

Roma, 11/9/2020

FABRIZIO BARBETTI, CURRICULUM VITAE

Luogo, data di nascita: Roma (IT), 29 Giugno 1952

Indirizzo professionale: Lab. Diabete Monogenico c/o Lab. Pediatria, Università Tor Vergata, Edificio E-nord, stanza E183, Via Montpellier 1, 00133 Roma

Telefoni: + 39 06-7259-6185
cell. +39 347 3651265

e-mail: fabrizio.barbetti@uniroma2.it; mody.2@libero.it

Stato civile: Coniugato con Patrizia del Balzo. Due figli:
Andrea Steven, Washington D.C., U.S.A, 1990
Lorenzo, Segrate (MI), 1995.

1980-1981: Servizio militare: Uff. Medico, Vipiteno (Bz).

Cittadinanza: Italiana

2005-alla data : **Prof. Associato di Biochimica e Biologia Molecolare Clinica** – Dipartimento di Medicina Sperimentale, Università di Roma Tor Vergata.

16/06/2014: **Consegue l'abilitazione scientifica nazionale alle funzioni di professore di prima fascia nel settore concorsuale 05/E1 (Biochimica generale e biochimica clinica) (Bando 2012; DD n.222/2012)**

ORCID: [0000-0003-4687-980X](https://orcid.org/0000-0003-4687-980X)

CURSUS STUDIORUM

- 1971:** Diploma di maturità, Liceo Classico T. Tasso, Roma.
- 1977:** Laurea in Medicina e Chirurgia (110/110 con lode)
Università "La Sapienza", Roma.
- 1981:** Specializzazione in endocrinologia (70/70 con lode)
Università "La Sapienza", Roma.
- 1988:** Dottorato di Ricerca in Scienze Endocrinologiche e Metaboliche (I ciclo).
Università "La Sapienza", Roma

ATTIVITA' SCIENTIFICA E PROFESSIONALE - SINTESI

- 1978:** **Tirocinio abilitante ospedaliero in Endocrinologia**, Cattedra di Medicina Costituzionale ed Endocrinologia I, Policlinico Umberto I, Roma
- 1987-1990:** **Fogarty Fellow**, Diabetes Branch, NIH, Bethesda, MD, USA.
- 1990-1991:** **Visiting Associate**, Diabetes Branch, NIH, Bethesda, MD, USA.
- 1992-1994:** **Consulente Scientifico**, H. S. Raffaele, Roma e DIBIT, Milano.
- 11-12/1996** **Visiting Scientist**, Developmental Endocrinology Br., NIH, MD, USA
- 1995-2000:** **Ricercatore**, IRCCS H. S. Raffaele, Milano
Responsabile del Laboratorio di Patologia Molecolare del Diabete.
- 1995-1999:** **Responsabile** del Servizio di Diabetologia ed Endocrinologia
H S Raffaele - sede di ROMA.
- 2005-2016:** **Programma ad alta valenza scientifico-professionale.** Genetica molecolare del diabete monogenico, dell'iperinsulinismo congenito e dell'insulino-resistenza estrema. Policlinico Tor Vergata, Roma
- Ago. 2009/
Gen. 2010** Visiting Associate Professor, Dipartimento di Medicina, Sezione Endocrinologia, Diabetes and Endocrinology Research Center (DERC) (Direttore: Domenico Accili), Columbia University, Naomi Berrie Diabetes Center, New York, NY, USA
- Ago. 2016** Soggiorno di studio per collaborazione, laboratorio diretto dal Dr. Dieter Egli, Columbia University, Naomi Berrie Diabetes Center, New York, NY, USA
- 1/6/2016-
31/1/2019** **Responsabile** U.O.C. Patologia Clinica, Ospedale San Pietro Fatebenefratelli, Via Cassia 600, Roma
- 24/7/2018-
4/9/2018** Soggiorno di studio per collaborazione e supervisione di uno studente del corso di medicina in inglese dell'Università Tor Vergata frequentante per tesi

di laurea il laboratorio diretto dal Dr. Dieter Egli, Columbia University, Naomi Berrie Diabetes Center, New York, NY, USA

Incarichi scientifici

Marzo 2019-: membro del Monogenic Diabetes Expert Panel (MDEP) di ClinVar (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>; <https://clinicalgenome.org/affiliation/50016/>). **Lo svolgimento di questo incarico presuppone una vasta esperienza clinica e genetica-molecolare dei geni alla base del diabete monogenico. Il compito del panel, mediante conference call mensile ed incontro in persona annuale è quello di validare le nuove varianti identificate nei geni che causano diabete monogenico e di stabilire le regole specifiche per ciascun gene oggetto di revisione.**

Novembre 2019: Membro del consiglio direttivo della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (**SIEDP**), biennio 2019-2021

Corsi di aggiornamento e qualificazione professionale

1982: Advanced course in Endocrinology. Postgraduate Medical Federation, University of London. London, UK, 4-21/04/1982.

1987: A review of Endocrinology: F.A.E.S. NIH, MD, USA, 19-23/10/1987.

1988: Separation techniques, F.A.E.S. NIH, MD, USA, 29/03 – 7/06-1988.

Premi

Premio **Henning Andersen** per il miglior abstract presentato al **10th International Meeting of Pediatric Endocrinology, Washington DC, USA, September 14-17 2017** dal titolo: "Restoration of stem-cell derived beta-cell function from permanent neonatal diabetes patient by CRISPR/Cas9. Autori: Shuangyu Ma, Ryan Viola, Valentino Cherubini, Fabrizio Barbetti, Dieter Egli. Speaker: Fabrizio Barbetti

Società Scientifiche:

American Diabetes Association (ADA), 1990-2015

Società Italiana Diabetologia ed Endocrinol. Pediatrica (SIEDP) dal 1997

European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), dal 2007

Società Italiana di Diabetologia (SID), 1986 e poi di nuovo dal 2006

European Association for the Study of Diabetes (EASD) 2013-2018

International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD): 2018-2019

Attività editoriale

Il Prof. Barbetti è nell'Advisory Board della rivista *Acta Diabetologica* (i.f. 2019: 3.418) dal 2018

Il Prof. Barbetti è nell'Editorial Board della rivista *Pediatric Diabetes* (i.f. 2019: 3.052) dal 2017

Il Prof. Barbetti è nell'Editorial Board della rivista *J Diabetes Research* (i.f. 2019: 2.960) dal 2015

Il Prof. Barbetti è Associate Editor della rivista *Frontiers in Pediatric Endocrinology* (i.f. 2019:3.675)

Il Prof. Barbetti è Editor del volume dal titolo: Diabetes associated with single gene defects and chromosomal abnormalities. F. Barbetti, L. Ghizzoni, F. Guaraldi Eds, Frontiers in diabetes, vol 25, S. Karger AG, Basel, Switzerland, 2017 ISBN: 978-3-318-06024-9; DOI:10.1159/isbn.978-3-318-06025-6

Il Prof. Barbetti svolge attività di revisione (**peer review**) per le seguenti riviste scientifiche internazionali:

Acta Diabetologica, **Cell Death and Disease**, Clinical Endocrinology, Clinical Genetics, Clinical Journal of the American Society of Nephrology, **Diabetes, Diabetes Care**, Diabetes Metabolism Research & Reviews, Diabetes Research and Clinical Practice, Diabetes Obesity and Metabolism, Diabetes Technology and Therapeutics, **Diabetic Medicine, Diabetologia, European Journal of Endocrinology, European Journal of Human Genetics**, European Journal of Clinical Investigation, **FASEB J**, Italian Journal of Pediatrics, **Journal of Clinical Investigation (JCI)**, Journal of Medical Genetics, **Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism**, Journal of Diabetes Investigation, Journal of Diabetes Research, Journal of Endocrinological Investigation, Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism, Molecular and Cellular Endocrinology, Molecular Genetics and Metabolism (MGM), **Nature Review Endocrinol, New England Journal of Medicine**, Pediatric Diabetes, PloS ONE, Scientific Reports (Nature), Swiss Medical Weekly, World Journal of Pediatrics.

ATTIVITA' DIDATTICA

Il Prof. Barbetti effettua la seguente attività didattica presso l'Università Tor Vergata

- 1) Biochimica clinica e Biologia Molecolare Clinica nell'ambito del corso di "Laboratory medicine" per la laurea magistrale a ciclo unico di Medicina in lingua inglese (IMS) (1 CFU)
- 2) Titolare del corso di Biochimica Sistemica Umana per la Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche (6 CFU)
- 3) Docente nel Dottorato di Ricerca in Biochimica e Biologia Molecolare coordinato dalla Professoressa Eleonora Candi

FONDI DI RICERCA DEL LABORATORIO

Richiesta di finanziamento Collaborative project grant ESPE 2020

Finanziamenti di ricerca anni 2000-2018:

2018: Career Development Award, ESPE, 20.000,00 €

2017: Borsa di studio della Società Italiana di Diabetologia (SID) alla collaboratrice Dr.ssa Valeria Grasso su progetto di ricerca del Prof. Barbetti.

2014: Ministero della Salute – Ricerca Finalizzata 2011-2012 – PE 2011- 02350284. P.I. Fabrizio Barbetti. Search for new genes a new therapies for Neonatal Diabetes Mellitus (NDM) and Hyperinsulinism and Hypoglycemia (HH). Durata: triennale. Finanziamento: 219.000,00 €

2011: ESPE Collaborative research project. P.I. Fabrizio Barbetti. Altre Unità C. Nichols, S Louis, USA, R Holl, Università di Ulm, Germania. Finanziamento: 30.000 €

2009: E-RARE call 2009 – Progetto/Consorzio: European Network on Genetics, Pathophysiology and Translational Research into Rare Pancreatic Beta-Cell Insufficiency Diseases. Acronimo: EuroGeBeta. Durata: biennale. Coordinatore: Dr. M. Vaxillaire. Responsabile Unità (Partner) n° 6 F. Barbetti. Finanziamento: 59.000,00 €

2009: Fondazione Roma – Progetto: Molecular mechanisms in the pathogenesis of type 2 diabetes mellitus and its cardiovascular complications. Durata: biennale. Coordinatore: Prof. V. Trischitta. Responsabile Unità 5. F. Barbetti, Finanziamento: 180.000,00 €

2009: TELETHON call 2009 – Progetto: A new genetic screening of TG2 human gene in a type 2 diabetes subject cohort and an associated functional study. GGP09147. P.I. O. Massa (ricercatrice Barbetti). Annuale. Finanziamento: 52.000,00 €

2006: PRIN 2006. Responsabile Unità Univ. Tor Vergata. Protocollo 2006067105_003 - Titolo: Obesità e infiammazione nel bambino: aspetti genetici, fisiopatologici e fenotipici. Coordinatore: C Maffei, Univ. di Verona.

2004: Telethon, Prog. n. GGP04264, P.I. F. Barbetti, biennale. Totale finanziato: 106.500 €

2003: Ricerca strategica Ministero della Sanità, Coordinatore/P.I.: F. Barbetti

2002: Progetto **strategico** sul diabete tipo 2, **Ministero della Sanità** bando **2002**, Unità operativa Ospedale Bambino Gesù coordinata da Dr. F. Barbetti (P.I. Prof. G. Pozza, H S Raffaele, Milano).

2001: Progetto **FIRB**, Bando **2001**, (attività del Dr. F. Barbetti inserite nell' ambito di varie Unità Operative) . Titolo del progetto "Decodificazione delle malattie genetiche semplici")

2001: Progetto **ASI (Agenzia Spaziale Italiana)**, Bando **2001**, biennale. P.I. P. Lavia, CNR Research Scientist, IBCIT, Parco Scientifico Biomedico di Roma S Raffaele.

Finanziamenti/Fondi di ricerca anni 1992-1999:

1999: Progetto multicentrico **Telethon n° E.948**, biennale. Coordinatore/P.I. Dr. F. Barbetti.

1998: Ric. Finalizzata Min. della Sanità, Unità operativa H S Raffaele: Dr. F. Barbetti (P.I.: Dr. V. Trischitta, Osp. S. Giovanni Rotondo, **ICS 160.3/RF98/76**).

1997: **1)** Prog. **Telethon n° E.591**; **2)** Ric. Finalizzata **Min. della Sanità**, Rifer: **RF97.19**, biennale. P.I.: Dr. F. Barbetti; **3)** Fondi istituzionali H S Raffaele: PZ801.

1996: **1)** Prog. **Telethon n° E.483**; **2)** Fondi istituzionali H S Raffaele: PZ 705; Fondo della Società Italiana di Diabetologia, come Unità esterna (titolare: Dr. Luigi Gnudi, Un. di Padova)

1995: **1)** Prog. **Telethon n° E.228**; **2)** Fondi istituzionali H S Raffaele: PZ 601 e 602

1994: **1)** Fondo del **Ministero della Sanità**, contratto n° L1660026; **2)** Prog. **Telethon n. E.098**; **3)** Prog. **Telethon n. E.46**, come Unità esterna (P.I.: Prof. Renzo Cordera, DISEM, Univ. di Genova); Fondi istituzionali H S Raffaele: PZ29510.

1992: Fondo di Ricerca dall' "Ospedale Bambino Gesù" , di Roma, (Min. della Sanità).

Principali collaborazioni nazionali ed internazionali attuali:

Prof. Domenico Accili, Dr Dieter Egli, Columbia University, New York, (NY), USA: Sviluppo di cellule iPS da fibroblasti di pazienti con forme monogeniche di diabete per la loro derivazione in vari tipi cellulari (beta cellule pancreatiche, adipociti, muscolo scheletrico) per studi funzionali. Gene correction in iPSC mediante CRISPR/CAS9. Introduzione di mutazioni mediante CRISPR/CAS9 in iPSC di soggetti normali a fini di analisi funzionale del gene oggetto di studio.

Prof. Colin Nichols, Washington University, St Louis (MO), USA: Studi funzionali in vitro delle mutazioni KATP.

Prof. Peter Arvan, University of Michigan, Ann Arbor (MI), USA: Studi funzionali in vitro delle mutazioni INS.

Prof. Andrew T Hattersley, University of Exeter, UK; Prof. Michel Polak, Hopital Necker, Parigi, Francia; Prof. Pal Njolstad, Università di Bergen, Norvegia; Prof. Louis Philipson e Prof. Graeme Bell, University of Chicago, USA, Prof. Jorge Ferrer, University of London, Londra, UK: scambio informazione dati genetici di forme rare di diabete neonatale e pubblicazione di dati clinici e genetici in forma di Consorzio Internazionale.

Gruppo di studio sul Diabete della S.I.E.D.P.: Raccolta pedigree MODY e pazienti NDM in Italia.

MIGLIORI 25 PUBBLICAZIONI del Prof. Fabrizio Barbetti
(IMPACT FACTOR – 2018 in rosso IF>10; Citazioni al 6/9/2020
grassetto ≥ 30 citazioni; grassetto/corsivo ≥ 50 citazioni; grassetto/corsivo/rosso ≥ 100 citazioni);
H index: 34 (Scopus); 33 (WoS/Publons)

- 1) Taylor SI, Cama A, Accili D, **Barbetti F**, Quon MJ, Sierra MdLL, Suzuki Y, Koller E, Levy-Toledano R, Wertheimer E, Moncada VY, Kadowaki H, Kadowaki T (1992) Mutations in the insulin receptor gene. *Endocr Rev* 13: 566-595. **(15.167) (256 citazioni)**
- 2) **Barbetti F**, Gejman PV, Taylor SI, Raben N, Cama A, Bonora E, Pizzo P, Moghetti P, Muggeo M, Roth J. (1992) Detection of mutations in the insulin receptor gene by denaturing gradient gel electrophoresis. *Diabetes* 41: 408-415 **(7.72, 2019) (44 citazioni)**
- 3) Carrera P, Cordera R, Ferrari M, Cremonesi L, Taramelli R, Andraghetti G, Carducci Ca, Dozio N, Pozza G, Taylor SI, Micossi P, **Barbetti F**. (1993) Substitution of Leu for Pro-193 in the insulin receptor in a patient with a genetic form of severe insulin resistance. *Hum Molec Genet* 2: 1437-1441 **(5.1, 2019) (18 citazioni)**
- 4) Njolstad PR, Sovik O, Cuesta-Munoz A, Bjorkhaug L, Massa O, **Barbetti F**, Undlien D, Shiota C, Magnuson MA, Molven A, Matschinsky FM, Bell GI. (2001) Neonatal diabetes mellitus due to complete glucokinase deficiency. *N Engl J Med* 344:1588-1592 **(70.670) (318 citazioni)**
- 5) Massa O, Meschi F, Cuesta-Munoz A, Caumo A, Cerutti F, Toni S, Cherubini V, Guazzarotti L, Sulli N, Matschinsky FM, Lorini R, Iafusco D, **Barbetti F** and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetes (SIEDP). (2001) High prevalence of glucokinase mutations in Italian children with MODY. Influence on glucose tolerance, first-phase insulin response, insulin sensitivity and BMI. *Diabetologia* 44:898-905 **(7.518, 2019) (105 citazioni)**
- 6) Christesen HBT, Brock Jacobsen B, Odili S, Buettger C, Cuesta-Munoz A, Hansen T, Brusgaard K, Massa O, Magnuson MA, Shiota C, Matschinsky FM, **Barbetti F**. (2002) The second activating glucokinase mutation (A456V): implications for glucose homeostasis and diabetes therapy. *Diabetes* 51: 1240-1246 **(7.72, 2019) (128 citazioni)**
- 7) Iafusco D, Stazi MA, Cotichini R, Cotellessa M, Martinucci ME, Mazzella M, Cherubini V, **Barbetti F**, Martinetti M, Cerutti F, Prisco F and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetology (2002) Permanent diabetes mellitus in the first year of life. *Diabetologia* 45:798-804 **(7.518, 2019) (120 citazioni)**
- 8) Massa O, Iafusco D, D'Amato E, Gloy AL, Hattersley AT, Pasquino B, Tonini G, Dammacco F, Zanette G, Meschi F, Porzio O, Bottazzo GF, Crinò A, Lorini R, Cerutti F, Vanelli M, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology. (2005) KCNJ11 activating mutations in Italian patients with permanent neonatal diabetes. *Hum Mutat* 25: 22-27 **(4.124, 2019) (124 citazioni)**
- 9) Foti D, Chiefari E, Fedele M, Iuliano R, Brunetti L, Paonessa F, Manfioletti G, **Barbetti F**, Brunetti A, Croce CM, Fusco A, Brunetti A. (2005) Lack of the architectural factor HMGA1 causes insulin resistance and diabetes in humans and mice. *Nat Med* 11: 765-773 **(30.357; 2-year, 2018:check) (153 citazioni)**
- 10) Tonini G, Bizzarri C, Bonfanti R, Vanelli M, Cerutti F, Faleschini E, Meschi F, Prisco F, Ciacco E, Cappa M, Torelli C, Cauvin V, Tumini S, Iafusco D, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetology. (2006) Sulphonylurea treatment outweighs insulin therapy in short-term metabolic control of patients with permanent neonatal diabetes mellitus due to activating mutations of the *KCNJ11* gene. *Diabetologia* 49:2210-2213 **(7.518, 2019) (54 citazioni)**
- 11) Masia R, Koster JC, Tumini S, Chiarelli F, Colombo C, Nichols CG, **Barbetti F**. (2007) An ATP-binding mutation (G334D) in *KCNJ11* is associated with a sulphonylurea-insensitive form of DEND (Developmental Delay, Epilepsy, and Neonatal Diabetes). *Diabetes* 56: 328-336 **(7.72, 2019) (63 citazioni)**
- 12) Koster JC, Cadario F, Kurata HT, Peruzzi C, Colombo C, Nichols CG, **Barbetti F**. (2008) The G53D mutation in Kir6.2 (*KCNJ11*) is associated with neonatal diabetes and motor dysfunction in adulthood that is improved with sulphonylurea therapy. *J Clin Endocrinol Metab* 93: 1054-1061 **(5.399, 2019) (74 citazioni)**

- 13) Colombo C, Porzio O, Liu M, Massa O, Vasta M, Salardi S, Beccaria L, Monciotti C, Toni S, Pedersen O, Hansen T, Federici L, Pesavento R, Cadario F, Federici G, Ghirri P, Arvan P, Iafusco D, **Barbetti F** and the Early onset diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetes (SIEDP). (2008) Seven mutations in the human insulin gene linked to permanent neonatal/infancy-onset diabetes mellitus. *J Clin Invest* 118:2148-2156 (12.282) (147 citazioni)
- 14) Bonfanti R, Colombo C, Nocerino V, Massa O, Iafusco D, Viscardi M, Chiumello G, Meschi F, **Barbetti F**. (2009) Insulin gene mutations as cause of diabetes in children negative for five type 1 diabetes autoantibodies. *Diabetes Care* 32:123-125 (16.019, 2019) (53 citazioni)
- 15) Lorini R, Klersy C, d'Annunzio G, Massa O, Minuto N, Iafusco D, Bellané-Chatelot C, Frongia AP, Toni S, Meschi F, Cerutti F, **Barbetti F** and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED) (2009). Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY) in children with incidental hyperglycemia. A multicenter Italian study on 172 families. *Diabetes Care* 32:1864-1866 (16.019, 2019) (72 citazioni)
- 16) Russo L, Iafusco D, Brescianini S, Nocerino V, Bizzarri C, Toni S, Cerutti F, Monciotti C, Pesavento R, Iughetti L, Bernardini L, Bonfanti R, Gargantini L, Vanelli M, Aguilar-Bryan L, Stazi A, Grasso V, Colombo C, **Barbetti F** and the ISPED Early Diabetes Study Group. (2011) Permanent diabetes during the first year of life: multiple gene screening in 54 patients. *Diabetologia* 54:1693-1701 (7.518, 2019) (44 citazioni)
- 17) Iafusco D, Bizzarri C, Cadario F, Pesavento R, Tonini G, Tumini S, Cauvin V, Colombo C, Bonfanti R, **Barbetti F**. (2011) No beta cell desensitisation after a median of 68 months on glibenclamide therapy in patients with *KCNJ11*-associated permanent neonatal diabetes. *Diabetologia* 54:2736-2738 (7.518, 2019) (25 citazioni)
- 18) Iafusco D, Massa O, Pasquino B, Colombo C, Iughetti L, Bizzarri C, Mammì C, Lo Presti D, Suprani T, Schiaffini R, Nichols CG, Russo L, Grasso V, Meschi F, Bonfanti R, Brescianini S, **Barbetti F** and the Early Diabetes Study Group of ISPED (2012). Minimal Incidence of Neonatal/Infancy Onset Diabetes in Italy is 1:90,000 live births. *Acta Diabetol* 49:405-408 (2.996) (74 citazioni)
- 19) Iafusco D, Salardi S, Chiari G, Toni S, Rabbone I, Pesavento R, Pasquino B, de Benedictis A, Maltoni G, Colombo C, Russo L, Massa O, Sudano M, Cadario F, Porta M, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED). (2014) No sign of proliferative retinopathy in 15 patients with Permanent Neonatal Diabetes with a median diabetes duration of 24 years. *Diabetes Care* 37:e181-e182 (16.019, 2019) (2 citazioni)
- 20) Delvecchio M, Ludovico O, Menzaghi C, Di Paola R, Zelante L, Marucci A, Grasso V, Trischitta V, Carella M, **Barbetti F**. (2014) Low prevalence of *HNF1A* mutations after molecular screening of multiple MODY genes in 58 Italian families recruited in the pediatric or adult diabetes clinic from a single Italian hospital. *Diabetes Care* 37:e258-e260 (16.019, 2019) (16 citazioni)
- 21) Prudente S, Jungtrakoon P, Marucci A, Ludovico O, Buranasupkajorn P, Mazza T, Hastings T, Milano T, Morini E, Mercuri L, Bailetti D, Mendonca C, Alberico F, Basile G, Romani M, Miccinilli E, Pizzuti A, Carella M, **Barbetti F**, Pascarella S, Marchetti P, Trischitta V, Di Paola R, Doria A. (2015) Loss-of-function mutations in *APPL1* in familial diabetes mellitus. *Am J Hum Genet* 97:177-185. (9.924, 2019) (58 citazioni)
- 22) Delvecchio M, Mozzillo E, Salzano G, Iafusco D, Frontino G, Patera PI, Rabbone I, Cherubini V, Grasso V, Tinto N, Giglio S, Contreas G, Di Paola R, Salina A, Cauvin V, Tumini S, d'Annunzio G, Iughetti L, Mantovani V, Maltoni G, Toni S, Marigliano M, **Barbetti F**, and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetes (ISPED). (2017) Monogenic Diabetes accounts for 6.3% of cases referred to 15 Italian pediatric diabetes Centers during 2007-2012. *J Clin Endocrinol Metab* 102:1826-1834 (5.399, 2019) (28 citazioni)
- 23) Bowman P, Sulen A, **Barbetti F**, Beltrand J, Svalastoga P, Codner E, Tessmann EH, Juliusson P, Skrivarhaug S, Pearson ER, Flanagan SE, Babiker T, Thomas NJ, Shepherd MH, Ellard S, Klimes I, Szopa M, Polak M, Iafusco D, Hattersley AT, Njolstad PR for the Neonatal Diabetes International Collaborative Group. (2018) Effectiveness and safety of long-term treatment with sulfonylureas in patients with neonatal diabetes due to *KCNJ11* mutations: an international cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol* 6:637-646 (25.340, 2019) (40 citazioni)

24) Ma S, Viola R, Sui L, Cherubini V, **Barbetti F**, Egli D (2018). β cell replacement after gene editing of a neonatal diabetes-causing mutation at the insulin locus. Stem Cell Reports 11:1407-1415; (5.499) (10 citazioni)

25) Bowman P, Mathews F, **Barbetti F**, Sheperd MH, Sanchez J, Piccini B, Beltrand J, Letourneau-Freiberg LR, Polak M, Greeley SAW, Rawlins E, Babiker T, Thomas MJ, De Franco E, Ellard S, Flanagan SE, Hattersley AT. (2020) Long-term follow-up of glycemic and neurological outcomes in an international series of patients with sulfonylurea-treated ABCC8 permanent neonatal diabetes. *Sottomesso a: Diabetes Care* (16.019, 2019)

**LISTA COMPLETA delle PUBBLICAZIONI del Prof. Fabrizio Barbetti
(IMPACT FACTOR – 2019 in rosso IF>10;**

**grassetto ≥ 30 citazioni; grassetto/corsivo ≥ 50 citazioni; grassetto/corsivo/rosso ≥ 100 citazioni);
H index: 34 (Scopus); 33 (WoS/Publons); (Cit. totali 6/9/2020: 3799)**

1. Fallucca F, Mirabella C, Tamburrano G, Gambardella S, Aufieri G, **Barbetti F**, Andreani D. (1979) Effects of somatostatin on insulin and glucagon in patients with insulinoma. *J Endocrinol Invest* 2:257-260. **(3.397, 2019)** (6 citazioni)
2. Fallucca F, **Barbetti F**, Maldonato A, Spallone V, Giangrande L, Gambardella S. (1982) Effects of somatostatin on established induced ketosis. *Horm Metab Res* 14:512-515 **(2.423)** (2 citazioni)
3. Maldonato A, Lucisano A, Maniccia E, Luciani G, Agnes R, Magalini S, Cama A, Marani F, **Barbetti F**, Fallucca F, Andreani D. (1985) Amniotic membrane diffusion chambers: a new possibility for pancreatic islet transplantation. *Life Support Syst* 3 (Suppl 1):640-644 (3 citazioni)
4. Annibale B, Delle Fave GF, **Barbetti F**, De Magistris L, Puoti M, Giordano E, Leonetti F, Tamburrano G. (1987) Dose-response effect of somatostatin-14 on human basal pancreatic hormones. *Pancreas* 2:551-556 **(2.920, 2019)** (8 citazioni)
5. Salabé GB, Tomei E, **Barbetti F**, Gentile F, Fusconi E, Grossi A. (1987) High incidence of empty sella in long-term hypothyroidism. *Minerva Endocrinol* 12:273-280 **(1.529, 2019)** (1 citazione)
6. Vernia P, Caprilli R, Latella G, **Barbetti F**, Magliocca F, Cittadini M. (1988) Fecal lactate and ulcerative colitis. *Gastroenterology* 95:1564-1568 **(17.373, 2019)** **(155 citazioni)**
7. Grossi A, **Barbetti F**, Bulletta C, Ciampalini P, Jaffrain-Rea ML, Tamburrano G. (1989) Sequential infusion of GH-H 1-29NH₂, LHRH and TRH for evaluating hypophyseal reserve. Comparison with politest. *Minerva Endocrinol* 14:213-219 **(1.529, 2019)**
8. Taylor SI, **Barbetti F**, Accili D, Roth J, Gorden P. (1989) Syndromes of autoimmunity and hypoglycemia. Autoantibodies directed against insulin and its receptor In: *Endocrinol Metab Clin North Am* 18(1):123-143 **(3.813, 2019)** **(69 citazioni)**
9. **Barbetti F**, Raben N, Kadowaki T, Cama A, Accili D, Gabbay KH, Merenich JH, Taylor SI, Roth J. (1990) Two unrelated patients with familial hyperproinsulinemia due to a mutation substituting histidine for arginine at position 65 in the proinsulin molecule: identification of the mutation by direct sequencing of genomic deoxyribonucleic acid amplified by polymerase chain reaction. *J Clin Endocrinol Metab* 71:164-169 **(5.399, 2019)** **(31 citazioni)**
10. **Barbetti F**, Crescenti C, Negri M, Leonetti F, Grossi A, Tamburrano G. (1990) Growth hormone does not inhibit its own secretion during prolonged hypoglycemia in man. *J Clin Endocrinol Metab* 70:1371-1374 **(5.399, 2019)** (8 citazioni)
11. Raben N, **Barbetti F**, Cama A, Lesniak MA, Lillioja S, Zimmet P, Serjeantson SW, Taylor SI, Roth J. (1991) Normal coding sequence of insulin gene in Pima Indians and Nauruans, two groups with highest prevalence of type II diabetes. *Diabetes* 40:118-122 **(7.72, 2019)** (15 citazioni)
12. Taylor SI, Cama A, Accili D, **Barbetti F**, Imano E, Kadowaki H, Kadowaki T. (1991) Genetic basis of endocrine disease. 1. Molecular genetics of insulin resistant diabetes. *J Clin Endocrinol Metab* 73:1158-1163 **(5.399, 2019)** **(44 citazioni)**
13. Taylor SI, Cama A, Accili D, **Barbetti F**, Quon MJ, Sierra MdL, Suzuki Y, Koller E, Levy-Toledano R, Wertheimer E, Moncada VY, Kadowaki H, Kadowaki T (1992) Mutations in the insulin receptor gene. *Endocr Rev* 13: 566-595 **(14.661, 2019)** **(256 citazioni)**
14. **Barbetti F**, Gejman PV, Taylor SI, Raben N, Cama A, Bonora E, Pizzo P, Moghetti P, Muggeo M, Roth J. (1992) Detection of mutations in insulin receptor gene by denaturing gradient gel electrophoresis. *Diabetes* 41: 408-415 **(7.72, 2019)** **(44 citazioni)**
15. Accili D, **Barbetti F**, Cama A, Kadowaki H, Kadowaki T, Imano E, Levi-Toledano R, Taylor SI. (1992) Mutations in the insulin receptor gene in patients with genetic syndromes of insulin resistance and acanthosis nigricans *J Invest Dermatol* 98:77S-81S. **(6.290, 2018-2019)** (21 citazioni)

16. Accili D, Cama A, **Barbetti F**, Kadowaki H, Kadowaki T, Taylor SI (1992) Insulin resistance due to mutations of the insulin receptor gene: an overview. *J Endocrinol Invest* 15: 857-864 (3.397, 2019) (29 citazioni)
17. Carrera P, Cordera R, Ferrari M, Cremonesi L, Taramelli R, Andraghetti G, Carducci Ca, Dozio N, Pozza G, Taylor SI, Micossi P, **Barbetti F**. (1993) Substitution of Leu for Pro-193 in the insulin receptor in a patient with a genetic form of severe insulin resistance. *Hum Molec Genet* 2: 1437-1441 (5.1, 2019) (18 citazioni)
18. Wertheimer E, **Barbetti F**, Muggeo M, Roth J, Taylor SI. (1994) Two mutations in a conserved structural motif in the insulin receptor inhibit normal folding and intracellular transport of the receptor. *J Biol Chem* 269:7587-7592 (4.238, 2019) (20 citazioni)
19. Wertheimer E, Litvin Y, Ebstein RP, Bennet ER, **Barbetti F**, Accili D, Taylor SI. (1994) Deletion of exon 3 of the insulin receptor gene in a kindred with a familial form of insulin resistance. *J Clin Endocrinol Metab* 78:1153-1158 (5.399, 2019) (17 citazioni)
20. Terregino C, Cardona F, **Barbetti F**, Antonozzi I, Carducci Ca. (1996) Clinical and molecular evaluation of Italian patients affected by Pelizaeus-Merzbacher Disease. *J Inherit Metab Dis* 19:197-200 (4.036, 2019)
21. **Barbetti F**. (1996) Pathophysiology of non insulin dependent diabetes and the search for candidate genes: dangerous liaisons? *Acta Diabetol* 33:257-262 (3.418, 2019) (2 citazioni)
22. **Barbetti F**, Rocchi M, Bossolasco M, Cordera R, Sbraccia P, Finelli P, Consalez GG. (1996) The human skeletal muscle glycogenin gene: cDna, tissue expression and chromosomal localization. *Biochem Biophys Res Comm* 220: 72-77 (2.985, 2019) (16 citazioni)
23. Guazzini B, Gaffi D, Mainieri D, Multari G, Cordera R, Bertolini S, Pozza G, Meschi F, **Barbetti F**. (1998) Three novel missense mutations in the glucokinase gene (G80S; E221K; G227C) in Italian subjects with maturity-onset diabetes of the young (MODY). *Hum Mutat* 12:136 (Mutation in Brief #162,1997, Online) (4.124, 2019) (22 citazioni)
24. D'Adamo M, Buongiorno A, Maroccia E, Leonetti F, **Barbetti F**, Giaccari A, Zorretta D, Tamburrano G, Sbraccia P. (1998) Increased OB gene expression leads to elevated plasma leptin concentrations in patients with chronic primary hyperinsulinemia. *Diabetes* 47:1625-1629 (7.72, 2019) (27 citazioni)
25. Hansen L, Fjordvang H, Rasmussen SK, Vestergaard H, Echwald SM, Hansen T, Alessi D, Shenolikar S, Saltiel AR, **Barbetti F**, Pedersen O. (1999) Mutational analysis of the coding regions of the genes encoding protein kinase B-alpha and -beta, phosphoinositide-dependent protein kinase-1, phosphatase targeting to glycogen, protein phosphatase inhibitor-1, and glycogenin: lessons from a search for genetic variability of the insulin-stimulated glycogen synthesis pathway of skeletal muscle in NIDDM patients. *Diabetes* 48: 403-407 (7.72, 2019) (12 citazioni)
26. Maggi D, **Barbetti F**, Cordera R. (1999) Role of proline 193 in the insulin receptor post-translational processing. *Diabetologia* 42: 435-442 (7.518, 2019) (5 citazioni)
27. Prisco F, Iafusco D, Franzese A, Sulli N, **Barbetti F** (2000). MODY 2 presenting as neonatal hyperglycaemia: a need to reshape the definition of "neonatal diabetes"? *Diabetologia* 43:1331-1332 (7.518, 2019) (37 citazioni)
28. Hansen L, Uriostel S, Petersen HV, Jensen JN, Eiberg H, **Barbetti F**, Serup P, Hansen T, Pedersen O. (2000) Missense mutations in the human insulin promoter factor-1 gene and their relation to maturity-onset diabetes of the young and late-onset type 2 diabetes mellitus in caucasians. *J Clin Endocrinol Metab* 85: 1323-1326 (5.399, 2019) (50 citazioni)
29. Massa O, Meschi F, Cuesta-Munoz A, Caumo A, Cerutti F, Toni S, Cherubini V, Guazzarotti L, Sulli N, Matschinsky FM, Lorini R, Iafusco D, **Barbetti F** and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetes (SIEDP). (2001) High prevalence of glucokinase mutations in Italian children with MODY. Influence on glucose tolerance, first-phase insulin response, insulin sensitivity and BMI. *Diabetologia* 44:898-905 (7.518, 2019) (105 citazioni)

30. Njolstad PR, Sovik O, Cuesta-Munoz A, Bjorkhaug L, Massa O, **Barbetti F**, Undlien D, Shiota C, Magnuson MA, Molven A, Matschinsky FM, Bell GI. (2001) Neonatal diabetes mellitus due to complete glucokinase deficiency. *N Engl J Med* 344:1588-1592 (70.670) (318 citazioni)
31. Baroni MG, Sentinelli F, Lovari S, Massa O, Romeo S, Colombo C, di Mario U, **Barbetti F**. (2001) Single-strand conformation polymorphism analysis of the glucose transporter gene GLUT 1 in maturity onset diabetes of the young. *J Molec Med-JMM* 79:270-274 (4.427, 2019) (2 citazioni)
32. Christesen HBT, Brock Jacobsen B, Odili S, Buettger C, Cuesta-Munoz A, Hansen T, Brusgaard K, Massa O, Magnuson MA, Shiota C, Matschinsky FM, **Barbetti F**. (2002) The second activating glucokinase mutation (A456V): implications for glucose homeostasis and diabetes therapy. *Diabetes* 51: 1240-1246 (7.72, 2019) (128 citazioni)
33. Iafusco D, Stazi MA, Cotichini R, Cotellessa M, Martinucci ME, Mazzella M, Cherubini V, **Barbetti F**, Martinetti M, Cerutti F, Prisco F and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetology (2002) Permanent diabetes mellitus in the first year of life. *Diabetologia* 45:798-804 (7.518, 2019) (120 citazioni)
34. Montoli A, Colussi G, Massa O, Caccia R, Rizzoni GF, Civati G, **Barbetti F**. (2002) Renal cysts and diabetes syndrome linked to mutations of the hepatocyte nuclear factor-1 beta gene: description of a new family with associated liver involvement. *Am J Kidney Dis* 40:397-402 (6.653) (56 citazioni)
35. Stride A, Vaxillaire M, Tuomi T, **Barbetti F**, Njolstad PR, Hansen T, Costa A, Conget I, Pedersen O, Sovik O, Lorini R, Groop L, Froguel P, Hattersley AT and The MODY GIFT Consortium. (2002) The genetic abnormality in the beta-cell determines the response to an oral glucose load. *Diabetologia* 45:427-435 (7.518, 2019) (173 citazioni)
36. Bernassola F, Federici M, Corazzari M, Terrinoni A, Hribal ML, De Laurenzi V, Ranalli M, Massa O, Sesti G, McLean WHI, Citro G, **Barbetti F**, Melino G. (2002) Role of transglutaminase 2 in glucose tolerance: knockout mice studies and a putative mutation in a MODY patient. *FASEB J* 16: 1371-1378 (5.391) (91 citazioni)
37. Massa O, Iafusco D, D'Amato E, Gloyn AL, Hattersley AT, Pasquino B, Tonini G, Dammacco F, Zanette G, Meschi F, Porzio O, Bottazzo G, Crinò A, Lorini R, Cerutti F, Vanelli M, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology. (2005) KCNJ11 activating mutations in Italian patients with permanent neonatal diabetes. *Hum Mutat* 25: 22-27 (4.124, 2019) (124 citazioni)
38. Gloyn AL, Odili S, Zelent D, Buettger C, Castleden HAJ, Steele AM, Stride A, Shiota C, Magnuson MA, Lorini R, d'Annunzio G, Stanley C, Kwagh J, van Schaftingen E, Veiga-da-Cunha M, **Barbetti F**, Dunten P, Han Y, Grimsby J, Taub R, Ellard S, Hattersley AT, Matschinsky FM. (2005) Insights into the structure and regulation of glucokinase from a novel mutation (V62M) which causes maturity-onset diabetes of the young. *J Biol Chem* 280: 14105-14113 (4.238, 2019) (73 citazioni)
39. Foti D, Chiefari E, Fedele M, Iuliano R, Brunetti L, Paonessa F, Manfioletti G, **Barbetti F**, Brunetti A, Croce CM, Fusco A, Brunetti A. (2005) Lack of the architectural factor HMGA1 causes insulin resistance and diabetes in humans and mice. *Nat Med* 11: 765-773 (36.139, 2019) (153 citazioni)
40. Colombo C, Delvecchio M, Zecchino C, Faienza MF, Cavallo L, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology. (2005) Transient neonatal diabetes mellitus is associated with a recurrent (R201H) KCNJ11 (Kir6.2) mutation. *Diabetologia* 48: 2439-2441 (7.113) (38 citazioni)
41. Sentinelli F, Romeo S, **Barbetti F**, Berni A, Filippi E, Fanelli M, Fallarino M, Baroni MG. (2006) Search for genetic variants in the p66 Shc longevity gene by PCR-single strand conformational polymorphism in patients with early-onset cardiovascular disease. *BMC Genet* 7:14 (2.469; 2-year, 2018:check) (5 citazioni)
42. Tonini G, Bizzarri C, Bonfanti R, Vanelli M, Cerutti F, Faleschini E, Meschi F, Prisco F, Ciacco E, Cappa M, Torelli C, Cauvin V, Tumini S, Iafusco D, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society of Paediatric Endocrinology and Diabetology. (2006) Sulfonylurea treatment outweighs insulin therapy in short-term metabolic control of patients with permanent neonatal diabetes mellitus due to activating mutations of the *KCNJ11* (KIR6.2) gene. *Diabetologia* 49:2210-2213 (7.518, 2019) (54 citazioni)

43. Shimomura K, Girard CA, Proks P, Nazim J, Lippiat JD, Cerutti F, Lorini R, Gloyn A, Ellard S, Hattersley AT, **Barbetti F**, Ashcroft FM. (2006) Mutations at the same residue (R50) of Kir6.2 (KCNJ11) that cause neonatal diabetes produce different functional effects. *Diabetes* 55: 1705-1712 (7.72, 2019) (50 citazioni)
44. Porzio O, Massa O, Cunsolo V, Colombo C, Malaponti M, Bertuzzi F, Hansen T, Johansen A, Pedersen O, Meschi F, Terrinoni A, Melino G, Federici M, Decarlo N, Menicagli M, Campani D, Marchetti P, Ferdaoussi M, Froguel P, Federici G, Vaxillaire M, **Barbetti F**. (2007) Missense mutations in *TGM2* gene encoding transglutaminase 2 are associated with familial type 2 diabetes. *Hum Mutat* 28: 1150 (4.124, 2019) (32 citazioni)
45. Masia R, Koster JC, Tumini S, Chiarelli F, Colombo C, Nichols CG, **Barbetti F**. (2007) An ATP-binding mutation (G334D) in *KCNJ11* is associated with a sulfonylurea-insensitive form of developmental delay, epilepsy, and neonatal diabetes. *Diabetes* 56: 328-336 (7.72, 2019) (63 citazioni)
46. **Barbetti F**. (2007). Diagnosis of neonatal and infancy-onset diabetes *Endocr Dev* 11: 83-93 (RG if 3.43) (9 citazioni)
47. Koster JC, Cadario F, Kurata HT, Peruzzi C, Colombo C, Nichols CG, **Barbetti F**. (2008) The G53D mutation in Kir6.2 (*KCNJ11*) is associated with neonatal diabetes and motor dysfunction in adulthood that is improved with sulfonylurea therapy. *J Clin Endocrinol Metab* 93: 1054-1061 (5.399, 2019) (74 citazioni)
48. Colombo C, Porzio O, Liu M, Massa O, Vasta M, Salardi S, Beccaria L, Monciotti C, Toni S, Pedersen O, Hansen T, Federici L, Pesavento R, Cadario F, Federici G, Ghirri P, Arvan P, Iafusco D, **Barbetti F** and the Early onset diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetes (SIEDP). (2008) Seven mutations in the human insulin gene linked to permanent neonatal/infancy-onset diabetes mellitus. *J Clin Invest* 118:2148-2156 (11.864, 2019) (147 citazioni)
49. Brufani C, Grossi A, Fintini D, Fiori R, Ubertaini G, Colabianchi D, Ciampalini P, Tozzi A, **Barbetti F**, Cappa M. (2008) Cardiovascular fitness, insulin resistance and metabolic syndrome in severely obese prepubertal Italian children. *Horm Res (ora Horm Res Paediatr)* 70:349-356 (2.324) (7 citazioni)
50. Baratta R, Rossetti P, Prudente S, **Barbetti F**, Sudano D, Nigro A, Farina MG, Trischitta V, Frittitta L. (2008) Role of the *ENPP1* K121Q polymorphism on glucose homeostasis. *Diabetes* 57:3360-3364 (7.72, 2019) (29 citazioni)
51. Bonfanti R, Colombo C, Nocerino V, Massa O, Iafusco D, Viscardi M, Chiumello G, Meschi F, **Barbetti F**. (2009) Insulin gene mutations as cause of diabetes in children negative for five type 1 diabetes autoantibodies. *Diabetes Care* 32:123-125 (16.019, 2019) (55 citazioni)
52. Brufani C, Grossi A, Fintini D, Tozzi A, Nocerino V, Patera PI, Ubertaini G, Porzio O, **Barbetti F**, Cappa M (2009). Obese children with low birth weight demonstrate impaired beta-cell function during oral glucose tolerance test. *J Clin Endocrinol Metab* 94:4448-4452 (5.399, 2019) (26 citazioni)
53. Delvecchio M, Zecchino C, Faienza MF, Acquafredda A, **Barbetti F**, Cavallo L. (2009) Sulfonylurea treatment in a girl with neonatal diabetes (*KCNJ11* R201H) and celiac disease: impact of low compliance to gluten free diet. *Diab Res Clin Pract* 84:332-334 (4.234, 2019) (3 citazioni)
54. Nocerino V, Colombo C, Bonfanti R, Iafusco D, **Barbetti F**. (2009) Mutations in *IAPP* and *NEUROG3* genes are not a common cause of permanent neonatal/infancy/childhood onset diabetes. *Diabet Med* 26:660-661 (3.107) (5 citazioni)
55. Brufani C, Tozzi A, Fintini D, Ciampalini P, Grossi A, Fiori R, Kiepe D, Manco M, Schiaffini R, Porzio O, Cappa M, **Barbetti F**. (2009) Sexual dimorphism of body composition and insulin sensitivity across pubertal development in obese Caucasian subjects. *Eur J Endocrinol* 160:769-775 (5.308, 2019) (43 citazioni)
56. Lorini R, Klersy C, d'Annunzio G, Massa O, Minuto N, Iafusco D, Bellané-Chatelot C, Frongia AP, Toni S, Meschi F, Cerutti F, **Barbetti F** and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED) (2009). Maturity-onset diabetes of the young in children with incidental hyperglycemia: a multicenter Italian study of 172 families. *Diabetes Care* 32:1864-1866 (16.019, 2019) (72 citazioni)
57. **Barbetti F**, Cobo-Vuilleumier N, Dionisi-Vici C, Toni S, Ciampalini P, Massa O, Rodriguez-Bada P, Colombo C, Lenzi L, Garcia-Gimeno MA, Bermudez F, de Fonseca FR, Banin P, Aledo JC, Baixeras E, Sanz

- P, Cuesta-Munoz A (2009). Opposite clinical phenotypes of glucokinase disease: description of a novel activating mutation and contiguous inactivating mutations in human glucokinase (*GCK*) gene. *Mol Endocrinol* 23:1983-1989 (3.934, inglobato in **Endocrinology da Ott 2016**) (22 citazioni)
58. Brufani C, Ciampalini P, Grossi A, Fiori R, Fintini D, Tozzi A, Cappa M, **Barbetti E.** (2010) Glucose tolerance status in 510 children and adolescents attending an obesity clinic in Central Italy. *Pediatr Diabetes* 11:47-54 (3.052, 2019) (35 citazioni)
59. Boesgaard TW, Pruhova S, Andersson EA, Cinek O, Obermannova B, Lauenborg J, Damm P, Bergholdt R, Pociot F, Pisinger C, **Barbetti E,** Lebl J, Pedersen O, Hansen T. (2010) Further evidence that mutations in *INS* can be a rare cause of Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY). *BMC Med Genet* 11:42 (1.740; 2-year; 2018:check) (44 citazioni)
60. Prudente S, Baratta R, Andreozzi F, Morini E, Farina MG, Nigro A, Copetti M, Pellegrini F, Succurro E, Di Pietrantonio L, Brufani C, **Barbetti E,** Dallapiccola B, Sesti G, Trischitta V, Frittitta L. (2010) *TRIB3* R84 variant affects glucose homeostasis by altering the interplay between insulin sensitivity and insulin secretion. *Diabetologia* 53:1354-1361 (7.518, 2019) (14 citazioni)
61. Liu M, Haataja L, Wright J, Wickramasinghe DN, Hua Q-X, Phillips NF, **Barbetti E,** Weiss MA, Arvan P. (2010) Mutant *INS*-gene induced diabetes of youth: proinsulin cysteine residues impose dominant-negative inhibition on wild-type proinsulin transport. *PLoS ONE* 5:e13333 (i.f. **disponibile su richiesta**) (74 citazioni)
62. Loechner KJ, Akrouh A, Kurata HT, Dionisi-Vici C, Maiorana A, Pizzoferro M, Rufini V, de Ville de Goyet J, Colombo C, **Barbetti E,** Koster JC, Nichols CG. (2011) Congenital hyperinsulinism and glucose hypersensitivity in homozygous and heterozygous carriers of *Kir6.2* (*KCNJ11*) mutation V290M mutation. *KATP* channel inactivation mechanism and clinical management. *Diabetes* 60:209-217 (7.72, 2019) (15 citazioni)
63. Colombo C, Geraci C, Suprani T, Pocecco M, **Barbetti E.** (2011) Macrosomia, transient neonatal hypoglycemia, and monogenic diabetes in a family with heterozygous mutation R154X of *HNF4A* gene. *J Endocrinol Invest* 34:252-253 (3.397, 2019) (4 citazioni)
64. Russo L, Iafusco D, Brescianini S, Nocerino V, Bizzarri C, Toni S, Cerutti F, Monciotti C, Pesavento R, Iughetti L, Bernardini L, Bonfanti R, Gargantini L, Vanelli M, Aguilar-Bryan L, Stazi A, Grasso V, Colombo C, **Barbetti E** and the ISPED Early Diabetes Study Group. (2011) Permanent diabetes during the first year of life: multiple gene screening in 54 patients. *Diabetologia* 54:1693-1701 (7.518, 2019) (44 citazioni)
65. Iafusco D, Bizzarri C, Cadario F, Pesavento R, Tonini G, Tumini S, Cauvin V, Colombo C, Bonfanti R, **Barbetti E.** (2011) No beta cell desensitisation after a median of 68 months on glibenclamide therapy in patients with *KCNJ11*-associated permanent neonatal diabetes. *Diabetologia* 54:2736-2738 (7.518, 2019) (25 citazioni)
66. Brufani C, Fintini D, Ciampalini P, Nocerino V, Crea F, Giannone G, Patera PI, Valerio G, Cappa M, **Barbetti E** (2011). Pre-diabetes in Italian children and youngsters. *J Endocrinol Invest* 34:e275-280 (3.397, 2019) (2 citazioni)
67. Brufani C, Fintini D, Giordano U, Tozzi AE, **Barbetti E,** Cappa M. (2011) Metabolic syndrome in Italian obese children and adolescents: stronger association with central fat depot than with insulin sensitivity and birth weight. *Int J Hypertension* 2011:257168 (10 citazioni)
68. Fredheim S, Svensson J, Pørksen S, Hansen L, Hansen T, Pedersen OB, Mortensen HB, **Barbetti E,** Nielsen LB. (2011) Intrafamilial variability of early-onset diabetes due to an *INS* mutation. *Case Rep Genet* 2011:258978
69. Liu M, Lara-Lemus R, Shu-ou S, Wright J, Haataja L, **Barbetti E,** Guo H, Larkin D, Arvan P. (2012) Impaired cleavage of preproinsulin signal peptide linked to autosomal dominant diabetes. *Diabetes* 61:828-837 (7.72, 2019) (34 citazioni)
70. Fanciullo L, Iovane B, Gkliati D, Monti G, Sponzilli I, Cangelosi AM, Matrorilli C, Chiari G, **Barbetti E,** Dall'Aglio E, Vanelli M. (2012) Sulfonylurea-responsive neonatal diabetes mellitus diagnosed through molecular genetics in two children and in one adult after a long period of insulin treatment. *Acta Biomed* 83:56-61 (3 citazioni)

71. Brufani C, Manco M, Nobili V, Fintini D, **Barbetti E**, Cappa M. (2012) Thyroid function tests in obese prepubertal children: correlations with insulin sensitivity and body fat distribution. *Horm Res Paediatr* 78:100-105 (2.324) (13 citazioni)
72. Iafusco D, Massa O, Pasquino B, Colombo C, Iughetti L, Bizzarri C, Mammi C, Lo Presti D, Suprani T, Schiaffini R, Nichols CG, Russo L, Grasso V, Meschi F, Bonfanti R, Brescianini S, **Barbetti F** and the Early Diabetes Study Group of ISPED (2012). Minimal incidence of neonatal/infancy onset diabetes in Italy is 1:90,000 live births. *Acta Diabetol* 49:405-408 (3.418, 2019) (74 citazioni)
73. Battaglia D, Lin Y-W, Brogna C, Crinò A, Grasso V, Mozzi AF, Russo L, Spera S, Colombo C, Ricci S, Nichols CG, Mercuri E, **Barbetti F**. (2012) Glyburide ameliorates motor coordination and glucose homeostasis in a child with diabetes associated with the *KCNJ11/S225T, del226-232* mutation. *Pediatr Diabetes* 13:656-660 (3.052, 2019) (17 citazioni)
74. Noorian S, Sayarifard F, Farhadi E, **Barbetti F**, Razael N. (2013) GCK mutation in a child with maturity onset diabetes of the young, type 2. *Iran J Pediatr* 23:226-228 (0.344) (4 citazioni)
75. Massa O, Alessio M, Russo L, Nardo G, Bonetto V, Bertuzzi F, Paladini A, Iafusco D, Patera P, Federici G, Not T, Tiberti C, Bonfanti R, **Barbetti F**. (2013) Serological proteome analysis (SERPA) as a tool for the identification of new candidate autoantigens in type 1 diabetes. *J Proteomics* 82:263-273 (3.509, 2019) (17 citazioni)
76. Lin YW, Li A, Grasso V, Battaglia D, Crinò A, Colombo C, **Barbetti F**, Nichols CG. (2013) Functional characterization of a novel *KCNJ11* in frame mutation-deletion associated with infancy-onset diabetes and a mild form of intermediate DEND: a battle between K_{ATP} gain of channel activity and loss of channel expression. *PLoS ONE* 8:e63758 (i.f. disponibile su richiesta) (8 citazioni)
77. Deodati A, Inzaghi E, Liguori A, Puglianiello A, Germani D, Brufani C, Fintini D, Cappa M, **Barbetti F**, Cianfarani S. (2013) IGF2 methylation is associated with lipid profile in obese children. *Horm Res Paediatr* 14:361-367 (2.324) (15 citazioni)
78. Pinelli M, Acquaviva F, **Barbetti F**, Caredda E, Coccozza S, Delvecchio M, Mozzillo E, Pirozzi D, Prisco F, Rabbone I, Sacchetti L, Tinto N, Toni S, Zucchini S, Iafusco D. (2013) Identification of candidate children for maturity-onset diabetes of the young type 2 (MODY2) gene testing: a seven-item clinical flowchart (7-iF). *PLoS ONE* 8:e79933 (i.f. disponibile su richiesta) (18 citazioni)
79. Grasso V, Colombo C, Favalli V, Galderisi A, Rabbone I, Gombos S, Bonora E, Meschi F, Cerutti F, Iafusco D, Bonfanti R, Monciotti C, **Barbetti F**. (2013) Six cases with severe insulin resistance (SIR) associated with mutations of insulin receptor: Is a Bartter-like syndrome a feature of congenital SIR? *Acta Diabetol* 50:951-957 (3.418, 2019) (24 citazioni)
80. Scaramuzza A, Cherubini V, Tumini S, Bonfanti R, Buono P, Cardella F, d'Annunzio G, Frongia AP, Lombardo F, Monciotti AC, Rabbone I, Schiaffini R, Toni S, Zucchini S, Frontino G, Iafusco D; Diabetes Study Group of the Italian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology, Arnaldi C, Banin P, **Barbetti F**, Beccaria L, Benelli M., Berardi R., Biagioni M., Bianchi G., Bizzarri C., Blasetti A., Bobbio A., Boccato S., Bontempi F., Bruzzese M., Cadario F., Calcaterra V., Cannatà A., Cappa M., Cardani R., Cardinale G.M., Carloni I., Castaldo V., Cauvin V., Cerutti F., Cester A.M., Chessa M., Chiarelli F., Chiari G., Chiumello G., Cicchetti M., Cirillo D., Citriniti F., Citro G., Coccioli M.S., Cotellessa M., Crinò A., De Berardinis F., De Filippo G., De Giorgi G., De Luca F., De Marco R., Delvecchio M., Faleschini E., Federico G., Fifi A.R., Fontana F., Franzese A., Frezza E., Frongia A., Gaiero A., Galderisi A., Gallo F., Gargantini L., Ghione S., Giorgetti C., Gualtieri A., Guasti M., Guerraggio L., Iannilli A., Ingletto D., Iossa C., Iovene B., Iughetti L., Kaufmann P., La Loggia A., Lazzaro N., Lenzi L., Lera R., Lia R., Lo Presti D., Lorini R., Lucchesi S., Luceri S., Madeo S.F., Maffei C., Mainetti B., Mammi F., Manca Bitti M.L., Marigliano M., Marinari A., Marinaro A.M., Meloni G., Marsciani A., Mastrangelo L., Mastrangelo C., Meschi F., Minasi D., Minenna A., Minuto N., Monciotti C., Morganti G., Mozzillo E., Nugnes R., Paradiso E., Pardi D., Pasquino B., Patrizia Patera I., Pennati C., Pepe R., Piccini B., Perrotta A., Piccinno E., Pinelli L., Piredda G., Pocecco M., Ponzi G., Prandi E., Predieri B., Prisco F., Quinci M., Ricciardi M.R., Rigamonti A., Ripoli C., Sabbion A., Salardi S., Salvatoni A., Salvo C., Salzano G., Saporiti A., Sardi R., Schieven E., Scipione M., Soci C., Soro M., Spallino L., Stamati F., Suprani T., Savastio S., Taccardi RA., Tarchini L. Tomaselli L. Tonini G. Torelli C. Tornese G., Trada M., Valerio G., Vanelli M., Vanini R., Vascotto M., Vergerio A., Viscardi M., Zaffani S., Zampolli M., Zanatta M., Zanelle G., Zanfardino A., Zecchino C., Zedda MA., Zuccotti GV. (2014) Recommendations for self-monitoring in pediatric diabetes: a consensus statement by the ISPED. *Acta Diabetol* 51:173-184 (3.418, 2019) (13 citazioni)

81. Iafusco D, Salardi S, Chiari G, Toni S, Rabbone I, Pesavento R, Pasquino B, de Benedictis A, Maltoni G, Colombo C, Russo L, Massa O, Sudano M, Cadario F, Porta M, **Barbetti F** and the Early Onset Diabetes Study Group of the Italian Society for Pediatric Endocrinology and Diabetology (ISPED). (2014) No sign of proliferative retinopathy in 15 patients with Permanent Neonatal Diabetes with a median diabetes duration of 24 years. *Diabetes Care* 37:e181-e182 (16.019, 2019) (2 citazioni)
82. Maiorana A, **Barbetti F**, Boiani A, Rufini V, Pizzoferro M, Francalanci P, Faletta F, Colin G Nichols, Grimaldi C, de Ville de Goyet J, Rahier J, Henquin J-C, Dionisi-Vici C. (2014) Focal congenital hyperinsulinism managed by medical treatment: a diagnostic algorithm based on molecular genetic screening. *Clin Endocrinol* 81:679-688 (2.897) (11 citazioni)
83. Delvecchio M, Ludovico O, Menzaghi C, Di Paola R, Zelante L, Marucci A, Grasso V, Trischitta V, Carella M, **Barbetti F**. (2014) Low prevalence of *HNF1A* mutations after molecular screening of multiple MODY genes in 58 Italian families recruited in the pediatric or adult diabetes clinic from a single Italian hospital. *Diabetes Care* 37:e258-e260 (16.019, 2019) (16 citazioni)
84. Sileno S, D'Oria V, Stucchi R, Alessio M, Petrini S, Bonetto V, Maechler P, Bertuzzi F, Grasso V, Paoletta K, **Barbetti F**, Massa O. (2014) A possible role of transglutaminase 2 in the nucleus of INS-1E and cells of human pancreatic islets. *J Proteomics* 96:314-327 (3.509, 2019) (8 citazioni)
85. Prudente S, Jungtrakoon P, Marucci A, Ludovico O, Buranasupkajorn P, Mazza T, Hastings T, Milano T, Morini E, Mercuri L, Bailetti D, Mendonca C, Alberico F, Basile G, Romani M, Miccinilli E, Pizzuti A, Carella M, **Barbetti F**, Pascarella S, Marchetti P, Trischitta V, Di Paola R, Doria A. (2015) Loss-of-function mutations in *APPL1* in familial diabetes mellitus. *Am J Hum Genet* 97:177-185 (9.924, 2019) (58 citazioni)
86. Mozzillo E, Salzano G, **Barbetti F**, Maffei C, Lombardo F, Franzese A, Delvecchio M, Marigliano M. (2015) Survey on etiological diagnosis of diabetes in 1244 Italian diabetic children and adolescents: impact of access to genetic testing. *Diab Res Clin Pract* 107:e15-e18 (4.234, 2019) (10 citazioni)
87. Rabbone I, Galderisi A, Tinti D, Ignaccolo MG, **Barbetti F**, Cerutti F. (2015) Case report: When an induced illness looks like a rare disease. *Pediatrics* 136:e1361-e1365 (5.515) (6 citazioni)
88. Liu M, Sun J, Cui J, Chen W, Guo H, **Barbetti F**, Arvan P. (2015) INS-gene mutations: from genetics and beta cell biology to clinical disease. *Mol Aspects Med* 42:3-18 (9.577, 2019) (50 citazioni)
89. Ros P, Colino-Alcol E, Grasso V, **Barbetti F**, Argente J. (2015) Severe insulin resistance syndrome type A due to a mutation in the insulin receptor gene. *An Pediatr* (in spagnolo) 82:e30-e34 (0.722) (1 citazione)
90. Maiorana A, Manganozzi L, **Barbetti F**, Bernabei S, Gallo G, Cusmai R, Caviglia S, Dionisi-Vici C. (2015) Ketogenic diet in a patient with congenital hyperinsulinism: a novel approach to prevent brain damage. *Orphanet J Rare Dis* 10:120 (3.687; 2-year; 2018) (6 citazioni)
91. **Barbetti F**, Colombo C, Hataaja L, Bernardini S, Arvan P. (2016) Hyperglucagonemia in an animal model of insulin-deficient diabetes: what therapies can improve it? *Clin Diabetes Endocrinol* 2:11 (2 citazioni)
92. Ortolani F, Piccinno E, Grasso V, Papadia F, Panzeca R, Cortese C, Tummo A, Vendemiale M, **Barbetti F**. (2016) Diabetes associated with dominant insulin gene mutations: outcome of 24-month, sensor-augmented insulin pump treatment. *Acta Diabetol* 53:499-501 (3.418, 2019) (7 citazioni)
93. Fintini D, Cappa M, Brufani C, Bernardini S, **Barbetti F**. (2016) Prevalence of elevated 1-h plasma glucose and its associations in obese youth. *Diab Res Clin Pract* 116:202-204 (4.234, 2019) (5 citazioni)
94. Rabbone I, **Barbetti F**, Marigliano M, Bonfanti R, Piccinno E, Ortolani F, Ignaccolo G, Maffei C, Confetto S, Cerutti F, Zanfardino A, Iafusco D. (2016) Successful treatment of young infants presenting neonatal diabetes mellitus with continuous subcutaneous insulin infusion before genetic diagnosis. *Acta Diabetol*, 53:559-565 (3.418, 2019) (11 citazioni)
95. Delvecchio M, Mozzillo E, Salzano G, Iafusco D, Frontino G, Patera PI, Rabbone I, Cherubini V, Grasso V, Tinto N, Giglio S, Contreas G, Di Paola R, Salina A, Cauvin V, Tumini S, d'Annunzio G, Iughetti L, Mantovani V, Maltoni G, Toni S, Marigliano M, **Barbetti F**, and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetes (ISPED). (2017) Monogenic diabetes accounts for 6.3% of

cases referred to 15 Italian pediatric diabetes centers during 2007 to 2012. *J Clin Endocrinol Metab* 102:1826-1834 (5.399, 2019) (28 citazioni)

96. Rabbone I, **Barbetti F**, Gentilella R, Mossetto G, Bonfanti R, Maffeis C, Iafusco D, Piccinno E. (2017) Insulin therapy in neonatal diabetes mellitus: a review of the literature. *Diab Res Clin Pract* 129:126-135 (4.234, 2019) (8 citazioni)

97. Innaurato S, Brierley G, Grasso V, Massimi A, Gaudino R, Sileno S, Bernardini S, Semple R, **Barbetti F**. (2018) Severe insulin resistance in disguise: a familial case of reactive hypoglycemia associated with a novel heterozygous INSR mutation. *Pediatr Diabetes* 19:670-674 (3.052, 2019) (3 citazioni)

98. Bowman P, Sulen A, **Barbetti F**, Beltrand J, Svalastoga P, Codner E, Tessmann EH, Juliusson P, Skrivarhaug S, Pearson ER, Flanagan SE, Babiker T, Thomas NJ, Shepherd MH, Ellard S, Klimes I, Szopa M, Polak M, Iafusco D, Hattersley AT, Njolstad PR for the Neonatal Diabetes International Collaborative Group. (2018) Effectiveness and safety of long-term treatment with sulfonylureas in patients with neonatal diabetes due to KCNJ11 mutations: an international cohort study. *Lancet Diabetes Endocrinol*, 6:637-646 (25.340, 2019) (40 citazioni)

99. **Barbetti F**, d'Annunzio G. (2018) Genetic causes and treatment of neonatal diabetes and early childhood diabetes. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 32:575-591 (3.701, 2019) (7 citazioni)

100. Delvecchio M, Salzano G, Bonura C, Cauvin V, Cherubini V, d'Annunzio G, Franzese A, Giglio S, Grasso V, Graziani V, Iafusco D, Iughetti L, Lera R, Maffeis C, Maltoni G, Mantovani V, Menzaghi C, Oater PI, Rabbone I, Reinstadler P, Scelfo S, Tinto N, Toni S, Tumini S, Lombardo F, Nicolucci A, **Barbetti F** and the Diabetes Study Group of the Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetes (ISPED) (2018) Can HbA1c combined with fasting plasma glucose help to assess priority for GCK-MODY vs HNF1A-MODY genetic testing? *Acta Diabetol* 55:981-983 (3.418, 2019) (4 citazioni)

101. Ma S, Viola R, Sui L, Cherubini V, **Barbetti F**, Egli D (2018). β cell replacement after gene editing of a neonatal diabetes-causing mutation at the insulin locus. *Stem Cell Reports* 11:1407-1415 (5.499) (10 citazioni)

102. Mascolo E, Barile A, Mecarelli LS, Amoroso N, Merigliano C, Massimi A, Saggio I, Hansen T, Tramonti A, Di Salvo ML, **Barbetti F**, Contestabile R, Verni F. (2019) The expression of four pyridoxal kinase (PDXK) human variants in *Drosophila* impacts on genome integrity. *Sci Rep* 9:14188 (4.011; 2-year; 2018) (2 citazioni)

103. Iafusco D, Zanfardino A, Bonfanti R, Rabbone I, Tinto N, Iafusco F, Meola S, Gicchino MF, Ozen G, Casaburo F, Piscopo A, Miraglia Del Giudice E, **Barbetti F**. (2020) Congenital diabetes mellitus. *Minerva Pediatr* doi: 10.23736/S0026-4946.20.05838-7 (0.832)

104. Matalonga L, Laurie S, Papakonstantinou A, Piscia D, Mereu E, Bullich G, Thompsom R, Horvath R, Pérez-Jurado L, Riess O, van Ommen GJ, Lochmüller A, Beltran S, RD-Connect GPAP and URD-Cat data contributors (2020) Improved diagnosis of rare disease patients through systematic detection of runs of homozygosity. *J Mol Diagn*, pubblicato online 30/06/2020 doi: 10.1016/j.jmoldx.2020.06.008 (4.426) (come membro di RD-Connect GPAP, contributore di dati)

105. Schiaffini R, **Barbetti F**, Rapini N, Inzaghi E, Deodati A, Patera IP, Matteoli MC, Ciampalini P, Carducci C, Lorubbio A, Schiaffini G, Cianfarani S (2020) School and preschool children with type 1 diabetes during COVID-19 quarantine: the synergic effect of parental care and technology. *Diab Res Clin Pract*, pubblicato online doi: 10.1016/j.diabres.2020.108302 (4.234, 2019)

106. Bowman P, Mathews F, **Barbetti F**, Sheperd MH, Sanchez J, Piccini B, Beltrand J, Letourneau-Freiberg LR, Polak M, Greeley SAW, Rawlins E, Babiker T, Thomas MJ, De Franco E, Ellard S, Flanagan SE, Hattersley AT. (2020) Long-term follow-up of glycemic and neurological outcomes in an international series of patients with sulfonylurea-treated ABCC8 permanent neonatal diabetes. *Sottomesso a: Diabetes Care* (16.019, 2019)

107. Sui L, Xin Y, Georgieva DC, Diedenhofen G, Haataja L, Su Q, Wang Y, Zuccaro M, Kim J, Fu J, Xing Y, Baum D, Goland RS, Oberholzer J, **Barbetti F**, Arvan P, Kleiner S, Egli D. (2020) Reduced replication fork speed promotes pancreatic endocrine differentiation and controls graft size. *Sottomesso a: JCI Insight* (6.205, 2019)

108. Bonfanti, R, Iafusco D, Rabbone, I, Bizzarri C, Patera PI, Diedenhofen G, Reinstadler P, Costantino F, Calcaterra V, Iughetti L, Savastio S, Favia A, Cardella F, LoPresti D, Girtler Y, Rabbiosi S, D'Annunzio G, Zanfardino A, Piscopo A, Casaburo F, Pintomalli L, Russo L, Grasso V, Minuto N, Mucciolo M, Novelli A, Marucci A, Piccini B, Toni S, Silvestri F, Carrera P, Rigamonti A, Frontino G, Trada M, Tinti D, Delvecchio M, Rapini N, Schiaffini R, Mammì C, **Barbetti F**, and the Diabetes Study Group of ISPED. (2020) Clinical differences between patients with transient neonatal diabetes mellitus (TNDM) due to *ABCC8/KCNJ11* mutations or 6q24 defects illustrate underlying disease mechanisms and may guide genetic screening and individualized therapy. *Sottomesso a Eur J Endocrinol* (5.399, 2019)

109. Iafusco D, Zanfardino A, De Nigris A, Alfiero S, Russo G, Arenella M, Russo MC, **Barbetti F** (2020) Celiac disease as a cause of "secondary failure" of glyburide therapy in a patient with permanent neonatal diabetes due to *KCNJ11/R201C* mutation. Further evidence that gluten-free diet reestablishes drug efficacy. *Sottomesso a: Diabetologia* (7.518, 2019)

EDITORIALI/COMMENTI

Maghnie M, **Barbetti E. (2019)** MEHMO syndrome and the link between brain, pituitary and pancreas. Commento all'articolo: Impaired EIF2S3 function associated with a novel phenotype of X-linked hypopituitarism with glucose dysregulation. *EBiomedicine* 42:26-27

Barbetti E, Taylor SI (2019). Insulin: still a miracle after all these years. Commento all'articolo: Residual β cell function and monogenic variants in long-duration type 1 diabetes patients (Yu MG et al., *J Clin Invest.* 2019) *J Clin Invest* 129:3045-3047 (**12.282**)

PREFAZIONI DI LIBRI

F Barbetti, L Ghizzoni, F Guaraldi (2017). Preface. In: Diabetes associated with single gene defects and chromosomal abnormalities. F. Barbetti, L. Ghizzoni, F. Guaraldi Eds, *Frontiers in diabetes*, vol 25, S. Karger AG, Basel, Switzerland; ISBN: 978-3-318-06024-9; ISSN: 02515342

CAPITOLI DI LIBRI

1. M Negri, **F Barbetti. (1988)** Insulina umana e nuove sulfaniluree. In: *Trattato Italiano di Medicina Interna* (Progressi 1985-1988) vol II, p 931-939.
2. AR Shuldiner, **F Barbetti**, N Raben, L Scavo, J Serrano. (1991) Insulin. In: *Insulin-like Growth Factors: Molecular and Cellular Aspects*. D Le Roth (Ed) CRC Press, Boca Raton, p, 181-221
3. D Accili, **F Barbetti**, T Kadowaki, SI Taylor. (1993) Detection of mutations in hormone receptor genes. In: *Handbook of Endocrine Research Techniques*, F de Pablo, CG Scanes (Eds), Academic Press (London), p 487-503.
4. RC Eastman, **F Barbetti**, CT Roberts, D LeRoith. (1993) Hypoglycemia due to the production of hypoglycemic factors by non-islet cell neoplasms. In: *Endocrine Tumors*, EL Mazzaferri, NA Samaan (Eds), Blackwell (Boston), p.687-699.
5. SI Taylor, E. Wertheimer, J Hone, R Levy-Toledano, MJ Quon, **F Barbetti**, Y Suzuki, P Roach, E Koller, CR Haft, MdL Sierra, A Cama, D Accili. (1994) Mutations in the insulin receptor gene in patients with genetic syndromes of extreme insulin resistance. In *Molecular Biology of Diabetes*, B Draznin, D LeRoith (Eds.), Humana Press, Totowa, NJ, p 1-22
6. **F Barbetti**, P del Balzo. (1999) Fisiologia del controllo glicidico a riposo e durante esercizio fisico. In: *Funzionalità ormonale ed esercizio fisico*, M Cappa (Ed), UTET, Torino, pp 141-147
7. **F Barbetti**, P del Balzo. (1999) Patologia endocrina ed esercizio fisico. Diabete non insulino dipendente (tipo 2, dell'adulto). In: *Funzionalità ormonale ed esercizio fisico*, M Cappa (Ed), UTET, Torino, pp 149-154
8. **F Barbetti. (2008)** Metabolismo dei carboidrati. In: *Medicina di Laboratorio*, 3a edizione, a cura di G. Federici, McGrawHill (Milano), p.223-240
9. D Iafusco, S Confetto, A Zanfardino, A Piscopo, F Casaburo, A Cocca, E Caredda, G Pezzino, N Tinto, D Pirozzi, A Napoli, **F Barbetti**, L Perrone. (2016) Non autoimmune diabetes mellitus in pediatrics. In: *Research into childhood-onset diabetes. From study design to improved management*. A. Scaramuzza A, C. de Beaufort, H. Ragnar Eds. Springer ebook, pp. 137-146
10. **Barbetti F**, Buzzetti R, Cerutti F, Copetti M, Dauriz M, Penno G, Trischitta V. (2016) Consulenza genetica e diabete. In: *Il diabete in Italia*. Bonomia University Press, pp. 135-142
11. **Barbetti F**, Mammì C, Liu M, Grasso V, Arvan P, Remedi M, Nichols C. (2017) Neonatal Diabetes: permanent neonatal diabetes and transient neonatal diabetes. In: *Diabetes associated with single gene defects and chromosomal abnormalities*. F. Barbetti, L. Ghizzoni, F. Guaraldi Eds, *Frontiers in diabetes*, vol 25, pp 1-25; S. Karger AG, Basel, Switzerland, ISBN: 978-3-318-06024-9; ISSN: 02515342; DOI:10.1159/isbn.978-3-318-06025-6 (1 citazione)

ALTRE PUBBLICAZIONI

1. **F Barbetti**. (1985) La terapia del diabete mellito con ipoglicemizzanti orali. Aggiornamento del medico 8:30-37.
2. Si Taylor, E Wertheimer, D Accili, A Cama, J Hone, P Roach, MJ Quon, Y Suzuki, R Levy-Toledano, M Taouis, M di L Sierra, **F Barbetti**, P Gorden. (1994) Mutations in the insulin receptor gene: Update 1994. In: Endocr Rev Monographs, A Negro-Vilar, L E Underwood (Eds), The Endocrine Society Press, Bethesda, MD, p 58-65
3. **F Barbetti**. (1997) Il MODY. Il diabete nell'eta' evolutiva 2:8-10.
4. **F Barbetti**. (1999) I difetti genetici del MODY. Il Diabete 11:63-67
5. **F Barbetti**. (1999) Pathophysiological heterogeneity of MODY. Gaslini 31: 195-199
6. **F Barbetti**. (2000) La genetica del MODY. Metabolismo oggi:
7. **F Barbetti**. (2000) Il MODY. Approccio alla diagnosi. Il Diabete, 12: 193-199
8. **Barbetti F**, Iafusco D, Colombo C, Cappa M. (2008) Una patologia "emergente": il diabete ad esordio neonatale/infantile da cause genetiche. In Sight - semestrale di endocrinologia 5:5-9
9. **Barbetti F**, Bizzarri C, Massa O, Cappa M. (2008) Le mutazioni nel canale K_{ATP} (KCNJ11/ABCC8) come causa di diabete ad insorgenza neonatale/infantile con o senza ritardo dello sviluppo motorio/intellettivo: clinica e terapia. In Sight - semestrale di endocrinologia 5:18-20
10. Fredheim S, Svensson J, Porksen S, Hansen L, Hansen T, Pedersen OB, Mortensen HB, **Barbetti F**, Nielsen LB. (2011) Intrafamilial variability of early-onset diabetes due to an *INS* mutations. Case reports in genetics (CRIG).
11. Iafusco D, **Barbetti F**, Massimi A, Grasso V, Rabbone I, Casaburo F, Cocca A, Confetto S, Galderisi A, Paccone A, Picariello S, Piscopo A, Russo L, Villano P, Zanfardino A, Prisco F, Tinto N, Mazzaccara C, Pirozzi D, De Sanctis P, Pinelli M, Acquaviva F, Sacchetti L. (2015) Diabete tipo 1, tipo 2 e tipo X. Ipeglicemia in età pediatrica: quale diabete ? Area Pediatrica 16:68-73
12. **Barbetti F**. (2015) Il MODY. Guida pratica alla diagnosi clinica e alla identificazione molecolare. Il Diabete 27:190-200
13. Costantini S, Contreas G, **Barbetti F**, Maffei C. (2016) Quando l'iperglicemia non è diabete di tipo 1 né di tipo 2: il MODY nella pratica clinica. G Ital Diabetol Metab 36:155-162
14. Iafusco D, Confetto S, Zanfardino A, Piscopo A, Casaburo F, Cocca A, Caredda E, Pezzino G, Tinto N, Pirozzi D, Napoli A, **Barbetti F**, Perrone L. Non autoimmune diabetes in pediatrics. In: Research in childhood-onset diabetes. Scaramuzza A, de Beaufort C, Hanas R Eds., Springer International Publishing 2017, p. 137-148
15. **Barbetti F**, Iafusco D (2018) Intervista: Diabete neonatale, solfaniluree efficaci e sicure a lungo termine. Diabetologo 33, n. 109

LETTURE SU INVITO

- F Barbetti**. L'endocrinologia del 2000 sarà molecolare? (1995) XIII settimana Italiana di Dietologia, Chianciano Terme, 26-29/4/1995. Atti del Congresso, p 20
- F Barbetti**. Studies on the glycogenin gene and on the insulin receptor gene promoter and their implications on insulin action. (1996) Sixth Milano Int Meeting on Diabetes, Acta Diabetol. 33, p 67.
- F. Barbetti**. La genetica e la biologia molecolare della sindrome da resistenza all' insulina. (1996) Ateroma 96 - Aggiornamenti sull'Aterosclerosi, CNR Progetti Finalizzati, 16 Dic 1996, Roma

- F. Barbetti.** La genetica del diabete tipo 2. (1997) MilanoSalute - Mosan, Milano, 21-24/10/1997. Atti del convegno, p 167-171
- F. Barbetti.** I difetti genetici del MODY. (1999) 17° Congresso Nazionale della Società Italiana di Diabetologia. Bologna, 1998. Il Diabete 11:63-67.
- F. Barbetti.** Pathophysiological heterogeneity of MODY (1999). Update in pediatric diabetology: Clinical and genetic heterogeneity in maturity onset diabetes of the young (MODY). Istituto G. Gaslini, Genova, 6-7/5/1999. Gaslini 31:196-200
- F. Barbetti.** Molecular genetics of MODY in Italy (2001). 27th Annual Meeting of the International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD). J Ped Endoc Metab 14 (Suppl 3):IL-19
- F. Barbetti.** From molecular genetics to proteomics. MODY diabetes in the Mediterranean area. (2002). Madrid, Spagna, 13/3/2002
- F. Barbetti.** Diabetic phenotypes of glucokinase disease. Managing β -cell diseases in the Post-genomic Era. (2004) Malaga, Spagna, 21-22/10/2004. Atti del Congresso, p. 22
- F. Barbetti.** Il MODY. Congresso Nazionale SIBioC, Roma 11-14/10/2005
- F Barbetti.** Dalla genetica alla terapia farmacologica del diabete. Congresso Annuale SID Piemonte Valle diAosta, Torino 11-12/2/2005
- F. Barbetti.** Il diabete neonatale. XV Congresso Nazionale SIEDP, Cagliari 13-15/10/2005
- F. Barbetti.** Dal caso clinico alla scoperta della mutazione genetica: il diabete monogenico. Congresso Regionale SID/AMD, Pordenone, Friuli Venezia-Giulia, 25/11/2006
- F. Barbetti.** Il diabete monogenico. Convegno: Il diabete mellito in età pediatrica. Genova 13/5/2006
- F. Barbetti.** Cosa è il MODY. VI Congresso regionale congiunto SID/AMD. Roma 23-25/3/2006
- F. Barbetti.** Diagnosis of neonatal and infancy onset diabetes. Workshop on Congenital Endocrinopathies. Genova 18-19/1/2007
- F. Barbetti.** When insulin "goes bad": insulin gene mutations and Monogenic Diabetes of Infancy (MDI). First Meeting of EASD Study Group on genetics of diabetes (EASD-SGGD). Malaga, Spagna, 4-5 Ottobre 2007. Atti del congresso
- F Barbetti.** Il diabete monogenico: diagnosi e terapia. Corso di Alta Formazione "La terapia del diabete mellito", Bari 8-10/5/2008
- F Barbetti.** Diabete neonatale permanente/Diabete Monogenico Infantile. Convegno IschiaDiabete, Ischia (NA), 29-30 Maggio 2008
- F. Barbetti.** Diabete neonatale: Diagnosi, Terapia e Linee Guida. Scuola di Perfezionamento in Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica SIEDP. Riccione 5-9/10/2008
- F. Barbetti.** Diabete "neonatale". XXII Congresso Nazionale SID, Torino 26-29/5/2008
- F. Barbetti.** Lo stress del reticolo endoplasmico come causa di diabete ad esordio neonatale-infantile. 8° Forum Diabete Giovani, Torino, 14-15/11/2008
- F. Barbetti.** Monogenic diabetes: the Italian experience (2009). Columbia University. Diabetes and Endocrinology Research Center (DERC) - Russ Berry Pavilion, New York, NY, Nov 6 2009
- F. Barbetti.** Genetics and clinical application of monogenic diabetes. Mount Sinai School of Medicine. Diabetes Seminar Series. Atran Building, New York, NY Nov/19/2009
- F. Barbetti.** Monogenic diabetes: the Italian experience (2009). University of Pittsburgh, Pittsburgh, PA, Dec/17/2009

- F. Barbetti.** Genetica e diagnosi del diabete non autoimmune. 1° Corso SIEDP, Winter&Summer School 2010, Riccione 7-11/3/2010
- F. Barbetti.** Diabete monogenico: cause e sue applicazioni cliniche. XII Riunione scientifica annuale regionale SID AMD. Cagliari, 3-4/12/2010
- F. Barbetti.** Diabete giovanile non autoimmune. XXXV Congresso SIE, Montesilvano, 18-21/5/2011
- F. Barbetti.** Monogenic diabetes. Symposium: "Special types of diabetes: have we made any progress in management ?" **71st American Diabetes Association Scientific Sessions**, S Diego, California, 24-28 Giugno 2011
- F. Barbetti.** Monogenic diabetes from insulin mutations. Learning from monogenic diabetes. **World Diabetes Congress, International Diabetes Federation**, 4-8 Dicembre 2011, Dubai, Emirati Arabi Uniti
- F. Barbetti.** Non solo diabete tipo 1. Adhequ1ty, Milano 7-8/11/2012
- F. Barbetti.** Il diabete monogenico e forma rare di diabete: diagnosi e terapia. Adheq1ty, Cagliari, 4-5/12/2012
- F. Barbetti.** Geni ed insulino-resistenza: quale ruolo ? **XIX Congresso nazionale SIEDP**, Bari 21-23 Novembre 2013
- F. Barbetti.** MODY. MINISIMPOSIO: Quando, perché e in chi sospettare forme specifiche di diabete. 25° Congresso Nazionale SID, Bologna, 28-31/05/2014
- F. Barbetti.** Monogenic diabetes in Italy: an update. The Naomi Berrie Diabetes Center, **Columbia University**, New York, NY, 05/06/2014
- F. Barbetti.** Incontro con l'esperto. Diabete "tipo 2" di difficile inquadramento ("DOUBLE DIABETES, MODY, LADA). **Società Italiana di Diabetologia. Panorama Diabete**. Riccione 17-21 Ottobre 2015
- F. Barbetti.** Incontro con l'esperto. C'è bisogno di uno screening genetico per il diabete ? **XX Congresso nazionale SIEDP**. Roma 25-27 Novembre 2015
- F. Barbetti.** Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY). Convegno: Il diabete mellito e le sue complicanze croniche. IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza. S. Giovanni Rotondo, 27-28 Maggio 2016
- F. Barbetti.** Dal diabete neonatale alle sindromi da insulino-resistenza severa: una overview dei disordini monogenici. VII Congresso rete diabetologica calabrese Reggio Calabria 28-29 Ottobre 2016
- F. Barbetti/D. Iafusco.** Diabete neonatale in pratica (test genetici, gestione terapia ecc.). Corso di aggiornamento nazionale SIEDP/ISPED. Torino 9-11 Novembre 2016
- F. Barbetti.** Diabetes I The disease. Biomedicine upfront in Genetics and Neurobiology. Erasmus exchange DDIF. Department of Biology and Biotechnology "C. Darwin", Sapienza University, Rome 13/12/2016
- F. Barbetti.** Non autoimmune diabetes: neonatal diabetes. ISPAD Research School for Physicians. Cremona 9-14/04/2017
- F. Barbetti.** Novità nel management della insulino-resistenza e diabete tipo 2. **XXI Congresso nazionale SIEDP**. Padova, 27-29 Settembre 2017
- F. Barbetti.** Gestione clinica del MODY e di altre forme di diabete monogenico. **49° Congresso Nazionale SiBioc**. Firenze 16-18 Ottobre 2017
- F. Barbetti.** Il diabete monogenico nel paziente pediatrico e nell'adulto. Inquadramento molecolare. Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza. S. Giovanni Rotondo 23 Marzo 2018
- F. Barbetti.** La lezione del diabete monogenico. **27° Congresso Nazionale SID**. Rimini, 16-19 Maggio 2018

F. Barbetti. Modeling insulin variants. Symposium: "Mechanistic insights from rare conditions and opportunities for novel therapeutics." **American Diabetes Association, 78th Scientific Sessions**, Orlando FL, 22-26 Giugno 2018

Seminari in Istituti Internazionali e Nazionali

Scuola di Specializzazione in Endocrinologia dell' Univ. di Milano (1996)

Scuola di Specializzazione in Endocrinologia dell' Univ. di Verona (1995, 1997)

Developmental Endocrinology Branch, NIH, Bethesda, MD, USA (1998)

Scuola di Specializzazione in Endocrinologia dell' Univ. di Roma (1997, 1999)

Scuola di Specializzazione in Pediatria dell' Univ. di Genova (1999)

Diabetes Branch, NIH, Bethesda, MD, USA (1996, 1999)

Diabetes Research Center, University of Pennsylvania, Philadelphia, PA, USA (2000)

Ospedale Bambino Gesù, Roma (2000)

Diabetes Branch, NIH, Bethesda, MD, USA (2001)

Columbia University, New York, NY, USA (2002)

Scuola di Specializzazione in Endocrinologia, Università di Verona (2005)

Scuola di Specializzazione in Endocrinologia dell'Università di Catania (2006)

Cattedra di Pediatria Università di Chieti (2014)

Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università Tor Vergata, Roma (2017)

UMSOM, University of Maryland, Baltimore, Maryland, USA (2017)

DRI, San Raffaele, Milano (2019)