Therapeutics
Headache
Child's Nervous System
Journal of Ped Neurol
Journal of Rare Disease Research and Treatment
Journal of Pediatrics
Clinical Genetics
European Journal of Epilepsy
Medical Journal of Obstetrics & Gynecology
Minerva Pediatrica
American Journal of Medical genetics Part B
Cytogenetic and Genome Research
Frontiers Pediatr
Frontiers Neurology
Cellular & Molecular Biology Letters
Archives of Oral Biology
Journal of Pediatric Epilepsy
International Journal of General Medicine
Molecular Biology Reports
Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine (JPNIM)
BMC Pediatrics
Gene

**Partecipazione a Comitati Editoriali
delle seguenti Riviste Internazionali**

Membro dell'Editorial Board

Frontiers Community as Review in Pediatric Neurology
Journal of Pediatric and Neonatal Individualized Medicine (JPNIM)
Perspective in Pediatric Neurology

Associated Editor

Frontiers Pediatric
Frontiers Neurology

Guest Editor

Acta Biomedica

Autore di Capitoli di Libri o Trattati Internazionali di riconosciuto prestigio

Kozlowski K., Masel J., Beluffi G., Ilyina H., Majewski F.,
Nishimura G., Lipson T., **Savasta S.**, Simeonov E.

Melnick-Needles Syndrome in:

Dysmorphology and Genetic of Cardiovascular Disorders
(Edited by Christos S. Bartsocas and Peter Beighton) 1994
ISBN 960-7144-16-3

Pavone L, Ruggieri M, Spalice A, Pavone P, **Savasta S**, Iannetti P.

Hypomelanosis of ITO in:

Neurocutaneous syndromes in children
(Edited by P. Curatolo, D. Riva) 2006
Mariani Foundation Paediatric Neurology:15
ISBN 2-7420-0609-5
ISSN 0969-0301

S Savasta, M Valli

Ehlers-Danlos Syndromes in:
Neurocutaneous Disorders

(Edited by M.Ruggieri, I.P. Castroviejo, C.Di Rocco) 2008
ISBN 978-3-211-21396-4

T.Foiadelli, C.Trabatti, G.L.Marseglia, **and S.Savasta**
Postinfectious demyelinating disease: Guillain-Barré syndrome and beyond
Cap.14 Zika Virus Impact, Diagnosis, Control, and Models
The Neuroscience of Zika Virus
(Edited by Colin R.Martin, Caroline J. Hollins Martin, Victor R.Preedy, Rajkumar Rajen dram) 2021
ISBN 978-0-12-820267-8 - SET ISBN 978-0-323 -85864-9

A.A. Senatore, P.Currao, E. Arnaud, R.Castagnoli **and S.Savasta**
Epigenetics and Immune-Mediated Diseases in:
Epigenetics and Rare Diseases
(Editors Lorenzo Emmi, Vassilios Fanos) 2025
eBook ISBN 978-3-032-02902-7 – Print ISBN 978-3-032-02901-0

Autore di Capitoli di Libri o Trattati Nazionali di riconosciuto prestigio

V.Salpietro, **S.Savasta**, A.Verrotti, M.Ruggieri
Cap.5 *Esame obiettivo neurologico nel bambino* in:
Neurologia e psichiatria dello sviluppo
(Edited by M.Ruggieri, E.Franzoni)2012
ISBN 978-88-214-3268-2

M.Ruggieri, F.Nicita, **S.Savasta**
Cap. 22 *Malattie neuro cutanee* in:
Neurologia e psichiatria dello sviluppo
(Edited by M.Ruggieri, E.Franzoni)2012
ISBN 978-88-214-3268-2

M.Algeri, **S.Savasta**, N.Platania, R.Caltabiano, M.Ruggieri
Cap. 27 *Tumori del sistema nervoso* in:
Neurologia e psichiatria dello sviluppo
(Edited by M.Ruggieri, E.Franzoni)2012
ISBN 978-88-214-3268-2

S.Savasta, M.Algeri
Cap. 28 *Disabilità intellettiva e fenotipi correlati* in:
Neurologia e psichiatria dello sviluppo
(Edited by M.Ruggieri, E.Franzoni)2012
ISBN 978-88-214-3268-2

A.Verrotti, G.di Cara, T.Foiadelli, V.Salpietro, **S.Savasta**
Cap.5 *Aspetti immunologici delle malattie neuromuscolari*
Immunologia e Allergologia Pediatrica
(Edited by Alberto Giovanni Ugazio e GianLuigi Marsiglia)2017
ISBN 978-88-6995-129-9

A.Verrotti, G.di Cara, T.Foiadelli, V.Salpietro, **S.Savasta**
Parte 5.6 *Aspetti immunologici delle malattie neuromuscolari*
Immunologia e Allergologia Pediatrica
(Edited by Alberto Giovanni Ugazio e GianLuigi Marsiglia)2019
ISBN 978-88-3379-089-3

S.Savasta, T. Foiadelli, M. Ruggieri
Aspetti immunologici delle Epilessie
Parte 5.7 Immunologia e Allergologia Pediatrica
(Edited by Alberto Giovanni Ugazio e GianLuigi Marsiglia)2019
ISBN 978-88-3379-089-3

S.Savasta, F.Bassanese, T.Foiadelli
Cap. 11 Sindromi malformative neurologiche
Neurologia Pediatrica
(*Edited by Martino Ruggieri e Lorenzo Pavone*)
ISBN 978-88-214-4865-2

S.Savasta, T. Foiadelli, M.Ruggieri
Cap. 28 Malattie immunomediate del sistema nervoso
28.7 *Epilessie immuno-mediate*
Neurologia Pediatrica
(*Edited by Martino Ruggieri e Lorenzo Pavone*)
ISBN 978-88-214-4865-2

C.Trabatti, T.Foiadelli, **S.Savasta**
Cap. 28 Malattie immunomediate del sistema nervoso
28.9 *Forme periferiche*
Neurologia Pediatrica
(*Edited by Martino Ruggieri e Lorenzo Pavone*)
ISBN 978-88-214-4865-2

S.Savasta, A.M.E. Perini, C. Trabatti, T. Foiadelli
Cap. 29 Malattie cerebrovascolari
Neurologia Pediatrica
(*Edited by Martino Ruggieri e Lorenzo Pavone*)
ISBN 978-88-214-4865-2

Partecipazione a **Simposi e Corsi di Perfezionamento**

- International Symposium on "Juvenile Arthritis" (Pavia 11 Ottobre 1986)
- Simposio Internazionale su: Attualità in Terapia Intensiva ed anestesia in età pediatrica
Confronto di Esperienze Cliniche (Cremona 25 gennaio 1991)
- European Audio-Video Conference "Controversies in Pediatrics "
(Milano 30 Novembre 1989)
- Third General Congress International Society for Myochemistry
(Nice 12-14-ottobre 1989)
- Corso Residenziale per Pediatri Ospedalieri sul tema: "Malattie metaboliche ad esordio acuto. Diagnosi e trattamento" (Lugano 4-6 Febbraio 1993)
- Corso di Perfezionamento in Neuropatologia dell'Età Evolutiva presso l'Istituto Scientifico "E.Medea" (Bosisio-Parini Novembre 1993 e Giugno 1994)
- X Corso di Aggiornamento in Neurologia Infantile: "Le sindromi dismorfiche con ritardo mentale"
(Bergamo 18-20 Marzo 1998)
- I Corso Residenziale annuale di Genetica Pediatrica tenutosi all'Istituto Scientifico "E.Medea":
"Approccio clinico al bambino con sindrome malformativa"
(Bosisio-Parini 13-15 Aprile 2000)
- II Corso Residenziale annuale di Genetica Pediatrica tenutosi presso "Ville Ponti" sul tema:
"Approccio clinico al bambino con sindrome malformativa"
(Varese 4 Aprile 2001)
- Corso avanzato di Genetica Pediatrica tenutosi presso "Ville Ponti" sul tema:"la diagnosi clinica nel paziente affetto da sindrome mal formativa complessa con coinvolgimento neurologico (Varese 5-6 Aprile 2001)
- XIII Corso (Fondazione Mariani) sul tema: Leucodistrofie e neuropatie ereditarie dell'infanzia
(Milano 14-16 Marzo 2001)

- I Corso "Le malattie rare in età pediatrica" organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità a Roma da 14 al 16 Ottobre 2002 (tot. 19 ore di formazione)
- II Corso "Le malattie rare in età pediatrica" organizzato dall'Istituto Superiore di Sanità a Roma dal 4 al 6 Dicembre 2002 (tot. 20 ore di formazione)

- Corso Triennale di formazione e aggiornamento in Neurologia Pediatrica

- (Abano Terme 20-21 Novembre 2003).
- Corso Residenziale di Formazione alla Comunicazione della diagnosi per medici dell'area neurologica (Sarteano –Siena Aprile 2005)
 - XV Annual Symposium of the Child Neurology Section (Venezia 18 Giugno 2005)
 - Corso di formazione: “L'epilessia nelle diverse fasi della vita” (Roma 21-22 Aprile 2006)
 - Corso di Aggiornamento “Convulsioni Febrili” (Bologna 19-20 Ottobre 2007)
 - Corso di Aggiornamento “Le Emergenze-Urgenze in Pediatria” (Milano 1Luglio 2009)
 - Corso di Aggiornamento “Argomenti di epilettologia” (Roma 2009)
 - Corso di Formazione su:”Aspetti peculiari delle malattie muscolari e malattia di Pompe” (Milano 30 Maggio 2012)
 - Corso PBLIS-D (Pediatric Basic Life Support & Defibrillation) (Pavia 10.12.2007)

Partecipazione a:

- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica della SIP (Genova 5-6 Giugno 1997)
- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica della SIP (Treviso 5-6 Febbraio 1998)
- Consensus Conference sulle Convulsioni Febrili (Bologna 19-20 Ottobre 2007)
- Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica della SIGU (Bologna 25 Settembre 2000)
- Gruppo di Lavoro Lombardo di Dismorfologia
- “Presentazione Registro Malformazioni Congenite Regione Lombardia
(Milano 27 Ottobre 1999)
- Gruppo di Lavoro Lombardo di Dismorfologia
“Risultati dell'indagine anno 2000” del registro Lombardo dei difetti congeniti
(Milano 22 giugno 2002)
- Commissione Genetica LICE (Roma 17 gennaio 2008)
- II Incontro Consensus “Human Early Life Prevention” (Milano 11 Aprile 2016)
- Advisory Board “Everolimus nel trattamento dell'Epilessia refrattaria e dei *SEGA nella TSC*”
(Milano 25 Ottobre 2019).
- Convegno: Navigating access to therapeutic options for neurological manifestations of Tuberous Sclerosis Complex (TSC) (Milano 14-15 Novembre 2019)

Relazioni ai seguenti convegni/conferenze

- 1988 Simposio su Istamina e sindromi correlate (Pavia 18-20 Settembre 1988)
Maggio pediatrico Pavese (Pavia 28 Maggio)
- 1989 Patologia del Sistema Nervoso Centrale del Bambino (S.Margherita Ligure 22-24 Giugno)
- 1990 V Giornate Internazionali di Neurologia, Neuroradiologia e Neurochirurgia infantile
(Alba 22-24 Novembre 1990)
- 1991 I° World Congress on Cellular and Molecular Biology (Parigi 1-7 Settembre)
XXIII° Congresso Nazionale Genetica e Metabolismo (Milano 14-15 Novembre)
Second International Symposium “Clinical, Biochemica and molecular aspects of fatty acid oxidation” (Philadelphia 3-6 Novembre)
- 1993 I° Congresso Nazionale Pediatria Ospedaliera (Roma 14-16 Gennaio)
- 1994 VI International Congress Inborn Errors of Metabolism (Milano 27-31 Maggio)
4° Incontro Associazione Nazionale Mucopolisaccaridosi (Arezzo 24-26 Giugno)
- 1995 27° Annual Meeting of the European Soc. Of Hum Genet (Berlino 23-27 Maggio 1995)
- 1997 First International Conference on Congenital Lipodystrophies (Brussels 19-20 Settembre)
IV° Congresso Naz. Soc. Italiana Medicina dell'Adolescenza (Modena 24 -25 Ottobre)
- 1998 Convegno “La Patologia Mitocondriale in età pediatrica” (Cremona 24 Ottobre)
- 2000 Congresso Nazionale Società Italiana Neuropediatria (Ancona 19-21 Ottobre)
- 2004 Conferenza Nazionale di Consenso su gravidanza, parto, puerperio ed epilessia
(Reggio C.15-16 Ottobre)
XXX Congresso Nazionale Società italiana di Neurologia Pediatrica (Catania)
- 2005 XXXI Congresso Nazionale Società Italiana di Neurologia Pediatrica (Pavia 30 Ottobre)
I° Incontro “Comunicazione diagnosi nel neonato con patologia genetica (Ragusa 10 Marzo)
- 2006 I° Convegno SINP “Sez. Sicilia” (Catania 4 Marzo)
Convegno su “Leucoencefalopatie Genetiche” (Genova 8 Maggio)
XXXII Congresso Nazionale SINP (Bologna 9-11 Novembre)
Corso di Aggiornamento “Il Pediatra e il Ginecologo” (Pavia 27-28 Novembre)

- 2007 63°Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria (Pisa 26-29 Settembre)
33°Congresso Nazionale SINP (Bolzano 8-10 Novembre)
- 2008 Il Convegno dedicato all'educazione tramite il movimento (Pavia 31 Maggio)
3° Incontro di Neuropediatria SINP (Pavia 22 Novembre)
- 2009 Giornate Iblee delle emergenze medico-chirurgiche (Ragusa 8-9 Maggio)
4° Incontro "La specialità e la professione" (Riccione)
Corso Monografico su "La disabilità a trecentosessanta gradi" (Pavia 12 Marzo)
Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 8-10 Ottobre)
XXXV Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (L'Aquila)
- 2010 Convegno "Malattie rare, rarità nella malattie" (Barza di Ispra 15 Maggio)
Le malattie metaboliche rare: Aspetti diagnostici ed assistenziali (Pavia)
- 2011 XXV Congresso Nazionale SINPIA (Pisa 11-14 Maggio)
33° Maggio Pediatrico Pavese (Pavia 14 Maggio)
67°Congresso Nazionale SIP (Milano 7-10 Giugno)
XXIII° Congresso Nazionale SIPPS (Milano 15-17 Settembre)
37°Congresso Nazionale Soc. Ita Neurologia Pediatrica SINP (Padova 17-19 Novembre)
Master Universitario di II livello in Immunopatologia dell'età evolutiva (Pavia 13.12.2011)
- 2012 33° Maggio Pediatrico Pavese "Vaccinare oggi" (Pavia 5 Maggio)
Corso SINP Sez. Lombardia (Gravedona 15 Settembre)
- 2013 Convegno "Mi piace... Pediatria (Piacenza 13 Aprile)
Corso Residenziale "Intermedio" di EEG Pediatrico (Catania 15-18 Maggio)
Convegno "Pediakroton" (Crotone 17-18 Maggio)
Master Universitario di II livello in Immunopatologia dell'età evolutiva (Pavia)
Convegno "PEG per il bambino neurologico (Pavia 26 Ottobre)
Convegno: Faringite Streptococcica e Febbre Reumatica; vecchie e nuove problematiche (Chieti 14 Dicembre)
- 2014 Convegno: Il bambino con disturbi del sonno (Pavia 25 Gennaio)
16°Congresso Naz. Soc. Ital. Allergo-Immunologia Pediatrica (Milano 3-5 Aprile)
XI Congresso Nazionale ONSP Days 2014 (Pavia 18-20 Settembre)
Master Universitario di II livello in Immunopatologia dell'età evolutiva (Pavia)
1° Convegno Naz Ital. Sulla sindrome PANDAS/PANS (Firenze 18 Ottobre)
Convegno: La sordità oggi " Il bambino sordo nel 2014" (Pavia 19 Novembre)
- 2015 Convegno: Manifestazioni e sintomi nelle malattie neuromuscolari (Pavia 16 Settembre)
"European PANDAS Conference" (Como 26-27 Settembre)
Aggiornamento in Neurochirurgia Pediatrica (Pavia 19 Settembre)
34°Congresso Nazionale di Antibiotico Terapia in età pediatrica (Milano 11-13 Novembre)
XLI Congresso Nazionale Soc. Ita Neurologia Pediatrica SINP (Bologna 26-28 Novembre)
- 2016 Incontro sulla "PANDAS" (Lomazzo 11 Febbraio)
Novità in tema di Encefalopatie su base immune in Età Pediatrica (Arezzo 5 Marzo)
"Up Date di Reumatologia Pediatrica in Calabria" (Gasperina 15-16 Aprile)
Congresso SINP "Sez. Lombardia" 2016 (Pavia 18 Giugno)
XXVIII° Congresso Naz.Soc.Ita. Ped .Prev. Soc. SIPPS (Caserta 15-16 Settembre)
Convegno di Neurologia Pediatrica SINP (Lodi 24 Settembre)
72° Congresso Nazionale di Pediatria congiunto SIP/SINP (Firenze 16-19 Novembre 2016)
17°Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria D'Urgenza (Messina 24-26 Novembre)
- 2017 Percorsi Pediatrici della Val di Noto (Comiso 25 Febbraio)
Corso di Neuroimmunologia dell'età evolutiva (Gravina di Puglia 25 Febbraio)
Convegno "Argomenti di Neurologia Pediatrica (Cremona 8 Aprile)
XLII Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Matera 30 Nov.-2 Dic.)
- 2018 Simposio "Salute infantile" (Assisi 27 Gennaio)
V Incontro di Neonatologia e Pediatria (Solbiate Olona-Varese 22-23 Febbraio)
Congresso Regionale SINP (Pisa 1Giugno)
Congresso:Obesità al femminile "Una pandemia declinata al femminile" Pavia15-16 Giugno
Congresso SINP "Sez. Lombardia (Pavia 21-22 Settembre)
Corso SIN "Il VRS: stato dell'arte e prospettive future" (Milano 22 Ottobre)
- 2019 Percorsi Pediatrici della Val di Noto (Vittoria 2 Febbraio)
Congresso SINP Sez. Lombardia (Como 12-13 Aprile)
XXI Congresso Nazionale della SIAIP (Milano 16-18 Maggio)
75° Congresso Italiano di Pediatria (SIP) (Bologna 29 Maggio- 1Giugno)
Congresso: La Placenta "traduttore o scrittore del dialogo tra madre e feto" (19 Giugno Pavia)

- Convegno: Le malattie da accumulo lisosomiale nuove prospettive diagnostiche e terapeutiche
(19 Ottobre Pavia)
- Scuola Superiore di Immunopatologia dell'età evolutiva focus "Immunologia ed Allergologia Pediatrica Congresso ONSP (7-9 Novembre 2019 - Pavia)
- 2020 XLV Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (28-30 Novembre Napoli)
Hot Topics in Pediatria, Neonatologia e Sociale (6° edizione) (6-7 Novembre Milano)
Malattie immuno-mediate del SNC in età pediatrica: quando sospettarle, come diagnosticare e trattarle (21 novembre - Webinar live SINP)
- 2021 Corso FAD (Aggiornamenti in Neurologia Pediatrica) - Modulo V (Malattie immuno-mediate del SNC in età pediatrica (8 Gennaio Webinar live)
- 2022 Percorsi Pediatrici della Val di Noto (Ragusa 2 Febbraio)
Incontro di Genetica (Ragusa 26 Marzo)
Le malattie lisosomiali: focus per il Pediatra (Pavia 20 Aprile)
17° Congresso: Il Bambino del Mediterraneo (Crotone 22-24 Maggio)
Progetto FIND (Cagliari 17 Settembre)
Approfondimento continuità di cure tra Ospedale e Territorio (S.Teresa di Gallura 20 Settembre)
Congresso Nazionale SINP (Milano 22-22 Ottobre 2022)
18th International Workshop on Neonatology and Pediatrics (Cagliari 19-22 Ottobre 2022)
Congresso Nazionale SIMEUP (Torino 24-26 Novembre 2022)
Facing Abuse (Cagliari 12 Novembre)
- 2023 Aggiornamenti su Ipoacusia infantile (Cagliari 6 Maggio)
Il Paziente Anderson-Fabry Pediatrico: ottimizzare la gestione clinico-terapeutica (Torino 11 Maggio)
The Sixth International Renal Meeting with *Mayo Clinic* in Sardinia (Cagliari 29 Maggio -2 Giugno)
5° Workshop Avanzato di Nutrizione Neonatale e Pediatrica (Cagliari 26-27 Giugno)
Congresso Regionale FIMP Sardegna (30 Giugno - 1 Luglio)
XIII° Congresso regionale SIPPS Sicilia (Ragusa 8-9 Settembre)
Convegno su: Neuroinfiammazione e PANS/PANDAS (Lecce 16 Settembre)
19th International Workshop on Neonatology and Pediatrics (Cagliari 18-22 Ottobre)
XLVII Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Pisa 30 Nov -2 Dic.)
- 2024 XII ediz. Congresso "Nascere in Sardegna (Cagliari 15 Marzo)
Convegno "Shaping the Future" su NF1 e Neurofibroma plessiforme (Milano 4 Aprile)
Percorsi Pediatrici Valdinoto (Ragusa 12-13 Aprile)
Incontro: Malattie Rare e Neurofibromatosis (Cagliari 20 Aprile)
Consensus "Early Treatment in Anderson-Fabry Pediatric Patient (Torino Maggio 2024)
XXVI Congresso Naz. SIAIP (Genova 2-4 Maggio)
3 ediz. Giornate Reumatologiche (Cagliari 10-11 maggio)
Congresso "Complex Diseases in Sardinia from children to adults" (Cagliari 31 Mag-1 Giug.)
XX° International Workshop on Neonatology and Pediatrics (Cagliari 25-28 Ottobre)
IV Congresso Internazionale Soc. Ita. Psicologia Pediatrica (SIPPED) (Civitavecchia 3-4 Dic.)
XLVIII Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Bari 13-14 Dic.)
- 2025 8° giornata delle Malattie Neuromuscolari (Cagliari 22 Marzo)
XIII Ediz. Nascere in Sardegna (Cagliari 28 Marzo)
XXVII Congresso Naz. SIAIP (Milano 3-5 Aprile)
Percorsi Pediatrici Valdinoto (Ragusa 11-12 Aprile)
Congresso SINP Toscana (Livorno 16-17 Maggio)
Evento "Evolvee" L'innovazione terapeutica nella HoFH (Roma 29-30 Maggio)
Corso di Formazione in Ricerca Clinica Pediatrica (Cagliari 5 Giugno)
Nutrirsi in Sardegna...per benessere del corpo e della mente (Cagliari 7 Giugno)
Convegno LUCE "Illuminating the Rare" (Cagliari 14-15 Giugno)
From Genes to Therapy: A Journey into Alpha-Mannosidosis (Catania 20 Giugno)
Evento: sguardo alle esperienze di "real life" nel trattamento della NF1 Cagliari 20 settembre)
XIX Congresso nazionale FIMP (Cagliari 25-28 Settembre)
Convegno Progetto Met-Con (Cagliari 27 Settembre 2025)
GauShare days (Catania 30 Settembre 2025)
XVI Corso Avanzato sulle Malattie Rare del Metabolismo (Milazzo -Me- 2-4 Ottobre)
I Percorsi Pediatrici 2025 (Taormina 2-4 Ottobre)
Congresso "Le cardiomiopatie ipertrofiche" (Oliena 10-11 Ottobre)
Congresso Regionale SIP "Sez Sardegna" (Cagliari 10 Ottobre)
XXI International Workshop on Neonatology and Pediatrics (Cagliari 22-26 Ottobre)
69th Turkish National Pediatric Congress (North Cyprus 15 -19 October)
Convegno Malattia di Fabry: dalla diagnosi alla gestione clinica (Cagliari 21-22 Novembre)
XLIX Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Cagliari 27-29 Novembre)

- Convegno: Focus on lipasi acida lisosomiale (Cagliari 13 Dicembre)
 2026 4° Congresso ATR-X Italia (Bologna 17 Gennaio).

Moderatore ai seguenti convegni/conferenze

- 2006 Encefalopatie epilettiche: Diagnosi e Terapia (Siena 11 Marzo 2006)
 “Meeting tra Pediatri e Chirurghi Pediatri in Lombardia” (Pavia 10 Giugno)
 Third Ticinensis Symposium on Growth Hormone (Pavia 1-2 Dicembre)
- 2007 28° Maggio pediatrico Pavese (Pavia 26 Maggio)
- 2008 2° Incontro di Neuropediatria SINP (Milano 2 Febbraio)
 3° Incontro: la Specialità e la Professione (Riccione 10-12 Aprile)
 28° Maggio Pediatrico Pavese (Pavia 26 Maggio)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 9-11 Ottobre)
 XXXIV° Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP Napoli 13-15 Novembre)
- 2009 XXXVI° Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (L’Aquila 29-31 Ottobre)
- 2010 Opinioni a Confronto in Pediatria (Pavia 8-9 Ottobre)
 XXXVI° Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Ancona 11-13 Novembre)
 Incontro “Le malattie metaboliche Rare” (Pavia 16 Settembre)
- 2011 Opinioni a Confronto in Pediatria (Pavia 7-8 Ottobre)
 37° Congresso Nazionale Soc.Ita. Neurologia Pediatrica (Padova 17-19 Novembre)
- 2012 Master Universitario di II livello in Immunopatologia dell’età evolutiva (Pavia 4 Aprile)
 34° Maggio Pediatrico Pavese (Pavia)
 74° Corso di Aggiornamento SIP “Sez. Lombarda” (Milano 26 Giugno)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 11-13 Ottobre)
 XXXVIII° Congresso Naz. SINP (Roma 7-9 Novembre)
- 2013 Specificità e Professione in Pediatria (Riccione 2-3 Aprile)
 Incontro in tema di Neurologia Pediatrica “Sez SINP Lombardia” (Milano 12 Giugno)
 XXXIX° Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Genova 21-23 Novembre)
- 2014 I° Convegno Naz Ital. Sulla sindrome PANDAS/PANS (Firenze 18 Ottobre)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 10-11 Ottobre)
 XL Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Palermo 27-29 Novembre)
- 2015 Incontri di Neurologia Pediatrica II° edizione (Como 10 Settembre 2015)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 9-10 Ottobre)
 XLI Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Bologna 26-28 Novembre)
- 2016 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 7-8 Ottobre)
 72° Congresso Nazionale di Pediatria SIP/SINP (Firenze 16-19 Novembre)
 17° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria d’urgenza
 (Messina 24-26 Novembre)
- 2017 Convegno “Aggiornamento in tema di Stroke in Età Pediatrica (Milano 22 Settembre)
 XLII Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Matera 30 Nov.-2 Dic.)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 6-7 Ottobre)
 Congresso nazionale Congiunto SIPO-SIMGePed (Pavia 17- 18 Novembre)
- 2018 Convegno “La patologia cronica e la malattie rare nell’età evolutiva (Pavia 17 Febbraio)
 Congresso Nazionale “SIAIP” (Milano 17-19 Maggio)
 Congresso Nazionale Società Italiana di Pediatria (Roma 12-16 Giugno)
 Congresso Obesità: una “Pandemia” declinata al femminile (Pavia 15-16 Giugno)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 5-6 Ottobre)
 XLIV Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Bologna 17-20 Ottobre)
- 2019 Specificità e Professione in Pediatria (Riccione 1-2 Marzo)
 XXI Congresso Nazionale “SIAIP” (Milano 16-18 Maggio)
 Convegno: Placenta: traduttore o scrittore del dialogo tra madre e feto? (Pavia 14 Giugno)
 Incontri di Pediatria 2019: Ospedale e Territorio (11 Settembre Pavia)
 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 4-5 Ottobre)
 Incontri serali 2019 Pediatria: Ospedale e territorio (Pavia 23 ottobre 2019)
 40° Congress UMEMPS (Union Middle Eastern and Mediterranean Pediatric Societies)
 (24-26 October 2109 Cagliari)
 Congresso: Antidotes in Depth 2019 Clinical Toxicology, Substances of abuse and
 Chemical Emergencies (Pavia 11-13 Novembre)
- 2020 Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 2-3 Ottobre)
 Incontro di Neurologia Pediatrica (SINP Lombardia) (11 novembre – Webinar live)
 Corso FAD (Aggiornamenti in Neurologia Pediatrica) - Modulo V (Malattie immuno-

mediate del SNC in età pediatrica (8 Gennaio Webinar live)

- 2021** Pandas/Pans state of the art, new perspectives and future directions (5 Marzo – Webinar- live) Società Italiana di Neonatologia (GdS genetica clinica –neurologia e follow-up) (18-19 maggio 2021) Corso FAD (Aggiornamenti in Neurologia Pediatrica) - Modulo V (Malattie immuno- mediate del SNC in età pediatrica (8 Gennaio Webinar live) Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 6-7 Ottobre)
- 2022** Incontri Serali Pediatria: Ospedale –Territorio (Pavia 24 Maggio)
Congresso Regionale SIP Sardegna 1 Ottobre (Cagliari)
Opinioni a Confronto in Immuno-Pneumo-Allergologia Pediatrica (Pavia 7-8 Ottobre)
Giornate Pediatriche Rhodensi (Rho 9-10 Settembre)
Incontro: Pediatri e trauma ortopedico oculistico e chirurgico (Bonarcado 5 Novembre)
9° giornata Psicoendocrinologia al femminile (Pavia 11 Novembre)
Presente e Futuro nell’assistenza al bambino con Diabete (Cagliari 3 Dicembre)
Percorsi condivisi in Pneumo-Allergologia Pediatrica (Cagliari 17 Dicembre)
- 2023** Pedialò (Lodi 21-22 Aprile)
Corso “Ipoacusia Infantile” (Cagliari 6 maggio)
Paralisi cerebrali infantili (Cagliari 24 Giugno)
Congresso SINP Sezione Lombardia (29-30 settembre)
- 2024** Convegno Cannabinoidi ed Epilessia (Cagliari 17 febbraio)
14° Congresso Regione FIMP Sardegna (Cagliari 28-29 Giugno)
- 2024** XII ediz. Congresso “Nascere in Sardegna (Cagliari 28 Marzo)
- 2025** 69th Turkish National Pediatric Congress (North Cyprus 15 -19 October 2025)
XV Congresso Nazionale SIMMESN (Sorrento 11-14 Novembre)
XLIX Congresso Naz. Soc. Ital. Neurologia Pediatrica SINP (Cagliari 27-29 Novembre)
7° Riunione Scientifica Regionale SIEDP Sardegna (Cagliari 13 Dicembre 2025)
- 2014 Premio come miglior contributo scientifico
XL Congresso SINP (Palermo 27-29 Novembre 2014) sul tema:
Clinically Isolated Syndromes: Diagnosi e follow-up dei primi eventi clinici suggestivi di demielinizzazione del Sistema Nervoso Centrale in età pediatrica.

Pubblicazioni scientifiche

La Produzione scientifica completa, dal 1989 ad oggi, comprende:

350 contributi scientifici di cui 200 contributi su Riviste Indicizzate Internazionali e Nazionali
150 comunicazioni orali, poster presentati a Congressi/ Convegni Nazionali /Internazionali.

Elenco delle Pubblicazioni Indicizzate (Scopus, ISI/WOS, PubMed) con I.F. (1989-2025)

1. Bianchi E., **Savasta S.**, Torcetta F., Solmi., Beluffi G., Gajno T
Thalamic hemorrhage in a 4-year-old child induced by nephrovascular hypertension
Pediatric Radiology 19: 513-515,1989.
2. Pazzaglia U.E., Pedrotti L., Beluffi G., Monafò V. and **Savasta S.**
Radiographic findings in hereditary multiple exostoses and a new theory of the pathogenesis of exostoses. *Pediatric Radiology* 20: 594-597, 1990.
2. **Savasta S.**, Marchi A., Bianchi E., Codara L. Hemorrhagic Shock and Encephalopathy: Diagnostic criteria. *American Journal of Disease of Children* 146: 3, 279, 1992.
3. Pastoris O., Dossena M., Vercesi L., Scelsi R., Torcetta F., **Savasta S.**, Bianchi E. Muscle phosphofructokinase deficiency in a myopathic child with severe retardation and aplasia of cerebellar vermis *Child's Nerv System* 8: 237-241, 1992.
4. Bianchi E., **Savasta S.**, Calligaro A., Beluffi G., Poggi P., Tinelli M., Mevio E., Martinetti M.

HLA haplotype segregation and ultrastructural study in a familial immotile syndrome.
Human Genet 89: 270-274, 1992.

5. Odero A., Chiericheti F., Canidio E., **Savasta S.**
Aplasia of the radial artery.
Cardiovascular Surgery vol. 1, 3, 270-272, 1993.
6. Pastoris O., Dossena M., Scelsi R., **Savasta S.**, Bianchi E. Infantile
Mitochondrial Encephalomyopathies: report on 4 cases
European Neurology 33, 54-61, 1993.
7. Salvucci F., Leuzzi S., Calciati A., Valle F., Giangregorio F., Spadacini G., Coco M.,
Passino C., **Savasta S.**, Finardi G., Bernardi L.
Vasovagal syncope. *Recenti Prog Med*, vol. 84, 6, 443-456, 1993.
8. Gasparini P., Grifa A., **Savasta S.**, Merlo I., Bisceglia L., Totaro A., Zelante L.
The motilin gene: subregional localisation, tissue expression, DNA
Polymorphisms and exclusion as a candidate gene for The HLA- associated
immotile cilia syndrome. *Human Genet*, 94, 671-674, 1994.
9. Bernardi L., Salvucci S., Leuzzi S., Sofia M., Calciati A., Bianchi E., **Savasta S.**,
Scaramuzza A., Lorini R
Cardiovascular reflex changes preceding episodes of vasovagal syncope in paediatric
subjects *European Heart Journal*, 503, 15, suppl. 1994.
10. Marseglia G.L., **Savasta S.**, Ravelli A., Gajno T., Burgio G.R
Recurrent chest pain as the presenting manifestation of spinal Meningioma
Acta Paediatr 84, 1086-8, 1995.
11. Pastoris O., **Savasta S.**, Foppa P., Catapano M., Dossena M
Pyruvate dehydrogenase deficiency in a child responsive to thiamine treatment
Acta Paediatr 85, 625-8, 1996
12. Caruso U., Adami A., Bertini E., Burlina A.B., Carnevale F., Cerone R., Dionisi-Vici
Giordano G., Leuzzi E., Parenti G., **Savasta S.**, Uziel G., Zeviani M.
Respiratory-chain and pyruvate metabolism defects: Italian Collaborative
group. Survey on 72 patients. *Journal Inher. Metab., Disease*, 19, 143-148, 1996.
13. Bernardi L., Salvucci F., Leuzzi S., Radaelli A., Calciati A., Valle F., **Savasta S.**,
Lorini R.
Cardiovascular reflex changes preceding episodes of vasovagal syncope in paediatric
subjects.
Clinical Science 91, 25-27, 1996.
14. Volpini E., Convertino G., Fulgoni P., **Savasta S.**, Vitulo P.
Pulmonary changes in a man affected by von Recklinghausen's disease.
Monaldi Arch Chest Disease, 51:2, 123-124, Apr 1996.
15. Maserati E., Minelli A., Seghezzi L., **Savasta S.**, et al.....
Shwachman syndrome with i(7q) and role of chromosome 7 anomalies in
myeloproliferative disorders
Cytogenetics and Cell Genetic 85, 1-2, 55, 1999
16. Janitz K., Wild A., Beck S., **Savasta S.**, Beluffi G., Ziegler A., Volz A.
Genomic organization of the *HSET* locus and the possible association of *HLA*-
linked genes with immotile cilia syndrome (ICS)
Immunogenetics 49, 644,652, 1999.
17. **Savasta S.**, G.P. Comi, M.Perini, A.Lupi, S.Strazzer, F. Rognone, R. Rossoni.
Leigh's syndrome: clinical, neuroradiological and biochemical study of three
new cases with cytochrome c oxidase deficiency.
J Child Neurol. 16 (8): 608-13, 2001.

18. Finelli P., Cavalli P., Giardino D., **Savasta S.**, Natacci D. and Larizza L.
Fish characterization of a supernumerary r(1) (::cen q22::q22 q21)
associated with Chromosome clinical multimalformation syndrome and bilateral cataract
Am. Journal of Med. Genet. 2001
19. Magre J., Delepine M., Khallouf E., Gedde-dahl T., Van Maldergerm I. Sobel E., Papp J.,
Meier M., Megarbane A., **Savasta S.**, Capeau J.
Identification of the gene altered in Berardinelli –Seip congenital lipodystrophy 11q13.
Nat Genet 28 (4): 365-70 2001.
20. Avolio L., **Savasta S.**, Matteotti C., Fusillo M., Bragheri R.
Symptomatic unilateral renal angiomyolipoma in a child with tuberous sclerosis.
Urol. Int. 2001
22. Alfonsi E., Clerici A M., Berardinelli.M Rognone F., **Savasta S.**, Moglia A.
Pelizaeus-Merzbacher disease: electrophysiological study of two
brothers with the classic form and their relatives.
Function Neurol 16 (4): 337-45, 2001
23. Van Maldergerm L., Magrè J., Gedde-Fahl Jr., Khallouf E., Delèpine
M., Seemanova E., Stephenson T., Bonnici F., **Savasta S.** et al.
Genotype-Phenotype relationships in Berardinelli-Seip Congenital
Lipodystrophy.
Journal Med Genet 39:722-33, 2002
24. Crispino M., Zambelloni C., Fontana a., **Savasta S.**,
Early diagnosis and treatment of a case of occult spinal dysraphism with
Diastematomyelia and double dermal sinus.
Rivista di neuroradiologia 16 (4):683-689, 2003
25. **Savasta S.**, Sepe V., CisterninoM., Marchi M.A.
“Severe hyponatremia followed by extrapontine myelinolysis”
Kindey Int. 2006 Feb; 69 (3):423
26. Giordano F, Serio P, **Savasta S**, Oliveri G, Genitori L
Craniofacial surgery in fibrous displasia
J. Pediatr. Endocrinol Metab. 2006 May; 19 Suppl 2: 595-604
27. Martucciello G, Lombardi L, **Savasta S**, Gibbons RJ
Gastrointestinal phenotype of ATR-X syndrome
Am J. Med. Genet A. 2006 Jun 1; 140(11): 1172-6
28. Cassandrini D., **Savasta S.**, Bozzola M., Tessa A., Pedemonte M., Assereto S.,
Stringara S., Minetti C., Santorelli F., Bruno C.
Mitochondrial DNA deletion in a child with mitochondrial
Encephalopathy, growth hormone deficiency and hypoparathyroidism.
J Child Neurol. 2006 Nov; 21 (11): 983-5
29. Valente L, Tiranti V, Marsano RM, Malfatti E, Fernandez-Vizarra E, Donnini C,
Mereghetti P, De Gioia, Burlina A, Castellan C, Comi GP, **Savasta S**, Ferrero I,
Zeviani M.
Infantile encephalopathy and defective mitochondrial DNA
translation in patients with mutations of mitochondrial elongation factors EFG1 and EFTu
Am. J. Hum. Genet. 2007 Jan; 80 (1):44-58
30. Verrotti A, Sofia V, Franzoni E, Coppola G, Manco R, Ciambra GL, **Savasta S**,
Chiarelli F, Iannetti P.
Topiramate in frontal lobe epilepsy
Acta Neurol. Scand. 2007 Feb; 115 (2): 132-5
31. **Savasta S**, Valli M., Calligaro A, Zambelloni C, Crispino M, Poggiani C.

Subependymal periventricular Heterotopias in a patient with Ehlers- Danlos syndrome: a new case.

J Child Neurol 2007Mar;22(3): 317-320

32. Bozzola E, **Savasta S**, Peruzzi C, Bozzola M, Bona G.
Spino cerebellar ataxias in infancy: pathogenesis of potassium and calcium channels' disease, clinical features and therapeutical approach
Minerva Pediatr. 2007 Apr;59 (2): 149-156
33. Pazzaglia U.E., Beluffi G., Marchi A., Bozzola M., **Savasta S.**, Bonaspetti G.
Poly-epiphyseal overgrowth: description of a previously unreported skeletal dysplasia .
Pediatr Radiol. 2007 Oct;37(10):1025-30
34. Zollino M., Lecce R., Murdolo M., Otrreschi D., Marangi G., Selicorni A., Midro A., Sorge G., Zampino G., Memo L., Battaglia D., Petersen M., Pandelia E., Gyftodimou Y., Faravelli F., Tenconi R., Garavelli L., Mazzanti L., Fischetto R., Cavalli P., **Savasta S.**, Neri G.
Wolf-Hirschhorn syndrome-associated chromosome changes are not mediated by olfactory receptor gene cluster nor by inversion polymorphism on 4p16.
Hum Genet. 2007 Dec;122(5):423-30
35. Palmieri A., **Savasta S.**, Zampogna S.
Ischemic stroke in pediatric age: clinico-diagnostic SIP-SINP-SIMEUP guidelines for acute stage.
Minerva Pediatr. 2007 Oct 59 (5):476-477
36. **Savasta S.**, Chiapedi S., Borali E., Perrini S., Sepe V., Caimmi S., Marseglia GL.
Holoprosencephaly with neurogenic hypernatremia: a new case.
Child's Nerv Syst. 2008 Jan;24(1):139-
37. Caroli F, Biancheri R, Seri M, Rosi A, Pessagno A, Bugiani M, Consolini F, **Savasta S**, Romano S, Antonelli C, Romano A, Pareynon D, Gambero P, Uziel G, Ravazzolo R, Ceccherini I, Filocamo M
GFAP mutations and polymorphisms in 13 unrelated Italian patients affected by Alexander disease.
Clin Genet 2007 Nov;72(5):427-33
38. Bozzola E, Cippelletti P, **Savasta S**, Bolani L, Stronati M
Small for gestational age hypotonic newborn with multiple anomalies
Ita. Journal of Pediatrics 2007, 33 (2): 59-61
39. **Savasta S**, Chiapedi S, Perrini S., Caimmi S, Marchi A
Facial dysmorphism, mental retardation, absent speech and genital anomalies
Ita. Journal of Pediatrics 2007, 33 (6): 309-312
40. **S.Savasta**, S Chiapedi, S Perrini, E Tognato, L Corsano, A Chiara
Pai syndrome: a further report of a case with bifid nose, lipoma and agenesis of the corpus callosum
Child's Nerv System 2008;24(6):773-776
41. Pascual-Castroviejo I, P Lopez-Pereira, **S.Savasta**, JC Lopez-Gutierrez, CM Lago, M.Cisternino
Neurofibromatosis type 1 with external genitalia involvement presentation of 4 patients.
J.Pediatr Surg 2008 Nov;43(11):1998-2003
42. U. Aguglia G Barboni, D Battino, **S.Savasta** et al.
Italian Consensus Conference on Epilepsy and Pregnancy, Labor and Puerperium.
Epilepsia 50 Supp.10:7-23, 2009
43. Belluffi G., **Savasta S.**
Wolf-Hirschhorn syndrome: diagnosis using hand radiograph performed for bone age.

44. **Savasta S.**, Merli P, Ruggieri M, Bianchi L, Spartà MV.
Ehlers-Danlos syndrome and neurological features: a review.
Child's Nerv Syst 2010 Aug 10
45. Verrotti A, Nanni G, Agostinelli S, Parisi P, Capovilla G, Beccaria F, Iannetti P, Spalice A, Coppola G, Franzoni E, Gentile V, Casellato S, Veggiotti P, Malgesini S, Cricchiutti G, Balestri P, Grosso S, Zamponi N, Incorpora G, **Savasta S**, Costa P, Pruna D, Chiarelli F.
Benign convulsions associated with mild gastroenteritis: a multicenter clinica study.
Epilepsy Res. 2011 Feb;93(2-3):107-14. Epub 2010 Dec 10
46. Melani F, Mei D, Pisano T, **Savasta S**, Franzoni E, Ferrari AR, Marini C, Guerrini R.
CDKL5 gene-related epileptic encephalopathy: electroclinical findings in the first year of life.
Dev Med Child Neurol. 2011 Apr;53(4):354-358
47. **Savasta S**, Leoni MC, Strocchio L, Pizzo D, Spartà MV, Lima M, Valli M, Marchi A
A rare cause of recurrent spontaneous pneumothorax.
Clin Pediatr (Phila). 2011 May;50(5):456-8.
48. Ranieri M., Ronchi D., Orcesi S., Spartà V., Cosi A., Lucchini V., Fortunato F., Fassone E., Rulfi G., Rizzuti M., Ripolone M., Sciacco M., Moggio M., Corti S., **Savasta S.**, Berardinelli A., Veggiotti P., Comi G..
Clinical and genetical heterogeneity in a cohort of paediatric patients affected with mitochondrial disorders.
Journal of Neurology 2011 May; 258 (1) :60
49. Verrotti A., AgostinelliS, Cirillo C, D'egidio C, Mohn A, Boncimino A, Coppola G, Spalice A, Nicita F, Pavone P, Gobi G, Grosso S, Chiarelli F, **Savasta S**
Long term out come of epilepsy in Kabuki syndrome
Seizure 2011 Oct;20 (8):650-4 Epub 20
50. Savasta S, Ruggieri M, Pavone P, Pratico AD, Polizzi A, Beluffi G, Pavone V
Microcephaly associated with Legg-Calvè-Perthes disease in two siblings.
Neurol Sci 2012; 33(6):1401-1405
51. Giordano L, Viri M, Borgatti R, Lodi M, Accorsi P, Faravelli F, Ferretti MC, Grasso R, Memo L, Prola S, Pruna D, Santucci M, **Savasta S**, Verrotti A, Romeo A
Seizures and EEG patterns in Pallister-Killian syndrome: 13 New Italian patients.
Eur J Paediatric Neurol 2012 (Mar) 28
52. Nicita F, Ruggieri M, Polizzi A, Mauceri L, Salpietro V, Briuglia S, Papetti L, Ursitti F, Grosso S, arani L, Segni M, **Savasta S**, Parisi P, Verrotti A, Spalice A
Seizures and epilepsy in Sotos syndrome: analysis of 19 Caucasian patients with long-term follow-up.
Epilepsia 2012 (Jun);53(6):102-5
53. Longaretti P, **Savasta S**, Caimmi D, Possenti I, Marseglia GL
Kikuchi-Fujimoto disease complicated by peripheral neuropathy
Pediatr Neurol 2012 (May);46 (5): 319-21
54. **Savasta S**, Merli P, Introzzi F, Strocchio L, Lanati G, Incorpora G, Della Mina E, Simoncelli A, Zuffardi O, Larizza D
Agenesis of Internal Carotid Artery and Hypopituitarism: Case Report and Review of Literature.

55. Verrotti A, Loiacono G, Pizzolorusso A, Parisi P, Bruni O, Luchetti A, Zamponi N, Cappanera S, Grosso S, Kluger G, Janello C, Franzoni E, Elia M, Spalice A, Coppola G, Striano P, Pavone P, **Savasta S**, Viri M, Romeo A, Aloisi P, Gobbi G, Ferretti A, Cusmai R, Curatolo P.
Lacosamide in pediatric and adult patients: Comparison of efficacy and safety.
Seizure 2013 Jan
56. **Savasta S**, Algeri M, De Sando E, Lozza A, Mussati G, Locatelli D, Marseglia GL.
Intramedullary spinal cord cavernous malformations presenting with unexplained chest pain: case report and review of the literature.
Childs Nerv Syst 2012, Oct 21.
57. Pelizzo G, Nakib G, Veggiotti P, **Savasta S**, Raffaele A, Calcaterra V.
Suicide attempt in pre-pubertal age. What quality of life in a child with incurable disease?
Journal of Paediatr and Child Health 2013 Apr 18. doi: 10.1111/cch.12067.
58. Cordelli DM, Garavelli L, **Savasta S**, Guerra A, Pellicciari A, Giordano L, Bonetti S, Cecconi I, Wischmeijer A, Seri M, Rosato S, Gelmini C, Della Giustina E, Ferrari AR, Zanotta N, Epifanio R, Grioni D, Malbora B, Mammi I, Mari F, Buoni S, Mostardini R, Grosso S, Pantaleoni C, Doz M, Poch-Olivé Rivieri F, Sorge G, Simonte G, Licata F, Tarani L, Terazzi E, Mazzanti L, Cerruti Mainardi P, Boni A, Faravelli F, Grasso M, Bianchi P, Zollino M, Franzoni E.
Epilepsy in Mowat-Wilson syndrome: Delineation of the electroclinical phenotype.
Am.J. Med. Genet. 2013 Jan
59. Verrotti A, Agostinelli S, Prezioso G, Coppola G, Capovilla G, Romeo A, Striano P, Parisi P, Grosso S, Spalice A, Foidelli T, Curatolo P, Chiarelli F, **Savasta S**.
Epilepsy in patients with Cornelia de Lange syndrome: A clinical series.
Seizure 2013 Mar
60. Verrotti A, Cusmai R, Nicita F, Pizzolorusso A, Elia M, Zamponi N, Cesaroni E, Granata T, De Giorgi I, Giordano L, Grosso S, Pavone P, Franzoni E, Coppola G, Cerminara C, Curatolo P, **Savasta S**, Striano P, Parisi P, Romeo A, Spalice A
Electroclinical Features and Long-Term Outcome of Cryptogenic Epilepsy in Children with Down Syndrome.
J Pediatr Endocrinol Metab. 2013 Sep 11:1-9. doi: 10.1515/jpem-2013-0156.
61. Salpietro V, Mankad K, Kinali M, Adams A, Valenzise M, Tortorella G, Gitto E, Polizzi A, Chirico V, Nicita F, David E, Romeo AC, Squeri CA, **Savasta S**, Marseglia GL, Arrigo T, Johanson CE, Ruggieri M.
Pediatric idiopathic intracranial hypertension and the underlying endocrine-metabolic dysfunction: a pilot study.
Biochem Biophys Res Commun. 2013 Aug
62. Traverso M, Assereto S, Gazzero E, **Savasta S**, Abdalla EM, Rossi A, Baldassari S, Fruscione F, Ruffinazzi G, Fassad MR, El Beheiry A, Minetti C, Zara F, Biancheri R.
Novel FAM126A mutations in hypomyelination and congenital cataract disease.
Biochem Biophys Res Commun. 2013 Sep 27;439(3):369-72
63. Brazzelli V, Grassi S, **Savasta S**, Ruffinazzi G, Carugno A, Barbaccia V, Marseglia GL, Borroni G.
Pompholyx of the hands after intravenous immunoglobulin therapy for clinically isolated syndrome: a paediatric case.
Int J Immunopathol Pharmacol. 2014 Jan-Mar;27(1):127-

64. Verrotti A, Moavero R, Vigevano F, Cantonetti L, Guerra A, Spezia E, Tricarico A, Nanni G, Agostinelli S, Chiarelli F, Parisi P, Capovilla G, Beccaria F., Spalice A, Coppola G, Franzoni E, Gentile V, Casellato S, Veggiotti P, Malgesini S, Cricchiutti G, Balestri P, Grosso S, Zamponi N, Incorpora G, **Savasta S**, Costa P, Pruna D, Cusmai
Long-term follow-up in children with benign convulsions associated with gastroenteritis.
Eur J Paediatr Neurol. 2014 Apr 14
65. Nicita F, Verrotti A, Pruna D, Striano P, Capovilla G, **Savasta S**, Spartà MV, Parisi P, Parlapiano G, Tarani L, Spalice A.
Seizures in fetal alcohol spectrum disorders: Evaluation of clinical, electroencephalographic, and neuroradiologic features in a pediatric case series.
Epilepsia. 2014 May 9
66. Mina ED, Ciccone R, Brustia F, Bayindir B, Limongelli I, Vetro A, Iacone I, Pezzoli L, Bellazzi R, Perotti G, De Giorgis V, Lunghi S, Coppola G, Orcesi S, Merli P, **Savasta S**, Veggiotti P, Zuffardi O.
Improving molecular diagnosis in epilepsy by a dedicated high-throughput sequencing platform.
Eur J Hum Genet. 2014 May 21
67. Verrotti A, Cusmai R, Laino D, Falsaperla R, Margari L, Rizzo R, **Savasta S**, Grosso S, Striano P, Belcastro V, Franzoni E, Curatolo P, Giordano L, Freri E, Matricardi S, Pruna D, Toldo I, Tozzi E, Lobefalo L, Operto F, Altobelli E, Chiarelli F, Spalice A.
Long-term outcome of epilepsy in patients with Prader-Willi syndrome.
J Neurol 2014 , 18
68. Verrotti A¹, Spartà MV, Monacelli D, Porto R, Castagnino M, Russo Raucci A, Compagno F, Viglio S, Foiadelli T, Nicita F, Grosso S, Spalice A, Chiarelli F, Marseglia G, **Savasta S**.
Long-term prognosis of patients with Ehlers-Danlos syndrome and epilepsy.
Epilepsia 2014 June 25
69. **Savasta S**, Budetta M, Spartà MV, Carpentieri ML, Trasimeni G, Zavras N, Villa MP, Parisi P.
Gelastic epilepsy without hypothalamic hamartoma: Three additional cases.
Epilepsy Behav. 2014 Jul 7
70. Parisi P, Vanacore N, Belcastro V, Carotenuto M, Giudice ED, Mariani R, Papetti L, Pavone P, **Savasta S**, Striano P, Toldo I, Tozzi E, Verrotti A, Raucci U “Pediatric Headache Commission” of Società Italiana di Neurologia Pediatrica (SINP)
Clinical guidelines in pediatric headache: evaluation of quality using the AGREE II instrument.
J Headache Pain. 2014 Sep 1;15:57.
71. Wenger TL¹, Harr M, Ricciardi S, Bhoj E, Santani A, Adam MP, Barnett SS, Ganetzky R, McDonald-McGinn DM, Battaglia D, Bigoni S, Selicorni A, Sorge G, Monica MD, Mari F, Andreucci E, Romano S, Cocchi G, **Savasta S**, Malbora B, Marangi G, Garavelli L, Zollino M, Zackai EH.
CHARGE-like presentation, craniosynostosis and mild Mowat-Wilson Syndrome diagnosed by recognition of the distinctive facial gestalt in a cohort of 28 new cases.
Am J Med Genet A 2014 Oct 164 (10) 2557-61
72. Morabito P, **Savasta S**, De Vivo D, Romeo AC, Dipasquale V

Octreotide: a therapeutic option for Pediatric Pseudotumor Cerebri syndrome?
Journal of Pediatric Neurology 2015, 13 (1), 46-48

73. Dipasquale V, Di Rosa G, **Savasta S**, Concolino D, Arrigo T
Management of Pediatric Pseudotumor Cerebri Syndrome
Journal of Pediatric Neurology 2015, 13 (1), 58-61
74. De Vivo D, David E, Romeo AC, Granata F, **Savasta S**
Tinnitus and Pediatric Pseudocerebri Syndrome
Journal of Pediatric Neurology 2015, 13 (1), 38-41
75. Romeo AC, Manti S, Romeo G, **Savasta S**, Granata F
Headache and diplopia after rapid maxillary expansion:
a clue to underdiagnosed Pseudotumor Cerebri syndrome?
Journal of Pediatric Neurology 2015, 13 (1), 31-34
76. **Savasta S**, Salpietro V, Spartà MV, Foadelli T, Laino D, Marseglia GL, Verrotti A.
Stickler syndrome associated with epilepsy: report of three cases.
Eur J Pediatr. 2015 May;174(5):697-701
77. Verrotti A, Laino D, Rinaldi VE, Suppiej A, Giordano L, Toldo I, Margari L, Parisi P,
Rizzo R, Matricardi S, Cusmai R, Grosso S, Gaggero R, Zamponi N, Pavone P, Capovilla
G, Rauchenzauner M, Cerminara C, Di Gennaro G, Esposito M, Striano P, **Savasta S**,
Coppola G, Siliquini S, Operto F, Belcastro V, Ragona F, Marseglia GL, Spalice A.
Clinical dissection of childhood occipital epilepsy of Gastaut and prognostic implication.
Eur J Neurol. 2015 Oct 25 I.F. 3.956
78. **Savasta S**, Verrotti A, Spartà MV, Foadelli T, Villa MP, Parisi P.
Unilateral periventricular heterotopia and epilepsy in a girl with Ehlers-Danlos
syndrome.
Epilepsy Behav Case Rep. 2015 Jun 14;4:27-9
79. Nicita F, Garone G, Spalice A, **Savasta S**, Striano P, Pantaleoni C, Spartà MV, Kluger
Capovilla, G, Pruna D, Freri E, D'Arrigo S, Verrotti A.
Epilepsy is a possible feature in Williams-Beuren syndrome patients harboring
typical deletions of the 7q11.23 critical region.
Am J Med Genet A. 2016 Jan;170 (1):148-155
80. Verrotti A, Laino D, Rinaldi VE, Suppiej A, Giordano L, Toldo I, Margari L,
Parisi P, Rizzo R, Matricardi S, Cusmai R, Grosso S, Gaggero R, Zamponi N,
Pavone P, Capovilla G, Rauchenzauner M, Cerminara C, Di Gennaro G,
Esposito M, Striano P, **Savasta S**, Siliquini S, Operto F, Belcastro V, Ragona F,
Marseglia GL, Spalice A.
Clinical dissection of childhood occipital epilepsy of Gastaut and prognostic
implication.
Eur J Neurol. 2016 Feb;23(2):241-6.
81. Trabatti C, Foadelli T, Spartà MV, Gagliardone C, Rinaldi B, Delmonte M,
Lozza A, **Savasta S**.
Paediatric clinically isolated syndromes: report of seven cases, differential diagnosis
and literature review.
Childs Nerv Syst. 2016 Jan;32(1):69-77
82. Pavone V, Signorelli S, Praticò AD, Corsello G, **Savasta S**, Falsaperla R, Pavone P,
Sessa G, Ruggieri M.
Total Hemi-overgrowth in Pigmentary Mosaicism of the (Hypomelanosis of) Ito
Type: Eight Case Reports.
Medicine (Baltimore) 2016 Mar;95(10)
83. Foadelli T, **Savasta S**, Battistone A, Kota M, Passera C, Fiore S, Bino S, Amato C,
Lozza A, Marseglia GL, Fiore L.
Nucleotide variation in Sabin type 3 poliovirus from an Albanian infant with

agammaglobulinemia and vaccine associated poliomyelitis.
BMC Infect. Dis. 2016 Jun 10;16:277

84. Matricardi S, Spalice A, Salpietro V, Di Rosa G, Balistreri MC, Grosso S, Parisi P, Elia M, Striano P, Accorsi P, Cusmai R, Specchio N, Coppola G, **Savasta S**, Carotenuto, Tozzi E, Ferrara P, Ruggieri M, Verrotti A.
Epilepsy in the setting of full trisomy 18: A multicenter study on 18 affected children with and without structural brain abnormalities.
Am J Med Genet C Semin Med Genet 2016 Sep;172(3):288-95.
85. Cortese R, **Savasta S**, Di Stasi S, Boggini T, Trabatti C, Dore R, Stella GM.
Lung disease recalling paraseptal emphysema in a patient with Goltz syndrome.
Multidiscip Respir Med 2016 Sep 13;11(1):36.
86. Garavelli L, Ivanovski I, Caraffi SG, Santodirocco D, Pollazzon M, Cordelli DM, Abdalla E, Accorsi P, Adam MP, Baldo C, Bayat A, Belligni E, Bonvicini F, Breckpot J, Callewaert B, Cocchi G, Cuturilo G, Devriendt K, Dinulo MB, Djuric O, Epifanio R, Faravelli F, Formisano D, Giordano L, Grasso M, Grønberg S, Iodice A, Iughetti L, Lacombe D, Maggi M, Malbora B, Mammi I, Moutton S, Møller R, Muschke P, Napoli M, Pantaleoni C, Pascarella R, Rivieri F, Russo C, **Savasta S**, Scarano G, Selicorni A, Silengo M, Sorge G, Tarani L, Tone LG, Toutain A, Trimouille A, Valera ET, Vergano SS, Zanotta N, Zollino M, Dobyns WB, Paciorkowski AR.
Neuroimaging findings in Mowat-Wilson syndrome: a study of 54 patients.
Genet Med Nov 2016
87. Lisi C, Monteleone S, Tinelli C, Rinaldi B, Di Natali G, **Savasta S**.
Postural analysis in a pediatric cohort of patients with Ehlers-Danlos Syndrome: a pilot study.
Minerva Pediatr 2017 Feb 17
88. Vetro A, **Savasta S**, Russo Raucci A, Cerqua C, Sartori G, Limongelli I, Forlino A, Maruelli S, Perucca P, Vergani D, Mazzini G, Mattevi A, Stivala LA, Salviati L, Zuffardi O.
MCM5: a new actor in the link between DNA replication and Meier-Gorlin syndrome.
Eur J Hum Genet 2017 May; 25 (5): 646-650
89. Verrotti A, Casciato S, Spalice A, Carotenuto M, Striano P, Parisi P, Zamponi N, **Savasta S**, D'Alonzo R, Mearini F, Ritaccio AJ, Di Gennaro G.
Coexistence of childhood absence epilepsy and benign epilepsy with centrotemporal spikes: A case series.
Eur J Paediatr Neurol. 2017 May;21(3):570-575.
90. Poddighe D, Boggini T, **Savasta S**, Marseglia GL
Unrecognised diaphragmatic hernia in a refugee child: an incidental diagnosis
BMJ Case Rep. 2017 Jun 13;2017
91. **Savasta S**, Carlone G, Castagnoli R, Chiappe F, Bassanese F, Piras R, Salpietro V, Brazzelli V, Verrotti A, Marseglia GL.
X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia: New Features and a Novel EDA Gene Mutation
Cytogenet Genome Res. 2017;152(3):111-116.
92. Ivanovski I, Djuric O, Caraffi SG, **Savasta S**, Garavelli L.
Phenotype and genotype of 87 patients with Mowat-Wilson syndrome and recommendations for care.
Genet Med. 2018 Jan 4
93. Accorsi P, Cusmai R, De Liso P, Romeo A, Ragona F, Granata T, Carotenuto M, Pavone P, Pruna D, Striano P, **Savasta S**, Verrotti A.
Electroclinical findings and long-term outcomes in epileptic patients with inv dup (15).

Acta Neurol Scand. 2018 Jun;137(6):575-581.

94. **Savasta S**, Foiadelli T, Vegezzi E, Cortese A, Lozza A, Pichiecchio A, Franciotta D, Marchioni E.
Efficacy of rituximab as third-line therapy in combined central and peripheral demyelination
Neurol Clin Pract. 2017 Dec;7(6):534-537.
95. Foiadelli T, Piccorossi A, Sacchi L, De Amici M, Tucci M, Brambilla I, Marseglia GL, **Savasta S**, Verrotti A.
Clinical characteristics of headache in Italian adolescents aged 11-16 years: a cross-sectional questionnaire school-based study.
Ital J Pediatr. 2018 Apr 4;44(1):44.
96. Pavone P, Fasalperla R, Nicita F., Spalice A, **Savasta S**
Pediatric Autoimmune Neuropsychiatric Disorder Associated with Streptococcal Infection (PANDAS): clinical manifestation, IVIGG treatment outcomes, results from a Cohort of Italian patient.
Neuropsychiatry (London) 2018 8 (1), 739-744
97. Verrotti A, Greco M, Varriale G, Tamborino A, **Savasta S**, Carotenuto M, Elia M, Operto F, Margari L, Belcastro V, Selicorni A, Freri E, Matricardi S, Granata T, Ragona F, Capovilla G, Spalice A, Coppola G, Striano P.
Electroclinical features of epilepsy monosomy 1p36 syndrome and their implications.
Acta Neurol Scand. 2018 August (4)
98. Tambasco N, Paoletti FP, Prato G, Mancardi MM, Prontera P, Giordano L, Grosso S, Romeo A, Pinto F, **Savasta S**, Peruzzi C, Romoli M, Striano P, Verrotti A, Belcastro V.
Società Italiana Neurologia Pediatrica (SINP) Collaborative Network.
Long-term follow-up in pediatric patients with paroxysmal hypothermia (Shapiro's syndrome).
Eur J Paediatric Neurol. 2018 August (19)
99. Barruscotti S, Vassallo C, Giorgini C, **Savasta S**, Licari A, Marseglia GL, Brazzelli V.
Transient symptomatic zinc deficiency in a breast-fed African infant: case report and literature review.
Int J dermatol 2018 September (23)
100. **Savasta S.**, Rovida F., Foiadelli T., Campana AM., Percivalle E., Marseglia GL., Baldanti F
West-Nile virus encephalitis in an immunocompetent pediatric patient: successful recovery
Ital J Pediatr. 2018; 44: 140.
101. Praticò A.D., Sullo F., Polizzi A., Battaglini C.M., Schepis C., Pirrone C., Lacarrubba F., Micali G., Dinotta F., **Savasta S.**, Commodari E., Salafia S., Zanghi A., Pascual-Castroviejo I., Ruggieri M.
Hypomelanosis of Ito.
Journal of Pediatric Neurology Vol. 16, Issue 5, 2018, Pages 265-275
102. Michev A., Musso P., Foiadelli T., Trabatti C., Lozza A., Franciotta D., Simoncelli AM., **Savasta S.**
Bickerstaff Brainstem Encephalitis and overlapping Guillain-Barré syndrome in Children: Report of two cases and review of the literature.
Eur J Paediatr Neurol. 2019 Jan;23(1):43-52
103. Salpietro V, Malintan NT, Llano-Rivas I, Spaeth CG, Efthymiou S, Striano P, Vandrovцова J, Cutrupi MC, Chimenz R, David E, Di Rosa G, Marce-Grau A, Raspall-Chaure M, Martin-Hernandez E, Zara F, Minetti C; Deciphering Developmental Disorders Study; SYNAPS Study Group, Bello OD, De Zorzi R, Fortuna S

- Dauber A, Alkhawaja M, Sultan T, Mankad K, Vitobello A, Thomas Q, MauThem F T, Faivre L, Martinez-Azorin F, Prada CE, Macaya A, Kullmann DM, Rothman JE, Krishnakumar SS, Houlden H, Salpietro V, Efthymiou S, Kriouile Y, El Khorassani M, Aguenouz M, Karashova B., Veggiotti P, Ferrari MD, Verrotti A, Marseglia GL, **Savasta S**, Garavaglia B, Scuderi C, Borgione E, Dipasquale V, Cutrupi MC, Portaro S, Sanchez BM, Pineda-Marfa' M, Munell F, Macaya A, Boles R, Heimer G, Papacostas S, Manole A, Malintan N, Zanetti MN, Hanna MG, Rothman JE, Kullmann DM, Houlden H. Mutations in the Neuronal Vesicular SNARE VAMP2 Affect Synaptic Membrane Fusion and Impair Human Neurodevelopment. *Am J Hum Genet.* 2019 Apr 4;104(4):721-730
104. Garone G, Reale A, Vanacore N, Parisi P, Bondone C, Suppiej A., Brisca G, Calistri L, Cordelli DM, **Savasta S**, Grosso , Midulla F, Falsaperla R, Verrotti A, Bozzola E, Vassia Da Dalt L, Maggiore R, Masi S, Maltoni L, Foadelli T, Rossetti A, Greco C, Marino S, Di Paolantonio C, Papetti L, Urbino AF, Rossi R, Raucci U. Acute ataxia in paediatric emergency departments: a multicentre Italian study. *Arch Dis Child.* 2019 Apr 4.
105. **Savasta S**, Bassanese F, Hrubby C, Foadelli T, Siri B, Gori V, Votto M, Tinelli C, Marseglia GL. Absence of lingual frenulum in children with Ehlers-Danlos Syndrome: a retrospective study of forty cases and literature review of a twenty years long debate. *Minerva Pediatr.* 2019 Apr 5
106. **Savasta S**, Rossi A, Foadelli T, Licari A, Elena Perini AM, Farello G, Verrotti A, MarsegliaGL Melkersson-Rosenthal Syndrome in Childhood: Report of Three Paediatric Cases and a Review of the Literature. *Int J Environ Res Public Health.* 2019 Apr 10;16
107. **Savasta S**, Bassanese F, Buschini C, Foadelli T, Trabatti C, Efthymiou S, Salpietro V, Houlden H, Simoncelli A, Marseglia GL Biotin-Thiamine Responsive Encephalopathy: Report of an Egyptian Family with a Novel SLC19A3 Mutation and Review of the Literature. *J Pediatr Genet.* 2019 Jun;8(2):100-108
108. Chelban V, Wilson MP, Warman Chardon J, Vandrovцова J, Zanetti MN, Zamba-Papanicolaou E, Efthymiou S, Pope S, Conte MR, Abis G, Liu YT, Tribollet E, Haridy NA, Botia JA, Ryten M, Nicolaou P, Minaidou A, Christodoulou K, Kernohan KD, Eaton A, Osmond M, Ito Y, Bourque P, Jepson JEC, Bello O, Bremner F, Cordivari C, Reilly MM, Foiani M, Heslegrave A, Zetterberg H, Heales SJR, Wood NW, Rothman JE, Boycott KM, Mills PB, Clayton PT, Houlden H, Care Rare Canada Consortium; SYNaPS Study Group. Kriouile Y, El Khorassani M, Aguenouz M, Groppa S, Karashova BM, Maldergem LV, Nachbauer W, Boesch S, Arning L, Timmann D, Cormand B, Pérez-Dueñas B, Rosa GD, Goraya JS, Sultan T, Mine J, Avdjieva D, Kathom H, Tincheva R, Banu S, Pineda-Marfa M, Veggiotti P, Ferrari MD, Vanden Maagdenberg AMJM, Verrotti A, Marseglia G, **Savasta S**, Garcia-Silva M, Garavaglia B, Borgione E, Portaro S, Sanchez BM, Boles R, Papacostas S, Vikelis M, Rothman J, Giunti P, Houlden H, Chelban V, Salpietro V, Oconnor E, Efthymiou S, Kullmann D, Kaiyrzhanov R., Khachatryan S, Rossi S, Silvestri G, Bourinaris T, Xiromerisiou G, Fidani L, Spanaki C, Tucci A PDXK mutations cause polyneuropathy responsive to PLP supplementation. *Ann Neurol.* 2019 Jun 11
109. Nosadini M, Granata T, Matricardi , Freri, Ragona F, Papetti L, Suppiej A, Valeriani M, Sartori S; Italian Working Group on Paediatric Anti-N-methyl-D-aspartate Receptor Encephalitis. Bonuccelli A, Beccaria F, Buechner S, Buratti S, Cantalupo G, Cappellari A, Casellato S, Cesaroni E, Cimaz R, Cordelli DM, Costa P, Dell'Avvento S, Dilena R, Falsaperla R, Foadelli

T, Frigo AC, Fusco L, Giacobbe A, Giannotta M, Grazian L, Maggio MC, Mancardi MM, Melis, Natali Sora MG, Orsini A, Petruzzellis A, Pini A, Pruna D, Santangelo G, **Savasta S**, Scaduto MC, Serino D, Simula D, Solazzi R, Sotgiu S, Splendiani A, Toldo I, Vigevano F, Viri M, Visconti P, Zamponi N, Zanus C, Zoccarato M, Zuliani L.

Relapse risk factors in anti-N-methyl-D-aspartate receptor encephalitis.

Dev Med Child Neurol. 2019 Jun 7. doi: 10.1111/dmcn.14267. [Epub ahead of print]

110. Chelban V, Wilson MP, Warman Chardon J, Vandrovцова J, Zanetti MN, Papanicolaou E, Efthymiou S, Pope S, Conte MR, Abis , Liu YT, Tribollet E, Haridy N, Botía J, Ryten M, Nicolaou P, Minaidou A, Christodoulou K, Kernohan KD, Eaton A, Osmond M, Ito Y, Bourque P, Jepson JEC, Bello O, Bremner F, Cordivari C, Reilly MM, Foiani M, Heslegrave Zetterberg H, Heales SJR, Wood NW, Rothman JE, Boycott KM, Mills P, Clayton PT, Houlden H, Care Rare Canada Consortium and the SYNAPS Study Group. Kriouile Y, Khorassani ME, Aguenouz M, Groppa S, Marinova Karashova B, Van Maldergem L, Nachbauer W, Boesch S, Arning L, Timmann D, Cormand B, Pérez-Dueñas B, Di Rosa G, Goraya JS, Sultan T, Mine J, Avdjieva D, Kathom H, Tincheva R, Banu S, Pineda-Marfa M, Veggiotti P, Ferrari MD, van den Maagdenberg AMJM, Verrotti A, Marseglia G, **Savasta S**, García-Silva M, Ruiz AM, Garavaglia B, Borgione E, Portaro S, Sanchez BM, Boles R, Papacostas S, Vikelis M, Rothman J, Giunti P, Sherifa H, Rizig M, Okubadejo NU, Ojo OO, Oshinaike OO, Wahab K, Bello AH, Abuba S, Obiabo Y, Nwazor E, Ekenze O, Williams U, Iyagba A, Taiwo L, Komolafe M, Oguntunde O, Pchelina S, Senkevich K, Haridy N, Shashkin C, Zharkynbekova N, Koneyev K, Manizha G, Isrofilov M, Guliyeva U, Salayev K, Khachatryan S, Rossi S, Silvestri G, Bourinaris T, Xiromrisiou G, Fidani L, Spanaki C, Tucci A. PDXK mutations cause polyneuropathy responsive to pyridoxal 5'-phosphate supplementation. *Ann Neurol.* 2019 Aug;86(2):225-240. doi: 10.1002/ana.25524. Epub 2019 Jul 1
111. Di Pisa V, Provini F, Ubertiello S, Bonetti S, Ricci E, Ivanovski I, Caraffi SG, Giodano L, Accorsi P, **Savasta S**, Raviglione F, Boni A, Grioni D, Graziano C, Garavelli L, Cordelli DM. Sleep in Mowat-Wilson Syndrome: a clinical and video-polysomnographic study. *Sleep Med.* 2019 Sep;61:44-51. doi: 10.1016/j.sleep.2019.04.011. Epub 2019 Apr 26
112. Salpietro V, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovцова J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, Männikkö R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong-Moron J, Gueden S, Bar-Yosef , Tzadok M, Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavilova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dymont D, Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino M, Minetti C, Skabar A, Fabretto A; SYNAPS Study Group, Chauré M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. Collaborators Hanna MG, Bugiardini E, Hostettler I, O'Callaghan B, Khan A, Cortese A, O'Connor E, Yau WY, Bourinaris T, Kaiyrzhanov R, Chelban V, Madej M, Diana MC, Vari MS, Pedemonte M, Bruno C, Balagura G, Scala M, Fiorillo C, Nobili L, Malintan NT, Zanetti MN, Krishnakumar SS, Lignani G, Jepson JEC, Broda P, Baldassari S, Rossi P, Fruscione F, Madia F, Traverso M, De Marco P, Pérez-Dueñas B, Munell F, Kriouile Y, El-Khorassani M, Karashova B, Kathom H, Tincheva R, Van-Maldergem L, Nachbauer W, Boesch S, Gagliano A, Amadori E, Goraya JS, Sultan T, Kirmani S, Ibrahim S, Jan F, Mine J, Banu S, Veggiotti P, Zuccotti GV, Ferrari MD, Van Den Maagdenberg AMJ, Verrotti A, Marseglia GL, **Savasta S**, Soler MA, Scuderi C, Borgione E, Chimenz R, Gitto E, Dipasquale V, Sallemi A, Fusco M, Cuppari C, Cutrupi MC, Ruggieri M, Cama A, Capra V, Mencacci NE, Boles R, Gupta N, Kabra M, Rossi S, Silvestri G, Haridy N, Ramenghi LA, Xiromerisiou G, David E, Aguenouz M, Fidani Spanaki C, Tucci A. AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders. *Nat Commun.* 2019 Jul 12;10(1):3094. doi: 10.1038/s41467-019-10910-w

113. Pappalardo MG, Parisi GF, Tardino L, **Savasta S**, Brambilla I, Marseglia GL, Licari A, Leonardi S.
Measurement of nitric oxide and assessment of airway diseases in children: an update.
Minerva Pediatr. 2019 Jul 25. doi: 10.23736/S0026-4946.19.05513-0.
114. **Savasta S**, Canzi P, Aprile F, Michev A, Foiadelli T, Manfrin M, Benazzo M
Gradenigo's syndrome with abscess of the petrous apex in pediatric patients: what is the best treatment?
Childs Nerv Syst. 2019 Dec;35(12):2265-2272. Epub 2019 Aug 20
115. Efthymiou S, Salpietro V, Malintan N, Poncelet M, Kriouile Y, Fortuna S, De Zorzi R, Payne K, Henderson LB, Cortese A, Maddirevula S, Alhashmi N, Wiethoff S, Ryten M, Botia JA, Provitera V, Schuelke M, Vandrovicova J; SYNAPS Study Group, Walsh L, Torti E, Iodice V, Najafi Karimiani EG, Maroofian R, Siquier-Pernet K, Boddaert N, De Lonlay P, Cantagrel V, Aguenouz M, El Khorassani M, Schmidts M, Alkuraya FS, Edvardson S, Nolano M, Houlden H.
Collaborators
Groppa S, Karashova BM, Nachbauer W, Boesch S, Arning L, Timmann D, Cormand B, Pérez- Dueñas B, Goraya JS, Sultan T, Mine J, Avdjieva D, Kathom H, Tincheva R, Banu S, Pineda- Marfa M, Veggiotti P, Ferrari MD, van den Maagdenberg AMJM, Verrotti A, Marseglia G, **Savasta S**, García-Silva M, Ruiz AM, Garavaglia B, Borgione E, Portaro S, Sanchez BM, Boles R, Papacostas S, Vikelis M, Rothman J, Kullmann D, Papanicolaou EZ, Dardiotis E, Maqbool S, Ibrahim S, Kirmani S, Rana NN, Atawneh O, Lim SY, Shaikh F, Koutsis G, Breza M, Mangano S, Scuderi C, Borgione E, Morello G, Stojkovic T, Zollo M, Heimer G, Dauvilliers YA, Minetti C, Al-Khawaja I, Al-Mutairi F, Hamed S, Pipis M, Bettencourt C, Rinaldi S.
Biallelic mutations in neurofascin cause neurodevelopmental impairment and peripheral demyelination.
Brain. 2019 Oct 1;142(10):2948-2964. doi: 10.1093/brain/awz248
116. Pulvirenti G, Parisi GF, Giallongo A, Papale M, Manti S, **Savasta S**, Licari A, Marseglia GL, Leonardi S.
Lower Airway Microbiota.
Front Pediatr. 2019 Sep 27;7:393. doi: 10.3389/fped.2019.00393. eCollection 2019
117. Iapadre G, Zagaroli L, Cimini N, Belcastro V, Concolino D, Coppola G, Del Giudice E, Farello G, Iezzi ML, Margari L, Matricardi S, Orsini A, Parisi P, Piccioli M, Di Donato G, **Savasta S**, Siliquini S, Spalice A, Striano S, Striano P, Verrotti A.
Gelastoc seizures not associated with hypothalamic hamartoma: A long-term follow-up study.
Epilepsy Behav. 2019 Oct 31:106578.
119. Foiadelli T, Ippolito R, Corbetta R, Simoncelli AM, Amariti R, Licari A, Marseglia G, **Savasta S**.
Clinical variability in children with dolichoarteriopathies of the internal carotid artery
Childs Nerv Syst. 2019 Nov 7. doi: 10.1007/s00381-019-04395-7.
120. Giordano L, Tambucci R, Cocco IE, Angriman M, Coppola G, Operto FF, Farello G, **Savasta S**, Belcastro V, Verrotti A.
Infantile spasms followed by childhood absence epilepsy: A case series.
Seizure. 2019 Dec 9;74:77-80. doi: 10.1016/j.seizure.2019.12.007. [Epub ahead of print]
121. Giacomini T., Foiadelli T., Annovazzi P., **Savasta S.**, Mancardi M.M.
Pediatric optic neuritis and anti MOG antibodies a cohort of Italian patients
Multiple Sclerosis and Related Disorders 2020
122. Sara Matricardi, Giovanni Farello, **Salvatore Savasta** and Alberto Verrotti
Understanding Childhood Neuroimmune Diseases of the Central Nervous System
Frontiers in Pediatrics December 2019, Vol. 7, | Article 511

123. Foiadelli T, Lagae L, Goffin K, Theys T, De Amici M, Sacchi L, Van Loon J, **Savasta S**, Jansen K.
Subtraction Ictal SPECT coregistered to MRI (SISCOM) as a guide in localizing childhood epilepsy. *Epilepsia Open*. 2019 Dec 26;5(1):61-72.
124. Lisi C, Monteleone S, Tinelli C, Rinaldi B, Di Natali G, **Savasta S**.
Postural analysis in a pediatric cohort of patients with Ehlers-Danlos Syndrome: a pilot study
Minerva Pediatr. 2020 Apr;72(2):73-78.
125. Schottlaender LV, Abeti R, Jaunmuktane Z, Macmillan C, Chelban V, O'Callaghan B, McKinley J, Maroofian R, Efthymiou S, Athanasiou-Fragkouli A, Forbes R, Soutar MPM, Livingston JH, Kalmar B
SYNAPS Study Group: Stanislav Groppa, Blagovesta Marinova Karashova, Wolfgang Nachbauer, Sylvia Boesch, Larissa Arning, Dagmar Timmann, Bru Cormand, Belen Pérez-Dueñas, Gabriella Di Rosa, Jatinder S Goraya, Tipu Sultan, Jun Mine, Daniela Avdjieva, Hadil Kathom, Selina Banu, Mercedes Pineda-Marfa, Pierangelo Veggiotti, Michel D Ferrari, Alberto Verrotti, Gianluigi Marseglia, **Salvatore Savasta**, Alfons Macaya Ruiz, Barbara Garavaglia, Eugenia Borgione, Simona Portaro, Benigno Monteagudo Sanchez, Richard Boles, Savvas Papacostas, Michail Vikelis, Eleni Zamba Papanicolaou, Efthymios Dardiotis, Shazia Maqbool, Shahnaz Ibrahim, Salman Kirmani, Nuzhat Noureen Rana, Osama Atawneh, George Koutsis, Marianthi Breza, Carmela Scuderi, Eugenia Borgione, Giovanna Morello, Tanya Stojkovic, Massimi Zollo, Gali Heimer Hamed Sherifa
Bi-allelic JAM2 Variants Lead to Early-Onset Recessive Primary Familial Brain Calcification
Am J Hum Genet. 2020 Mar 5;106(3):412-421.
126. Foiadelli T, Gastaldi M, Scaranzin S, Franciotta D, **Savasta S**.
Seizures and myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG) antibodies: Two paradigmatic cases and a review of the literature
Mult Scler Relat Disord. 2020 Jun;41:102011
127. Ivanovski I, Djuric O, Broccoli S, Caraffi SG, Accorsi P, Adam MP, Avela K, Badura-Stronka M, Bayat A, Clayton-Smith J, Cocco I, Cordelli DM, Cuturilo G, Di Pisa V, Dupont Garcia J, Gastaldi R, Giordano L, Guala A, Hoei-Hansen C, Inaba M, Iodice A, Nielsen JEK, Kuburovic V, Lazalde-Medina B, Malbora B, Mizuno S, Moldovan O, Møller RS, Muschke P, Otelli V, Pantaleoni C, Piscopo C, Poch-Olive ML, Prpic I, Marín Reina P, Raviglione F, Ricci E, Scarano E, Simonte G, Smigiel R, Tanteles G, Tarani L, Trimouille A, Valera ET, Schrier Vergano S, Writzl K, Callewaert B, **Savasta S**, Street ME, Iughetti L, Bernasconi S, Giorgi Rossi P, Garavelli L.
Mowat-Wilson syndrome: growth charts
Orphanet J Rare Dis. 2020 Jun 15;15(1):151.
128. Giotta Lucifero A, Luzzi S, Brambilla I, Trabatti C, Mosconi M, **Savasta S**, Foiadelli T.
Innovative therapies for malignant brain tumors: the road to a tailored cure
Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):5-17.
129. Luzzi S, Giotta Lucifero A, Brambilla I, Magistrali M, Mosconi M, **Savasta S**, Foiadelli T.
Adoptive immunotherapies in neuro-oncology: classification, recent advances, and translational challenges
Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):18-31.
130. Giotta Lucifero A, Luzzi S, Brambilla I, Guarracino C, Mosconi M, Foiadelli T, **Savasta S**.
Gene therapies for high-grade gliomas: from the bench to the bedside
Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):32-50.
131. Luzzi S, Giotta Lucifero A, Brambilla I, Trabatti C, Mosconi M, **Savasta S**, Foiadelli T.
The impact of stem cells in neuro-oncology: applications, evidence, limitations and challenges
Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):51-60.
132. Giotta Lucifero A, Luzzi S, Brambilla I, Schena L, Mosconi M, Foiadelli T, **Savasta S**.
Potential roads for reaching the summit: an overview on target therapies for high-grade gliomas

Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):61-78.

133. Luzzi S, Giotta Lucifero A, Brambilla I, Semeria Mantelli S, Mosconi M, Foiadelli T, **Savasta S**. Targeting the medulloblastoma: a molecular-based approach
Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):79-100.
134. Foiadelli T, Naso M, Licari A, Orsini A, Magistrali M, Trabatti C, Luzzi S, Mosconi M, **Savasta S**, Marseglia GL. Advanced pharmacological therapies for neurofibromatosis type 1-related tumors
Acta Biomed. 2020 Jun 30;91(7-S):101-114.
135. Gastaldi M, Scaranzin S, Jarius S, Wildeman B, Zardini E, Mallucci G, Rigoni E, Vegezzi E, Foiadelli T, **Savasta S**, Banfi P, Versino M, Benedetti L, Novi G, Mancardi MM, Giacomini T, Annovazzi P, Baroncini D, Ferraro D, Lampasona V, Reindl M, Waters P, Franciotta D. Cell-based assays for the detection of MOG antibodies: a comparative study
J Neurol. 2020 Jul 4.
136. Olivero F, Foiadelli T, Luzzi S, Marseglia GL, **Savasta S**. Pai syndrome: a review
Childs Nerv Syst. 2020 Jul 10.
137. Orsini A, Foiadelli T, Carli N, Costagliola G, Masini B, Bonuccelli A, **Savasta S**, Peroni D, Consolini R, Striano P. Rasmussen's encephalitis: From immune pathogenesis towards targeted-therapy
Seizure. 2020 Jul 25;81:76-83.
138. Orsini A, Corsi M, Santangelo A, Riva A, Peroni D, Foiadelli T, **Savasta S**, Striano P. Challenges and management of neurological and psychiatric manifestations in SARS-CoV-2 (COVID-19) patients
Neurol Sci. 2020 Aug
139. Caroline Neuray Reza Maroofian , Marcello Scala , Tipu Sultan , Gurbur S Pai, Majid Mojar rad, Heba El Khashab, Leigh deHoll , Wyatt Yue, Hessa S Alsai, Maria N Zanetti, Oscar Bel lo, Richard Perso, Atieh Eslahi, Zaynab Khazaei, Masoumeh H Feizabadi, Stephaniethymiou, SYNAPS Study Group; Hala T El-Bassyouni, Doaa R Soliman , Selahattin Tekes , Leyla Ozer , Volkan Baltaci, Suliman Khan, Christian Beetz , Khalda S Amr, Vincenzo Salpietro, Fowzan S Alku Henry Houlden Giangluigi Marseglia, **Salvatore Savasta**, Mayte Garcia-Silva, Barbara Garavaglia, Eugenia Borgione, Simona Portaro, Benigno Monteagudo Sanchez, Pasquale Striano, Issam Al-Khawaja, Fuad Al-Mutairi, Hamed Sherifa Early-infantile onset epilepsy and developmental delay caused by bi-allelic GAD1 variants
Brain 2020 Aug 1;143(8):2388-2397
140. Alessandro Orsini , Thomas Foiadelli , Giorgio Costagliola , Alexandre Michev , Rita Consolini , Federica Vinci , Diego Peroni , Pasquale Striano , **Salvatore Savasta** The role of inflammatory mediators in epilepsy: Focus on developmental and epileptic encephalopathies and therapeutic implications.
Epilepsy Res 2021 May;172:106588.
141. Valentina Talarico Gian Luigi Marseglia , Antonella Centonze , Concetta Cristofaro, Riccardo Lubrano, Stefania Zampogna ,SIMEUP research group: Alberto Arrighini, Maria Antonietta Barbieri, Claudia Bondone, Elisabetta Cortis, Laura Crespin, Antonio Cualbu, Liviana Da Dalt, Valeria De Donno, Maria De Filippo, Antonella Di Stefano, Pasquale Ferrante, Battista Guidi, Adima Lamborghini, Marcello Lanari, Cristina Malorgio, Sergio Manieri, Stefano Masi, Susanna Masiero, Beatrice Messini, Maria Pia Mirauda, Anna Maria Musolino, Rosaria Nigro, Giuseppe Parisi, Niccolò Parri, Massimo Pettoello-Mantovani, Flavio Quarantiello, Eduardo Ponticiello, Stefano Romero, **Salvatore Savasta**, Eurilla Sequi, Debora M L Simonetti, Eleonora Tappi, Antonio Francesco Urbino, Patrizia Vianelli, Tiziana Zangardi Impact of novel coronavirus Disease-19 (COVID-19) pandemic in Italian pediatric emergency departments: a national survey.
Ital J Pediatr . 2021 Mar 3;47(1):47

142. Giulia Berzero, Giulia Campanini, Elisa Vegezzi, Matteo Paoletti, Anna Pichiecchio, Anna Maria Simoncelli, Anna Amelia Colombo, Paolo Bernasconi, Oscar Borsani, Angela Di Matteo, Virginia Rossi, Thomas Foiadelli, **Salvatore Savasta**, Francesca Compagno, Marco Zecca, Fausto Baldanti, Enrico Marchioni
Human Herpesvirus 6 Encephalitis in Immunocompetent and Immunocompromised Hosts.
Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm 2021 Jan 12;8(2):e942
143. A Orsini, M Corsi, V Pedrinelli, A Santangelo, C Bertelloni, V Dell'Oste, D Cordelli, A Perrone, L Parini, M Lanari, G Massimetti, A Bonuccelli, T Foiadelli, C Trabatti, **S Savasta**, G Marseglia, P Striano, D G Peroni, L Dell'Osso, C Carmassi
Post-traumatic stress, anxiety, and depressive symptoms in caregivers of children tested for COVID-19 in the acute phase of the Italian outbreak
J Psychiatr Res .2021 Mar;135:256-263.
144. Paola Cianci, Valeria D'Apolito, Alex Moretti, Massimo Barbagallo, Riccardo Lubrano, Antonio Urbino, Carlo Dionisi Vici, Luigi Memo, Giuseppe Zampino, Giancarlo La Marca, Alberto Villani, Giovanni Corsello, Angelo Selicorni, *Italian Society of Pediatrics (SIP); Italian Society of Pediatric Genetic Diseases and Congenital Disabilities (SIMGePed) the Italian Society of Pediatric Emergency Medicine (SIMEUP); Italian Society For The Study Of Inborn Metabolic Disorders And Newborn Screening (SIMMENS) and Members of Italian Network Collaborators* A Campania, C Geremia, A Urbino, E Castagno, S Masi, G Poggi, M Vestri, E Fossali, A Rocchi, L Da Dalt, A Arrighini, S Chiappa, S Renna, E Piccotti, C Borgna, M R Govoni, A Biondi, C Fossati, L Iughetti, P Bertolani, A Salvatoni, M Agosti, F Fucà, A Ilardi, S Giuffrida, V Di Guardo, L Memo, S Boni, L D'Antiga, M Ruggeri, A Chiaretti, G Zampino, S Amarri, A Peduto, F Bernardi, I Corsini, G L De Angelis, C Ruberto, G V Zuccotti, C Stringhi, G Lombardi, C Salladini, S Di Michele, L Parola, A Porta, G Biasucci, M Bellini, M T Ortisi, E Apuril, F Midulla, L Tarani, G Parlapiano, D Lietti, C Sforzini, G L Marseglia, **S Savasta**, R Falsaperla, M C Vitaliti, F Chiarelli, N Rossi, G Banderali, R Giaccheri, L Bernardo, F Pinto, E Fabiani, A Ficcadenti, G Pellegrini, S Giacoma, P Biban, S Spada, V Tipo, M T Carbone, C Ghitti, S Bolognini, G Mariani, A Russo, M G Colella, A Verrico, P Bruni, D Poddighe, G Cagnoli, F Morandi, A Gadaleta, E Barbi, I I Bruno, R Graziano, P Sgaramella, M P Catalani, I Baldoni, G Colarusso, G Galvagno, A P Barone, A Longo, G Nardella, G Portale, G Garigali, G Bona, M Erbel, R Agostiniani, L Nanni, E Schieven, M Donà, T Varisco, F Russo, V A Di Stefano, F Di Pietro, L Tarallo, L Imperato, G Parisi, R Salzano, G Raiola, V Talarico, R Bellù, A Cannone, P Ferrante
Children with special health care needs attending emergency department in Italy: analysis of 3479 cases.
Ital J Pediatr. 2020 Nov 23;46(1):173.
145. **Salvatore Savasta**, Ivan Fiorito, Thomas Foiadelli, Anna Pichiecchio, Patrizia Cambieri, Bianca Mariani, Piero Marone, and Gianluigi Marseglia
Abdominal pain as first manifestation of lyme neuroborreliosis in children, case report and review of Literature.
Ital J Pediatr. 2020; 46: 172.
146. Umberto Raucci, Osvaldo Borrelli, Giovanni Di Nardo, Renato Tambucci, Piero Pavone, Silvia Salvatore, Maria Elisabetta Baldassarre, Duccio Cordelli, Raffaele Falsaperla, Salvatore Grosso, Saverio Mallardo, Diego Martinelli, Paolo Quitadamo, Licia Pensabene, Claudio Romano, **Salvatore Savasta**, Alberto Spalice, Caterina Strisciuglio, Massimiliano Valeriani, Letizia Zenzeri, Alberto Verrotti, Annamaria Staiano, Maria Pia Villa, Martino Ruggieri, Pasquale Striano, Pasquale Parisi
Cyclic Vomiting Syndrome in Children.
Frontiers Neurology 20 Nov 2;11:583425. Collection 2020.
147. Orsini A, Santangelo A, Bonuccelli A, Ragone MC, Foiadelli T, **Savasta S**, Madia F, Peroni D, Striano P.
Unilateral Lisch nodules in a pediatric patient: a sign for genetic mosaicism?
Minerva Pediatr. 2020 Nov 17.
148. Pasquelena De Nittis, Stephanie Efthymiou, Alexandre Sarre, Nicolas Guex, Jacqueline Chrast, Audrey Putoux, Tipu Sultan, Javeria Raza Alvi, Zia Ur Rahman, Faisal Zafar, Nuzhat Rana, Fatima Rahman, Najwa Anwar, Shazia Maqbool, Maha S Zaki, Joseph G Gleeson, David Murphy, Hamid Galehdari, Gholamreza

Shariati , Neda Mazaheri ,; Synaps Study Group Gaetan Lesca , Nicolas Chatron , Vincenzo Salpietro , Marilena Christoforou , Henry Houlden , William F Simonds , Thierry Pedrazzini , Reza Maroofian , Alexandre Reymond Stanislav Groppa , Blagovesta Marinova Karashova , Wolfgang Nachbauer , Sylvia Boesch , Larissa Arning , Dagmar Timmann , Bru Cormand , Belen Pérez-Dueñas , Jatinder S Goraya , Tipu Sultan , Jun Mine , Daniela Avdjieva , Hadil Kathom , Radka Tincheva , Selina Banu , Mercedes Pineda-Marfa , Pierangelo Veggiotti , Michel D Ferrari , Arn M J M van den Maagdenberg , Alberto Verrotti , Gianluigi Marseglia , **Salvatore Savasta** , Mayte García-Silva , Alfons Macaya Ruiz , Barbara Garavaglia , Eugenia Borgione , Simona Portaro , Benigno Monteagudo Sanchez , Richard Boles , Savvas Papacostas , Michail Vikelis , Eleni Zamba Papanicolaou , Efthymios Dardiotis , Shazia Maqbool , Shahnaz Ibrahim , Salman Kirmani , Nuzhat Noureen Rana , Osama Atawneh , George Koutsis , Salvatore Mangano , Carmela Scuderi , Eugenia Borgione , Giovanna Morello , Tanya Stojkovic , Massimo Zollo , Gali Heimer , Yves A Dauvilliers , Pasquale Striano , Issam Al-Khawaja , Fuad Al-Mutairi , Hamed Sherifa

Inhibition of G-protein signalling in cardiac dysfunction of intellectual developmental disorder with cardiac arrhythmia IDDCA syndrome.
Med Genet 2020 Nov 10.

149. Guido CA, Loffredo L, Zicari AM, Pavone P, **Savasta S**, Gagliano A, Brindisi G, Galardini G, Bertolini A, Spalice A.
The Impact of the COVID-19 Epidemic During the Lockdown on Children With the Pediatric Acute-Onset Neuropsychiatric Syndrome (PANDAS/PANS): The Importance of Environmental Factors on Clinical Conditions.
Front Neurol. 2021 Aug 11;12:702356. doi: 10.3389
150. Alessandro Orsini , Thomas Foiadelli , Giorgio Costagliola , Alexandre Michev , Rita Consolini , Federica Vinci , Diego Peroni , Pasquale Striano , **Salvatore Savasta**
The role of inflammatory mediators in epilepsy: Focus on developmental and epileptic encephalopathies and therapeutic implications
Epilepsy Res. 2021 May;172:106588.
151. Sara Matricardi , Paolo Bonanni , Giulia Iapadre , Maurizio Elia , Elisabetta Cesaroni , Alberto Danieli , Susanna Negrin , Luca Zagaroli , Francesca Felicia Operto , Marco Carotenuto , Francesco Pisani , Emanuela Claudia Turco , Alessandro Orsini , Alice Bonuccelli , **Salvatore Savasta** , Daniela Concolino , Giuseppe Di Cara , Pasquale Striano , Alberto Verrotti
Epilepsy, electroclinical features, and long-term outcomes in Pitt-Hopkins syndrome due to pathogenic variants in the TCF4 gene
Eur J Neurol. 2022 Jan;29(1):19-25.
152. Thomas Foiadelli , Alessandra Rossi , Chiara Trabatti , Eugenia Spreafico , Viola Santi , Alessandro Orsini , Alberto Verrotti , **Salvatore Savasta**
Headache in progressive facial hemiatrophy (Parry-Romberg syndrome): A paradigmatic case and systematic review of the literature
Cephalalgia. 2022 Apr;42(4-5):409-425
153. Ricci E, Fetta A, Garavelli L, Caraffi S, Ivanovski I, Bonanni P, Accorsi P, Giordano L, Pantaleoni C, Romeo A, Arena A, Bonetti S, Boni A, Chiarello D, Di Pisa V, Epifanio R, Faravelli F, Finardi E, Fiumara A, Grioni D, Mammi I, Negrin S, Osanni E, Raviglione F, Rivieri F, Rizzi R, **Savasta S**, Tarani L, Zanotta N; Mowat Wilson Epilepsy Study Group, Dormi A, Vignoli A, Canevini M, Cordelli DM.
Further delineation and long-term evolution of electroclinical phenotype in Mowat Wilson Syndrome. A longitudinal study in 40 individuals.
Epilepsy Behav. 2021 Oct 4;124
154. Belcastro V, Casellato S, Striano P, Capovilla G, **Savasta S**, Foiadelli T, Sofia V, Giuliano L, Riva A, Elia M, Cesaroni E, Bonaventura CD, Giallonardo T, Striano S, Gambardella A, Ferlazzo E, Verrotti A.
Epilepsy in "Sunflower syndrome": electroclinical features, therapeutic response, and long-term follow-up.
Seizure. 2021 Dec;93:8-12
155. Veneruso M, Fiorillo C, Broda P, Baratto S, Traverso M, Donati A, **Savasta S**, Falsaperla R, Mancardi MM, Pedemonte M, Panicucci C, Piatelli G, Pacetti M, Moscatelli A, Ramenghi LA, Nobili L, Minetti C, Bruno C.
The Role of Muscle Biopsy in Diagnostic Process of Infant Hypotonia: From Clinical Classification to the Genetic Outcome.

Front Neurol. 2021 Oct 5;12:735488.

156. Orsini A, Foiadelli T, Magistrali M, Carli N, Bagnasco I, Dassi P, Verrotti A, Marcotulli D, Canavese C, Nicita F, Capuano A, Marra C, Fetta A, Nosadini M, Sartori S, Papa A, Viri M, Greco F, Pavone P, Simonini G, Matricardi S, Siquilini S, Marchese F, De Grandis E, Brunenghi BM, Malattia C, Bassanese F, Bergonzini P, Bonuccelli A, Consolini R, Marseglia GL, Peroni D, Striano P, Cordelli D, **Savasta S**. *A nationwide study on Sydenham's chorea: Clinical features, treatment and prognostic factors.* *Eur J Paediatr Neurol.* 2022 Jan;36:1-6.
157. Pappalardo XG, Ruggieri M, Falsaperla R, **Savasta S**, Raucci U, Pavone P. *A Novel 4q32.3 Deletion in a Child: Additional Signs and the Role of MARCH1.* *J Pediatr Genet.* 2021 Nov 2;10(4):259-265.
158. Micale L, Foiadelli T, Russo F, Cinque L, Bassanese F, Granatiero M, Fusco C, **Savasta S**, Castori M. *Gonosomal Mosaicism for a Novel COL5A1 Pathogenic Variant in Classic Ehlers-Danlos Syndrome.* *Genes (Basel).* 2021 Nov 29;12(12):1928.
159. Costagliola G, Depietri G, Michev A, Riva A, Foiadelli T, **Savasta S**, Bonuccelli A, Peroni D, Consolini R, Marseglia GL, Orsini A, Striano P. *Targeting Inflammatory Mediators in Epilepsy: A Systematic Review of Its Molecular Basis and Clinical Applications.* *Front Neurol.* 2022 Mar 11;13:7
160. Michev A, Orsini A, Santi V, Bassanese F, Veraldi D, Brambilla I, Marseglia GL, **Savasta S**, Foiadelli T. *An Overview of The Role of Tumor Necrosis Factor-Alpha in Epileptogenesis and Its Therapeutic Implications.* *Acta Biomed.* 2022 Mar 21;92(S4)
161. Foiadelli T, Rossi V, Paolucci S, Rovida F, Novazzi F, Orsini A, Brambilla I, Marseglia GL, Baldanti F, **Savasta S**. *Human Herpes Virus 7-related encephalopathy in children.* *Acta Biomed.* 2022 Mar 21;92(S4)
162. Giotta Lucifero A, Elbabaa SK, Baldoncini M, Bruno N, **Savasta S**, Marseglia GL, Luzzi S. *Novel "T-Dimension" Therapies for Pediatric Optic Pathway Glioma: A Timely, Targeted, and Tailored Treatment Trend.* *Pediatr Neurosurg.* 2022;57(3):161-174.
163. Po' C, Nosadini M, Zedde M, Pascarella R, Mirone G, Cicala D, Rosati A, Cosi A, Toldo I, Colombatti R, Martelli P, Iodice A, Accorsi P, Giordano L, **Savasta S**, Foiadelli T, Sanfilippo G, Lefe E, Thyron FZ, Polonara G, Campa S, Raviglione F, Scelsa B, Bova SM, Greco F, Cordelli DM, Cirillo L, Toni F, Baro V, Causin F, Frigo AC, Suppiej A, Sainati L, Azzolina D, Agostini M, Cesaroni E, De Carlo L, Di Rosa G, Esposito G, Grazian L, Morini G, Nicita F, Operto FF, Pruna D, Ragazzi P, Rollo M, Spalice A, Striano P, Skabar A, Lanterna LA, Carai A, Marras CE, Manara R, Sartori S. *Pediatric Moyamoya Disease and Syndrome in Italy: A Multicenter Cohort.* *Front Pediatr.* 2022 May 6;10:892445.
164. Volontè M, Isoletta E, Gordon S, Foiadelli T, Bassanese F, Rossi A, Marseglia GL, **Savasta S**, Brazzelli V. *Acneiform rash as a side effect of selumetinib in a child with neurofibromatosis type 1 treated for inoperable plexiform neurofibromas: Good results with doxycycline.* *Dermatol Ther.* 2022 Aug;35(8):e15607.
165. Balagura G, Xian J, Riva A, Marchese F, Ben Zeev B, Rios L, Sirsi D, Accorsi P, Amadori E, Astrea G, Baldassari S, Beccaria F, Boni A, Budetta M, Cantalupo G, Capovilla G, Cesaroni E, Chiesa V, Coppola A, Dilena R, Faggioli R, Ferrari A, Fiorini E, Madia F, Gennaro E, Giacomini T, Giordano L, Iacomino M, Lattanzi S, Marini C, Mancardi MM, Mastrangelo M, Messina T, Minetti C, Nobili L, Papa A, Parmeggiani A, Pisano T, Russo A, Salpietro V, **Savasta S**, Scala M, Accogli A, Scelsa B, Scudieri P, Spalice A, Specchio N, Trivisano M, Tzadok M, Valeriani M, Vari MS, Verrotti A, Vigeveno F, Vignoli A, Toonen R, Zara F, Helbig I, Striano P. *Epilepsy Course and Developmental Trajectories in STXBP1-DEE.* *Neurol Genet.* 2022 May 31;8(3):e676.

166. Cali E, Lin SJ, Rocca C, Sahin Y, Al Shamsi A, El Chehadeh S, Chaabouni M, Mankad K, Galanaki E, Efthymiou S, Sudhakar S, Athanasiou-Fragkouli A, Çelik T, Narlı N, Bianca S, Murphy D, De Carvalho Moreira FM; SYNaPS Study Group, Andrea Accogli, Petree C, Huang K, Monastiri K, Edizadeh M, Nardello R, Ognibene M, De Marco P, Ruggieri M, Zara F, Striano P, Şahin Y, Al-Gazali L, Abi Warde MT, Gerard B, Zifarelli G, Beetz C, Fortuna S, Soler M, Valente EM, Varshney G, Maroofian R, Salpietro V, Houlden H.
A homozygous MED11 C-terminal variant causes a lethal neurodegenerative disease.
Genet Med. 2022 Aug 23;S1098-3600(22)00850
167. Isoldi S, Di Nardo G, Mallardo S, Parisi P, Raucci U, Tambucci R, Quitadamo P, Salvatore S, Felici E, Cisarò F, Pensabene L, Banzato C, Strisciuglio C, Romano C, Fusco P, Rigotti F, Sansotta N, Caimmi S, **Savasta S**, Zuin G, Di Stefano M, Provera S, Campanozzi A, Rossi P, Gatti S, Corpino M, Alvisi P, Martelossi S, Suppiej A, Gandullia P, Verrotti A, Terrin G, Pacenza C, Fornaroli F, Comito D, D'Arrigo S, Striano P, Raviglione F, Carotenuto M, Orsini A, Belcastro V, Di Corcia G, Raieli V, Ferilli MAN, Ruscitto C, Spadoni E, Grosso S, D'Alonzo R, Papa A, Pavone P, Meli M, Velardita M, Mainetti M, Vanacore N, Borrelli O.
Cyclic vomiting syndrome in children: a nationwide survey of current practice on behalf of the Italian Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (SIGENP) and Italian Society of Pediatric Neurology (SINP).
Ital J Pediatr. 2022 Aug 30;48(1):156.
168. Orsini A, Foiadelli T, Sica A, Santangelo A, Carli N, Bonuccelli A, Consolini R, D'Elios S, Loddo N, Verrotti A, Di Cara G, Marra C, Califano M, Fetta A, Fabi M, Bergamoni S, Vignoli A, Battini R, Mosca M, Baldini C, Assanta N, Marchese P, Simonini G, Marrani E, Operto FF, Pastorino GMG, **Savasta S**, Santangelo G, Pedrinelli V, Massimetti G, Dell'Osso L, Peroni D, Cordelli DM, Corsi M, Carmassi C.
Psychopathological Impact in Patients with History of Rheumatic Fever with or without Sydenham's Chorea: A Multicenter Prospective Study.
Int J Environ Res Public Health. 2022 Aug 25;19(17):10586.
169. Dell'Isola GB, Mencaroni E, Prontera P, Cara GD, Ferraro L, Bonanni P, Carotenuto M, Iapadre G, Matricardi S, Operto F, Orsini A, Parisi P, Pavone P, Salpietro V, **Savasta S**, Striano P, Verrotti A.
Clinical and electroencephalographic features of epilepsy in patients with triple X syndrome: A case series
Seizure. 2022 Nov;102:32-35.
170. Nosadini M, Eyre M, Giacomini T, Valeriani M, Della Corte M, Praticò AD, Annovazzi P, Cordani R, Cordelli DM, Cricchiutti G, Di Rosa G, Dolcemascolo V, Fetta A, Freri E, Gallo P, Gastaldi M, Granata T, Grazian L, Iorio R, Lombardini M, Margoni M, Mariotto S, Matricardi S, Melani F, Nardocci N, Papetti L, Passarini A, Pisani F, Po' C, Puthenparampil M, Ragona F, **Savasta S**, Siliquini S, Toldo I, Tozzo A, Turco EC, Varone A, Vogrig A, Zuliani L, Bugin S, Rossato S, Orsini A, Cantalupo G, Mancardi MM, Ferilli MAN, Foiadelli T, Sartori S.
Early Immunotherapy and Longer Corticosteroid Treatment Are Associated With Lower Risk of Relapsing Disease Course in Pediatric MOGAD.
Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm. 2022 Nov 29;10(1)
171. Gastaldi M, Foiadelli T, Greco G, Scaranzin S, Rigoni E, Masciocchi S, Ferrari S, Mancinelli C, Brambilla L, Mancardi M, Giacomini T, Ferraro D, Della Corte M, Gallo A, Di Filippo M, Benedetti L, Novi G, Versino M, Banfi P, Iorio R, Moiola L, Turco E, Sartori S, Nosadini M, Ruggieri M, **Savasta S**, Colombo E, Ballante E, Jarius S, Mariotto S, Franciotta D; NINA study group.
Prognostic relevance of quantitative and longitudinal MOG antibody testing in patients with MOGAD: a multicentre retrospective study.
J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2023 Mar;94(3):201-210
172. Faraguna MC, Crescitelli V, Fornari A, Barzaghi S, **Savasta S**, Foiadelli T, Veraldi D, Paoletti M, Pichiecchio A, Gasperini S..
Treatment Dilemma in Children with Late-Onset Pompe Disease.
Genes (Basel). 2023 Jan 30;14(2):362
173. Leone MP, Morlino S, Nardella G, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolla L, Piccione M, Salzano E, Busè M, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, Piscopo C, De Maggio I, Priolo M, Mammi C, Foiadelli T, Trabatti C, **Savasta S**, Iolascon A, Ferraris A, Lodato V, Di Giosaffatte N, Majore S, Selicorni A, Petracca A, Fusco C, Celli M, Guarnieri V, Micale L, Castori M.
Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility.
Hum Genet. 2023 Jun;142(6):785-808.

174. Raucci U, Parisi P, Ferro V, Margani E, Vanacore N, Raieli V, Bondone C, Calistri L, Suppiej A, Palmieri A, Cordelli DM, **Savasta S**, Papa A, Verrotti A, Orsini A, D'Alonzo R, Pavone P, Falsaperla R, Velardita M, Nacca R, Papetti L, Rossi R, Gioè D, Malaventura C, Drago F, Morreale C, Rossi L, Foiadelli T, Monticone S, Mazzocchetti C, Bonuccelli A, Greco F, Marino S, Monte G, Versace A, Masi S, Di Nardo G, Reale A, Villani A, Valeriani M. Children under 6 years with acute headache in Pediatric Emergency Departments. A 2-year retrospective exploratory multicenter Italian study. *Cephalalgia*. 2023 Jun;43(6)
175. Pelosi U, Pintus R, **Savasta S**, Fanos V. Pulmonary Tuberculosis in Children: A Forgotten Disease? *Microorganisms*. 2023 Jun 30;11(7):1722
176. Querzani A, Sirchia F, Rustioni G, Rossi A, Orsini A, Marseglia GL, **Savasta S**, Chiapparini L, Foiadelli T. KIRREL3-related disorders: a case report confirming the radiological features and expanding the clinical spectrum to a less severe phenotype. *Ital J Pediatr*. 2023 Aug 21;49(1):99
177. Francesco Comisi, Elena Esposito, Mariangela Marras, Consolata Soddu, **Salvatore Savasta** Unusual Inconsolable Crying: An Insight, Case Report, and Review of the Literature on the Pitt-Hopkins Gastrointestinal Phenotype. *Cureus*. 2023 Aug 20;15(8)
178. T.Foiadelli, A.Santangelo, G Costagliola, E Costa, M Scacciati, A Riva, G Volpedo, M Smaldone, A Bonuccelli, A M Clemente, A Ferretti, **S Savasta**, P Striano, A Orsini Neuroinflammation and status epilepticus: a narrative review unraveling a complex interplay *Front Pediatr*. 2023; 11: 1251914.
179. Salpietro V. et al and Synapsy Study Group Bi-allelic genetic variants in the translational GTPases GTPBP1 and GTPBP2 cause a distinct identical neurodevelopmental syndrome *Am J Hum Genet*. 2024 Jan 4; 111(1): 200–210
180. Cetica V. et al and YWHAG Study Group Clinical and molecular characterization of patients with YWHAG-related epilepsy *Epilepsia* 2024 May;65(5):1439-1450.
181. Dell'Isola GB, Antonella F, Francesco P, Mario M, Cordelli DM, Piero P, Pasquale P, Alessandro F, Operto FF, Maurizio E, Marco C, Dario P, Sara M, Elisabetta S, Alberto S, Giovanna S, **Savasta S**, Paolo P, Di Cara G, Fruttini D, Vincenzo S, Pasquale S, Alberto Verrotti. CDKL5 deficiency-related neurodevelopmental disorders: a multi-center cohort study in Italy. *Journal of Neurology* (2024) 271:5368–5377
182. Ilaria Brambilla, Sara Manti, **Salvatore Savasta**, Chiara Valsecchi, Silvia Maria Elena Caimmi, Gian Luigi Marseglia and Amelia Licari Adenoidal Immune Response in the Context of Inflammation and Allergy *Current Respiratory Medicine Reviews*, 2019, 15, 231-237
183. Bergonzini L, Leardini D, Rao R, Foiadelli T, Faraci M, Mancardi MM, Nobile G, Orsini A, Savasta S, Gottardi F, Fetta A, Mina T, Casazza G, Menconi MC, Pruna D, Mura RM, Piroddi A, Rucci P, Masetti R, Cordelli DM. Epilepsy after acute central nervous system complications of pediatric hematopoietic cell transplantation: A retrospective, multicenter study. *Seizure*. 2024 Aug 5;121:85-90.
184. Orsini A, Santangelo A, Costagliola G, Scacciati M, Massart F, Operto FF, D'Elisio S, Consolini R, De Benedetti F, Maggio MC, Miniaci A, Ferretti A, Cordelli DM, Battini R, Bonuccelli A, **Savasta S**, Parisi P, Fazzi E, Ruggieri M, Striano P, Peroni DG, Foiadelli T; Sydenham's Chorea Italian Study Group Management, treatment, and clinical approach of Sydenham's chorea in children: Italian survey on expert-based experience. *Eur J Paediatr Neurol*. 2024 Aug 20;52:103-108.
185. Sirchia F, Taietti I, Donesana M, Bassanese F, Clemente AM, Barbato E, Orsini A, Ferretti A, Marseglia GL, **Savasta S**, Foiadelli T.

Expanding the Spectrum of Autosomal Dominant ATP6V1A-Related Disease: Case Report and Literature Review. *Genes (Basel)*. 2024 Sep 18;15(9):1219.

186. Currao P, Balzarini M, Pruna D, Marica M, Soddu C, Marras M, Pavanello M, Satta S, **Savasta S**. Vascular Abnormalities and Neurofibromatosis Type 1: A Paediatric Case Series. *J Child Neurol*. 2025 Jan;40(1):49-60.

187. Dell'Isola GB, Fattorusso A, Pisani F, Mastrangelo M, Cordelli DM, Pavone P, Parisi P, Ferretti A, Operto FF, Elia M, Carotenuto M, Pruna D, Matricardi S, Spezia E, Spalice A, Scorrano G, **Savasta S**, Prontera P, Di Cara G, Fruttini D, Salpietro V, Striano P, Verrotti A. CDKL5 deficiency-related neurodevelopmental disorders: a multi-center cohort study in Italy. *J Neurol*. 2024 Dec;271(12):7648-7649.

188. Foiadelli T, Loddo N, Sacchi L, Santi V, D'Imporzano G, Spreafico E, Orsini A, Ferretti A, De Amici M, Testa G, Marseglia GL, **Savasta S**. IL-17 in serum and cerebrospinal fluid of pediatric patients with acute neuropsychiatric disorders: Implications for PANDAS and PANS. *Eur J Paediatr Neurol*. 2025 Jan;54:1-7

189. Comisi F, Soddu C, Lai F, Marica M, Lorrain M, Mancuso G, Giglio S, **Savasta S**. PPP2R5D-Related Neurodevelopmental Disorder and Multiple Haemangiomas: A Novel Phenotypic Trait? *Pediatr Rep*. 2024 Dec 16;16(4):1200-1206

190. Comisi FF, Soddu C, Corpino M, Marica M, Cacace R, Foiadelli T, **Savasta S**. Pyridostigmine as a therapeutic option for pediatric gastrointestinal dysmotilities in ATR-X syndrome. Case report and literature review. *Front Pediatr*. 2024 Dec 17;12:1460658. Doi

191. Mancuso G, Marsan M, Neroni P, Soddu C, Lai F, Serventi L, Cau M, Coiana A, Incani F, Murru S, **Savasta S**. Clinical and Genetic Heterogeneity of HCM: The Possible Role of a Deletion Involving *MYH6* and *MYH7*. *Genes (Basel)*. 2025 Feb 10;16(2):212.

192. Comisi F, Fusco C, Mura R, Cerruto C, D'Agruma L, Carnazzo S, Castori M, **Savasta S**. Hereditary Multiple Osteochondromas and Acute Lymphoblastic Leukemia: A Possible Role for EXT1 and EXT2 in Hematopoietic Malignancies. *Am J Med Genet A*. 2025 Mar 18:e64052. doi: 10.1002/ajmg.a.64052.

193. Marsan M, Brutti M, Meloni F, Marica M, Soddu C, Lai F, Martorana D, **Savasta S**. A novel missense variant of *FBN1* gene in a Sardinian family with Marfan syndrome: a case report. *Front Pediatr*. 2025 Mar 7;13:1549504.

194. Maura Mingoia, Alessandra Meloni, Silvia Sedda, Sanaa Choufani, Isadora Asunis, Giorgia Gemma, Antonio Ammendola, Arteen Torabi-Marashi, Eleonora di Venere, Gabriella Maria Squeo, Vincenzo Rallo, Maria Giuseppina Marini, Paolo Moi, **Salvatore Savasta**, Rosanna Weksberg, Giuseppe Merla, Andrea Angius. A Novel Intronic Variant in the KH3 Domain of HNRNPK Leads to a Mild Form of Au-Kline Syndrome. *Clin Genet* 2025 Apr 30. doi: 10.1111/cge.1476

195. Alessandro Raffaele, Francesco De Leo, Emanuele Cereda, Thomas Foiadelli, Valentina Motta, **Salvatore Savasta**, Marco Brunero, Gloria Pelizzo, Romano Piero Giovanni, Luigi Avolio, Gian Battista Parigi, Giovanna Riccipettoni and Mirko Bertozzi. Impact of Fundoplication Surgery and Multidisciplinary Approach on Quality of Life in Children with Neurological Impairment and Gastroesophageal Reflux Disease. *Gastrointestinal Disorders* 2025 May, 7,38;2-11 DOI:10.3390/gidisord7020038

196. Lama Alabdi,a,k Norah Altuwajiri,a,k Jun-yi Zhu,b,k Stephanie Efthymiou,c Hangnoh Lee,b Jianli Duan,b Israa Salem,d Piao Yu,d Nor Linda Abdullah,d Fatema Alzahrani,a Qing Xu,e Mashael M. Felemban,e Abdullah Alfaifi, f Fatima Rahman,g Marilena Christoforou,c Shazia Maqbool,g Julian A. Martinez-Agosto,h Hessa S. Alsaif,i Mais Hashem,a Rana Helaby,a Ahood Alsulaiman,a SYNAPS Study Group,c,l Queen Square Genomics,c Reza Maroofian,c Henry Houlden,c Stefan T. Arold,d,e Leena A. Ibrahim,d,e Zhe Han,b,** and Fowzan S. Alkurayaa,j,*SLK is mutated in individuals with a neurodevelopmental disorder. *EBioMedicine*. 2025 Jun;116:105725.

197. Giammarco Mocci, Giorgia Orrù , Francesca Maria Onidi , Mara Corpino , Antonella Marongiu , Giovanni Maria Argiolas , Matteo Runfola , Romina Manunza , Giorgia Locci , Elisabetta Tamponi , Teresa Zolfino , Paolo Usai Satta , Alessandro Muscas , Rossano Rossino , **Salvatore Savasta** and Mauro Congia
Clinical and Genetic Characteristics of Pediatric Patients with Inflammatory Bowel Disease Transitioning to Adult Medicine: A Single-Center Ten-Year Experience.
J Clin Med 2025 May 27;14(11):3741.
198. Francesco Fabrizio Comisi, Elena Esposito * **and Salvatore Savasta**
Rethinking Otorhinolaryngologic Care Pathways in Children with Down Syndrome: A Multidisciplinary Framework for Early Diagnosis and Management.
J Clin Med 2025 Jun 1;14(11):3889
199. **Salvatore Savasta**, Fabiola Serra, Lucrezia Galimberti, Francesco Fabrizio Comisi, Marcello Cossu, Alessandro Vannelli, Maddalena Masala, Sara Tanca and Stefania Murru
Case Report: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP): the role of genetic investigation in diagnostic assessment
Front Genet 2025 Aug 14;16:1613022
200. Giuseppe Limongelli, Fabio De Iaco, Maurizio Scarpa, Davide Cafiero, Lucia Politi, Fabio Tedone, Amalia Forte, Martina Caiazza, Chiara De Stasio, Anna Fusco, Barbara Morgillo, Iris Scala, Annalisa Scopinaro, Paola Facchin; Argo Working Group: **Savasta Salvatore** et al.
Argo Delphi consensus statement on red flags and clinical gateways towards rare disease diagnosis
Sci Rep 2025 Nov 11;15(1):39411. doi: 10.1038/s41598-025-23081-0
201. Francesco Fabrizio Comisi, Andrea Maria Comisi , Elena Esposito , **Salvatore Savasta**
Malignancy Ratio in Pediatric Patients with Hereditary Multiple Exostoses: True Association or Reporting Bias?
Pediatr Rep 2025 Dec 3;17(6):132. doi: 10.3390/pediatric17060132.

(Alla data del 13.01.2026)

Impact Factor (IF) totale = 601,983

H-index = 37 (Scopus)

Totale citazioni = 4636

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, autorizza il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e del regolamento (UE) 2016/679 (GDPR)

Cagliari 19.01.2026

Prof. Salvatore Savasta



