

CURRICULUM VITAE

Dr Lia Crotti
MD, PhD

CONTENUTI

Pag 3	Anagrafica Membership
Pag 4	Percorso scolastico Riconoscimenti
Pag 5	Ruolo attuale
Pag 6	Esperienze lavorative
Pag 8	Grants
Pag 10	Pubblicazioni
Pag 23	Presentazioni a meeting internazionali
Pag 25	Lecture a meeting internazionali
Pag 26	Lecture a meeting nazionali
Pag 27	Referees

ANAGRAFICA

Nome	Lia Crotti
Indirizzo	Via Assi San Paolo 22 27100 Pavia
Telefono	+39/338/5832763
Data di nascita	02/10/1973
Nazionalità	Italiana
Luogo di nascita	Crema (CR)
Ordine dei Medici Pavia	Registrazione n° 8323
Specializzazione in cardiologia	03/10/2003

MEMBERSHIPS

Membro della Società Italiana di Cardiologia (SIC)

Membro della “EP Society of Cardiology” (USA)

Membro della Associazione Italiana di Aritmologia e Cardiostimolazione (AIAC)

Membro delle Associazioni Regionali Cardiologi Ambulatoriali (ARCA)

PERCORSO SCOLASTICO

- 2008: Certificate of Advanced English, Cambridge University, UK.
- 2007: Dottorato in ricerca (PhD) all'Università di Stellenbosh, Città del Capo, Sud Africa.
- 3/10/2003 :Specialità in Cardiologia cum laude, Università di Pavia.
- 26/2/1999 : Laurea in Medicina e Chirurgia cum laude, Università di Pavia.
- 1992 : Maturità Scientifica, Liceo Scientifico, Crema.

RICONOSCIMENTI

- Roma, 11/12/ 2010 Società Italiana di Cardiologia: “Scholar in cardiologia”
- Cardiac Electrophysiology Society 13/11/2010 - Vincitrice della competizione nella categoria “Clinical Science” per il lavoro dal titolo “*KCNH2-K897T* polymorphism increases the risk of life-threatening arrhythmias following acute myocardial infarction.”
- Cardiac Electrophysiology Society 14/11/2009 – Vincitrice della competizione nella categoria “Clinical Science” per il lavoro dal titolo “*NOS1AP* is a genetic modifier of congenital Long QT Syndrome”
- Premio Golgi 2008- nota di merito per l’articolo pubblicato su Circulation dal titolo “The Common Long-QT Syndrome mutation *KCNQ1/A341V* causes unusually severe clinical manifestations in patients with different ethnic backgrounds: toward a mutation-specific risk stratification”
- Roma, 12.12.2004 Società Italiana di Cardiologia- “Premio per la Ricerca Scientifica Cardiovascolare”

RUOLO ATTUALE

La Dr.ssa Crotti è attualmente Ricercatore confermato all'Università di Pavia e cardiologo convenzionato con l' IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo. A partire dal 1 Febbraio 2011 è in congedo per motivi di studi e sta effettuando la propria attività di ricerca presso il Dipartimento di Genetica Umana dell'Helmholtz Zentrum di Monaco, come group-leader dell'area cardiovascolare.

Come docente, tiene lezioni agli studenti di Medicina e Chirurgia e agli Specializzandi in Cardiologia ed è coinvolta sia nella didattica frontale che nelle esercitazioni pratiche. Porta regolarmente alla tesi di laurea in media due studenti l'anno ed è parte delle varie commissioni d'esame.

Dal punto di vista clinico la Dr.ssa Crotti è responsabile dell'Ambulatorio di Cardiopatie Aritmogene Ereditarie dove vengono seguite famiglie provenienti da tutta Italia affette da patologie aritmogene a base genetica quali la Sindrome del QT Lungo, la Sindrome di Brugada e la Tachicardia Ventricolare Catecolaminergica. Come centro di riferimento nazionale per la morte cardiaca improvvisa vengono seguiti anche numerosi pazienti con FV idiopatica e/o pazienti con familiarità per morte cardiaca improvvisa in giovane età. Questi pazienti vengono sottoposti a diverse indagini clinico-strumentali ed in genere eseguono anche un prelievo per l'indagine genetica come parte del loro percorso diagnostico. Pur avendo questa expertise molto specifica, la Dr.ssa Crotti ha ottime competenze di cardiologia generale che le permettono di fare regolarmente periodi di rotazione in UCIC, nonché guardie e consulenze cardiologiche.

La Dr.ssa Crotti è anche responsabile del Laboratorio di Cardiologia Molecolare, dove viene svolta sia un'attività di diagnostica attraverso screening dei geni coinvolti nelle cardiopatie aritmogene ereditarie sia un'intensa attività di ricerca, principalmente focalizzata su diversi aspetti della morte cardiaca improvvisa.

L'attività di ricerca svolta dalla Dr.ssa Crotti è attestata da numerose pubblicazioni su prestigiose riviste internazionali e da una riconosciuta competenza nel campo.

In particolare, la Dr.ssa Crotti è autore o co-autore di **162 pubblicazioni** scientifiche così ripartite:

n° 64 articoli peer reviewed

impact factor totale 497

H-index 21

n°89 abstracts a congressi internazionali e nazionali

n° 9 capitoli di libro

La Dr.ssa Crotti ha 12 grant attualmente in corso, di cui 7 nel ruolo di co-investigatore e 5 nel ruolo di principal investigator (PI) (vedere successivamente per i dettagli)

La Dr.ssa Crotti svolge infine l'attività di revisore per Heart Rhythm, per il JACC e per il Journal of Molecular and Cellular Cardiology e ha contribuito alla revisione di articoli per Circulation, New England Journal of Medicine, Molecular Genetics and Metabolism, Clinical Genetics and Pediatrics.

ESPERIENZE LAVORATIVE

- Giugno 2012-oggi: Chairman dell'Area Giovani dell'AIAC per la ricerca
- Gennaio 2011-oggi: group-leader della ricerca in campo cardiovascolare presso il Dipartimento di Genetica Umana presso l'Helmholtz Zentrum di Monaco di Baviera
- Febbraio 2011-oggi: membro dell'editorial board della rivista "Cardiogenetics"
- Agosto 2010-oggi: associate-editor della rivista "Frontiers in Genomic Physiology"
- Dicembre 2009-oggi: Chairman del Gruppo di Studi "Biologia molecolare e cellulare del cuore" della Società Italiana di Cardiologia (SIC)
- Dicembre 2005-oggi: Ricercatore presso il Dipartimento di scienze ematologiche, pneumologiche e cardiovascolari dell'Università di Pavia, poi divenuto Dipartimento di Medicina Molecolare

- 2004-oggi: Responsabile dell'ambulatorio e del laboratorio di cardiopatie aritmogene ereditarie presso il Policlinico San Matteo di Pavia (Direttore: Prof. P.J: Schwartz)
- 2004: attività di ricerca presso l'Istituto di Genetica Umana dell'Università di Vanderbilt- Nashville (TN)- USA (Direttore: Dr. A.L. George Jr)
- 2002-2007: attività di ricerca presso l'Università di Stellenbosch in Sud Africa, focalizzata sulla caratterizzazione fenotipica e valutazione genetica di una popolazione founder Sud-Africana affetta da Sindrome del QT Lungo. A Dicembre del 2007 ha conseguito il titolo di Dottore in Ricerca presso l'Università di Stellenbosch.
- Dicembre 2002: attività di ricerca presso l'"Hopital Lariboisiere" di Parigi.
- 2001/2002: coordinamento dei lavori di realizzazione del Laboratorio di cardiologia molecolare del Policlinico San Matteo di Pavia.
- 1999/2003: Scuola di specialità in cardiologia presso il Policlinico San Matteo – Università di Pavia.
- 1998/2000: attività di ricerca presso il Laboratorio di Cardiologia Molecolare della Fondazione Salvatore Maugeri- Univerità di Pavia.
- Giugno-Agosto 1999: attività di ricerca presso il Masonic Medical Research Laboratory, Utica- NY- USA.
- 1995/1998: training preso il reparto di Medicina interna del Policlinico di Milano-Università di Milano.
- Giugno-Agosto 1994: volontariato clinico presso l' Ospedale "Institute for Indian Mother and Child" di Calcutta- India.

GRANTS ATTUALI

Dodici grant attualmente in corso, di cui 7 nel ruolo di co-investigatore e 5 nel ruolo di principal investigator (PI).

1) Grant NIH HL68880-08 (2002-2013)

Genetic Modifiers of Congenital Long QT Syndrome

Ruolo: Co- Investigator
PI: Alfred L. George Jr.

2) Grant NIH HL083384 (2008-2016)

Neonatal long-QT syndrome and sudden infant death

Ruolo: Co- Investigator
PI: Alfred L. George Jr.

3) Grant CARIPO 2010-068 (2011- 2014)

La morte cardiaca improvvisa durante un primo infarto miocardio: Identificazione delle basi genetiche e cellulari.

Ruolo: Co- Investigator
PI: Peter J. Schwartz

4) Grant Ministero degli Affari Esteri (2012)

Identificazione di nuove mutazioni genetiche che causano cardiomiopatia dilatativa in Sud Africa e in Italia: impatto sulla terapia

Ruolo: Co- Investigator
PI: Peter J. Schwartz

5) Grant Malattie Rare, Ministero della Salute (2010-2012)

Gene-specific management of lethal LQT3 variant of Long QT Syndrome: from mouse to man.

Ruolo: Co- Investigator
PI: Peter J. Schwartz

6) Ricerca Corrente del Ministero della Salute (2009-2012)

Identificazione di geni modificatori modulanti il rischio di morte cardiaca improvvisa in malattie cardiache aritmogene ereditarie

Ruolo: Principal Investigator

7) Ricerca Corrente del Ministero della Salute (2010 -2013)

Patrimonio genetico materno-fetale e predisposizione all'ipertensione in gravidanza

Ruolo: Principal Investigator

8) Grant Telethon GGP09247 (2009-2013)

From mouse to man, using physiology to develop a gene-specific management of lethal LQT3 variant of Long QT Syndrome

Ruolo: Principal Investigator

9) Grant Giovani ricercatori del Ministero della Salute GR-2009-1472102 (2012-2015)

Sudden cardiac death during myocardial ischemia: unmasking genetic factors contributing to ventricular fibrillation

Ruolo: Principal Investigator

10) Grant Giovani ricercatori del Ministero della Salute GR-2010-2305717 (2012-2015)

Perinatal life-threatening arrhythmias and sudden infant death

Ruolo: Principal Investigator

11) Grant FIRB "Futuro in ricerca" del MIUR (2013-2015)

Lo studio dei meccanismi genetici, molecolari e cellulari dello sviluppo del cuore e delle patologie cardiache per delineare nuovi protocolli di terapia cardiovascolare.

Ruolo: Co- Investigator

PI: Daniele Torella

12) Grant PRIN del MIUR (2013-2015)

Genomica funzionale, iPScells, exome sequencing: strategia multidisciplinare per la gestione individualizzata delle malattie aritmogene ereditarie.

Ruolo: Co- Investigator

PI: Peter J. Schwartz

PUBBLICAZIONI

ARTICLES

1. Crotti L, Tester DJT, Wendy MW, Bartos DC, Insolia R, Besana A, Kunic JD, Will ML, Velasco EJ, Bair JJ, Ghidoni A, Cetin I, Van Dyke DL, Wick MJ, Brost B, Delise BP, Facchinetti F, George AL, Schwartz PJ, Ackerman MJ. Long QT syndrome-associated mutations in intrauterine fetal death. *JAMA* 2013;309:1473-1482.
2. Crotti L, Johnson CN, Graf E, De Ferrari GM, Cuneo BF, Ovadia M, Papagiannis J, Feldkamp MD, Rathi SG, Kunic JD, Pedrazzini M, Wieland T, Lichtner P, Beckmann BM, Clark T, Shaffer C, Benson DW, Käab S, Meitinger T, Strom TM, Chazin WJ, Schwartz PJ, George AL Jr. Calmodulin Mutations Associated with Recurrent Cardiac Arrest in Infants. *Circulation* 2013; 127: 1009-1017. Published online before print, doi:10.1161/112.001216.
3. Crotti L, Dossena C, Mastantuono E, Dagradi F, Schwartz PJ. Clinical conditions associated with abnormal QT interval: clinical implications. *G Ital Cardiol (Rome)*. 2013; 14(1):55-65.
4. Crotti L, Schwartz PJ. When genetic screening for your Long QT syndrome patient comes back negative, don't always take a no for a no. *Heart Rhythm* 2012; 9(12):1983-5.
5. Ishikawa T, Sato A, Marcou CA, Tester DJ, Ackerman MJ, Crotti L, Schwartz PJ, Keun On Y, Park JE, Nakamura K, Hiraoka M, Nakazawa K, Sakurada H, Arimura T, Makita N, Kimura A. A novel disease gene for Brugada syndrome: sarcolemmal membrane-associated protein gene mutations impair trafficking of hNav1.5. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2012;5:1098-107.
6. Chockalingam P, Crotti L, Girardengo G, Johnson JN, Harris KM, van der Heijden JF, Hauer RNW, Beckmann BM, Spazzolini C, Rordorf R, Rydberg A, Clur SAB, Fischer M, van der Heuvel F, Käab S, Blom NA, Ackerman MJ, Schwartz PJ, Wilde AAM. Not all beta-blockers are equal in the management of Long QT syndrome types 1 and 2: beware of metoprolol for symptomatic patients. *JACC* 2012;60:2092-9.
7. Crotti L, Spazzolini C, Porretta AP, Dagradi F, Taravelli E, Petracci B, Vicentini A, Pedrazzini M, La Rovere MT, Vanoli E, Goosen A, Heradien M, Brink PA, George AL Jr., Schwartz PJ. Vagal reflexes following an exercise stress test: a simple clinical tool for gene-specific risk stratification in the Long QT Syndrome. *JACC* 2012; 60:2515-24.
8. Schwartz PJ, Crotti L, Insolia R. Arrhythmogenic disorders of genetic origin: long QT syndrome: from genetics to management. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2012;5:868-877.
9. Crotti L, Marcou CA, Tester D, Castelletti S, Giudessi JR, Torchio M, Medeiros-Domingo A, Savastano S, Will ML, Dagradi F, Schwartz PJ, Ackerman MJ. Spectrum and prevalence of Mutations Involving BrS1-12-Susceptibility Genes in a Cohort of Unrelated Patients Referred for Brugada Syndrome Genetic Testing: Implications for Genetic Testing, *JACC* 2012; 60:1410-1418
10. Crotti L. Gene expression and arrhythmic risk. *Heart Rhythm* 2012;9:1097-8.

11. Crotti L, Hu D, Barajas-Martinez H, De Ferrari GM, Oliva A, Insolia R, Pollevick GD, Dagradi F, Guerchicoff A, Greco F, Schwartz PJ, Viskin S, Antzelevitch C. Torsades de pointes following acute myocardial infarction: evidence for a deadly link with a common genetic variant. *Heart Rhythm* 2012; 9:1104-1112.
12. Hu D, Barajas-Martínez H, Medeiros-Domingo A, Crotti L, Veltmann C, Schimpf R, Urrutia J, Alday A, Casis O, Pfeiffer R, Burashnikov E, Caceres G, Tester DJ, Wolpert C, Borggrefe M, Schwartz P, Ackerman MJ, Antzelevitch C. A novel rare variant in SCN1Bb linked to Brugada syndrome and SIDS by combined modulation of Na(v)1.5 and K(v)4.3 channel currents. *Heart Rhythm* 2012; 9:760-9.
13. Crotti L, Limongelli G, Antzelevitch C. Ion channels and beating heart: the players and the music. *Cardiogenetics* 2011; 1(s1):ii-iv.
doi:10.4081/cardiogenetics.2011.s1.e1
14. Crotti L, Dagradi F, Schwartz PJ. The long QT syndrome: from genetic basis to treatment. *Cardiogenetics* 2011; 1(s1):1-7.
doi:10.4081/cardiogenetics.2011.s1.e2
15. Schwartz PJ, Crotti L. QTc behaviour during exercise stress test for the long QT syndrome. *Circulation* 2011; 124:2181-2184.
16. Giudicessi JR, Ye D, Tester DJ, Crotti L, Mugione A, Nesterenko VV, Albertson RM, Antzelevitch C, Schwartz PJ, Ackerman MJ. Transient Outward Current (Ito) Gain-of-Function Mutations in the KCND3-Encoded Kv4.3 Potassium Channel and Brugada Syndrome. [Heart Rhythm](#) 2011; 8:1024-32.
17. Crotti L. Pleiotropic mutations in ion channels: what lies behind them ? *Heart Rhythm* 2011; 8: 56-57.
18. Crotti L, Insolia R, Schwartz PJ. Inherited cardiac arrhythmia syndrome. Role of potassium channels. *Card Electrophysiol Clin* 2011; 3:113-124.
19. Crotti L. Genetic predisposition to sudden cardiac death. *Curr Opin Cardiol* 2011;26:46-50.
20. Schwartz PJ, Spazzolini C, Priori SG, Crotti L, Vicentini A, Landolina M, Gasparini M, Wilde AAM, Knops RE, Denjoy I, Toivonen L, Moening G, Al-Fayyadh M, Jordaens L, Borggrefe M, Holmgren C, Brugada P, De Roy L, Hohnloser SH, Brink PA. Who are the Long QT Syndrome patients who receive an implantable cardioverter defibrillator and what happens to them? Data from the European LQTS ICD registry. *Circulation* 2010; 122:1272-1282.
21. Medeiros-Domingo A, Tan BH, Crotti L, Tester DJ, Eckhardt L, Cuoretti A, Kroboth SL, Song C, Zhou Q, Kopp D, Schwartz PJ, Makielski JC, Ackerman MJ. Gain of function mutation, S422L, in the KCNJ8-encoded cardiac K ATP channel Kir6.1 as a pathogenic substrate for J wave syndromes. *Heart Rhythm* 2010; 7: 1466-1471.
22. Liu JF, Moss AJ, Jons C, Benhorin J, Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L, Ackerman MJ, McNitt S, Robinson JL, Qi M, Goldenberg I, Zareba W. Mutation-specific risk in two genetic forms of type 3 Long QT Syndrome. *Am J Cardiol* 2010;105:210-213.
23. Crotti L, Taravelli E, Girardengo G, Schwartz PJ. Congenital Short QT Syndrome. *Indian Pacing Electrophysiol J* 2010; 10(2): 86-95.
24. Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Crotti L, Pedrazzini M, Besana A, Bosi G, Gabbarini F, Goulene K, Mannarino S, Insolia R, Mosca F, Nespoli L, Rimini

- A, Rosati E, Salice P, Spazzolini C. Prevalence of the Congenital Long QT Syndrome. *Circulation* 2009; 120:1761-1767.
25. Crotti L, Monti MC, Insolia R, Peljto A, Goosen A, Brink P, Greenberg D, Schwartz PJ, George AL Jr. *NOS1AP* is a genetic modifier of the Long QT Syndrome. *Circulation* 2009; 120:1657-1663.
 26. Spazzolini C, Mullally J, Schwartz PJ, Moss AJ, McNitt S, Ouellet G, Fugate T, Goldenberg I, Jons C, Zareba W, Robinson JL, Ackerman MJ, Benhorin J, Crotti L, Kaufman ES, Locati EH, Ming Q, Napolitano C, Priori SG, Towbin JA, Vincent GM. Clinical implications for patients with Long QT Syndrome who experience a cardiac event during infancy. *JACC* 2009; 54(9):832-7.
 27. Crotti L, Pedrazzini M, Insolia R, Cuoretti A, Ghidoni A, Dagradi F, Taravelli E, Chieffo E, Vicentini A, Schwartz PJ. Gene symbol: SCN5A. *Hum Genet* 2009; 126 (2):339.
 28. Crotti L, Lewandowska MA, Schwartz PJ, Insolia R, Pedrazzini M, Bussani E, Dagradi F, George AL, Pagani F. A KCNH2 branch point mutation causing aberrant splicing contributes to explain genotype-negative Long QT Syndrome. *Heart Rhythm* 2009; 6: 212-218.
 29. Vincent GM, Schwartz PJ, Denjoy I, Swan H, Bithell C, Spazzolini C, Crotti L, Piippo K, Lupoglazoff JM, Villain E, Priori SG, Napolitano C, Zhang L. High efficacy of beta-blockers in Long QT Syndrome type 1: contribution of non-compliance and QT-prolonging drugs to the occurrence of beta-blocker treatment “failures”. *Circulation* 2009; 119: 215-221.
 30. Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L. All LQT3 patients need an ICD. True or false? *Heart Rhythm*; 2009;1:113-120.
 31. Wang DW, Crotti L, Shimizu W, Pedrazzini M, Cantù F, De Filippo P, Kishiki K, Miyazaki A, Ikeda T, Schwartz PJ, George AL Jr. Malignant perinatal variant of Long QT Syndrome caused by a profoundly dysfunctional cardiac sodium channel. *Circulation Arrhythmia and Electrophysiology* 2008; 1: 370-378.
 32. Wilde AAM, Bhuiyan ZA, Crotti L, Facchini M, De Ferrari GM, Paul T, Ferrandi C, Koolbergen DR, Odero A, Schwartz PJ. Left cardiac sympathetic denervation for catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *NEJM* 2008; 358 (19): 2024-9.
 33. Crotti L, Celano G, Dagradi F, Schwartz PJ. Congenital long QT Syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2008; 7: 3-18.
 34. Makita N, Behr E, Shimizu W, Horie M, Sunami A, Crotti L, Schulze-Bahr E, Fukuhara S, Mochizuki N, Makiyama T, Itoh H, Christiansen M, McKeown P, Miyamoto K, Kamakura S, Tsutsui H, Schwartz PJ, George AL Jr, Roden DM. The E1784K mutation in SCN5A is associated with mixed clinical phenotype of type 3 long QT Syndrome. *J Clin Invest* 2008; 118 (6):2219-29.
 35. Schwartz PJ, Crotti L. Ion channel diseases in children: manifestations and management. *Curr Opin Cardiol* 2008; 23:184-191.
 36. Schwartz PJ, Vanoli E, Crotti L, Spazzolini C, Ferrandi C, Goosen A, Hedley P, Heradien M, Bacchini S, Turco A, La Rovere MT, Bartoli A, Gorge AL, Brink PA. Neural control of heart rate is an arrhythmia risk modifier in Long QT Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2008; 51:920-9.
 37. Rhodes TE, Abraham RA, Crotti L, Welch RC, Vanoye CG, Arnstad M, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, Vege A, Rognum T, Roden DM, Schwartz PJ, George AL, Jr: Cardiac potassium channel dysfunction in Sudden Infant Death Syndrome. *J Mol Cell Cardiol* 2008; 44:571-81.

38. Hindocha N, Nashef L, Elmslie F, Birch R, Zuberi S, Al-Chalabi A, Crotti L, Schwartz PJ, Makoff A. Two cases of sudden unexpected death in epilepsy in a GEFS+ family with an SCN1A mutation. *Epilepsia* 2008; 49:360-365.
39. Crotti L, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, Cuoretti A, Gandolfi E, Celano G, Dagradi F, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNH2. *Hum Genet* 2008; 123:540.
40. Crotti L, Insolia R, Ferrandi C, Pedrazzini M, Cuoretti A, Gandolfi E, Sanzo A, Dagradi F, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNQ1. *Hum Genet* 2008; 123:541.
41. Crotti L, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, Cuoretti A, Celano G, Gandolfi E, Dagradi F, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNH2. *Hum Genet* 2008; 123:541.
42. Crotti L, Ferrandi C, Pedrazzini M, Insolia R, Cuoretti A, Sanzo A, Dagradi F, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: SCN5A. *Hum Genet* 2008; 123:542.
43. Crotti L, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, Ghidoni A, Sanzo A, Dagradi F, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: SCN5A. *Hum Genet* 2008; 123:542.
44. Crotti L, Ferrandi C, Pedrazzini M, Insolia R, Cuoretti A, Celano G, Dagradi F, Stramba-Badiale M, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNQ1. *Hum Genet* 2008; 123:543.
45. Crotti L, Pedrazzini M, Ferrandi C, Insolia R, Cuoretti A, Dagradi F, Crimi G, Coto E, Reguero JR, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNH2. *Hum Genet* 2008; 123:543.
46. Crotti L, Spazzolini C, Schwartz PJ, Shimizu W, Denjoy I, Schulze-Bahr E, Zaklyazminskaya EV, Swan H, Ackerman MJ, Moss AJ, Wilde AAM, Horie M, Brink PA, Insolia R, De Ferrari GM, Crimi G. The Common Long QT Syndrome mutation KCNQ1/A341V causes unusually severe clinical manifestations in patients with different ethnic backgrounds: toward a mutation-specific risk stratification. *Circulation* 2007; 116:2366-2375.
47. Crotti L, Ferrandi C, Insolia R, Pedrazzini M, Andreoli E, Veia A, Crimi G, Agnetti A, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: SCN5A. *Hum Genet* 2007; 120:913.
48. Crotti L, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, Tosin L, Moncalvo C, Turco A, Agnetti A, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNQ1. *Hum Genet* 2007; 120:912.
49. Crotti L, Pedrazzini M, Ferrandi C, Insolia R, Tosin L, Vicentini A, Turco A, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNH2. *Hum Genet* 2007; 120:912.
50. Crotti L, Ferrandi C, Insolia R, Pedrazzini M, Tosin L, Veia A, Turco A, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: SCN5A. *Hum Genet* 2007; 120:911-912.
51. Crotti L, Insolia R, Pedrazzini M, Andreoli E, Gabanti E, Moncalvo C, Crimi G, De Ferrari GM, Schwartz PJ. Gene symbol: KCNH2. *Hum Genet* 2007; 120:911.
52. Schwartz PJ, Crotti L. Cardiac arrhythmias of genetic origin are important contributors to sudden infant death syndrome. *Heart Rhythm* 4:740-742, 2007.
53. Schwartz PJ, Crotti L. Can a message from the dead save lives? *J Am Coll Cardiol* 2007;49:247-249.

54. Wang DW, Desai RR, Crotti L, Arnestad M, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, Vege A, Rognum T, Schwartz PJ, George AL Jr. Cardiac sodium channel dysfunction in sudden infant death syndrome. *Circulation* 2007;115:368-376.
55. Arnestad M*, Crotti L*, Rognum T, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, Vege A, Wang DW, Rhodes TE, George AL Jr, Schwartz PJ. Prevalence of Long QT Syndrome gene variants in sudden infant death syndrome. *Circulation* 2007; 115:361-367.
56. Heradien MJ, Goosen A, Crotti L, Durrheim G, Corfield V, Brink PA, Schwartz PJ. Does pregnancy increase cardiac risk for LQT1 patients with the KCNQ1-A341V mutation? *J Am Coll Cardiol* 2006;48:1410-1415.
57. Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L, Bathen J, Amlie JP, Timothy K, Shkolnikova M, Berul CI, Bitner-Glindzicz M, Toivonem L, Horie M, Schulze-Bahr E, Denjoy I. The Jervell and Lange-Nielsen Syndrome. Natural History, molecular basis, and clinical outcome. *Circulation* 2006; 113:783-790.
58. Brink PA, Crotti L, Corfield V, Goosen A, Durrheim G, Hedley P, Heradien M, Geldenhuys G, Vanoli E, Bacchini S, Spazzolini C, Lundquist AL, Roden DM, George AL, Schwartz PJ. Phenotypic variability and unusual clinical severity of congenital Long QT Syndrome in a Founder Population. *Circulation* 2005; 112: 2602-2610.
59. Crotti L, Lundquist AL, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, De Ferrari GM, Vicentini A, Yang P, Roden DM, George AL Jr, Schwartz PJ. A common HERG polymorphism, K897T, acts as a genetic modifier of the Congenital Long QT Syndrome. *Circulation* 2005; 112:1251-1258.
60. Priori SG, Bloise R, Crotti L. The Long QT Syndrome. *Europace* 2001; 3: 16-27. IF 0,808
61. Cerrone M, Crotti L, Faggiano G, De Michelis V, Napolitano C, Schwartz PJ, Priori SG. Long QT Syndrome and Brugada Syndrome : 2 aspects of the same disease ? *Ital Heart J Suppl* 2001 ;2 :253-7.
62. Priori SG, Napolitano C, Schwartz PJ, Bloise R, Crotti L, Ronchetti E. The Elusive Link between LQT3 and Brugada Syndrome: The role of Flecainide challenge. *Circulation* 2000;102:945-947.
63. Priori SG, Napolitano C, Gasparini M, Pappone C, Della Bella P, Brignole M, Giordano U, Giovannini T, Menozzi C, Bloise R, Crotti L, Terreni L, Schwartz PJ. Clinical and genetic heterogeneity of the right bundle branch block and ST segment elevation syndrome. A prospective evaluation of 52 families. *Circulation* 2000;102:2509-2515.
64. Priori SG, Crotti L. Idiopathic Ventricular Fibrillation. *Cardiac Electrophysiology Review* 1999;3:198-201.

ABSTRACTS

- 1) Pedrazzini M, Crotti L, Duchatelet S, Dagradi F, Vicentini A, Peat RA, Denjoy I, Itoh H, Berthet M, Ohno S, Monti C, Mastantuono E, Brink P, Goosen A, Swan H, Toivonen L, Lahtinen A, Kontula K, Shimizu W, Horie M, George ALJ, Guicheney P, Schwartz PJ. The KCNQ1 rs2074238 polymorphism is a modifier of cardiac risk in Long QT Syndrome. (Abs P182) Società Italiana di Genetica Umana, XV Congresso Nazionale 2012, Sorrento.

- 2) Insolia R, Greco F, Torchio M, Ghidoni A, Mastantuono E, Cohen M, Cox P, Scheimberg I, Crotti L, Coombs R, Schwartz PJ. Long QT syndrome gene variants in sudden infant death syndrome: preliminary data from an international study. (Abs P108) Società Italiana di Genetica Umana, XV Congresso Nazionale 2012, Sorrento.
- 3) Torchio M, Savastano S, Vicentini A, Rordorf R, Petracci B, Castelletti S, Dagradi F, D'Errico A, Mastantuono E, Dossena C, Schwartz PJ, Crotti L. How genetic can guide diagnostic criteria: the case of Brugada syndrome. (Abs P176) Società Italiana di Genetica Umana, XV Congresso Nazionale 2012, Sorrento.
- 4) Savastano S, Rordorf R, Vicentini A, Petracci B, Taravelli E, Novara P, Castelletti S, Capettini AC, Crotti L, Schwartz PJ. The puzzle of the diagnostic intercostal space during the flecainide test for the Brugada syndrome is solved by echocardiography. *Eur Heart J* 2012; 33 (Suppl 1): 524.
- 5) Vicentini A, Castelletti S, Rordorf R, Novara P, Torchio M, Dossena C, Savastano S, Petracci B, Crotti L, Schwartz PJ. Correlation between diagnostic criteria and results of genetic screening in Brugada syndrome. *Eur Heart J* 2012; 33 (Suppl 1): 524.
- 6) Kellen CA, Crotti L, Tester DJ, Castelletti S, Giudicessi JR, Torchio M, Medeiros-Domingo A, Will ML, Dagradi F, Schwartz PJ, Ackerman MJ: Spectrum and prevalence of mutations involving BRS1-12-susceptibility genes in a cohort of unrelated patients referred for Brugada syndrome genetic testing. *Heart Rhythm* 9(May Suppl):S45, 2012.
- 7) Remme CA, Kolder IC, Jansen JA, Baartscheer A, Verkerk AO, Postema PG, Scicluna BP, Mizusawa Y, Barc JG, Koopman TT, van Tintelen JP, Crotti L, Schwartz PJ, Behr ER, Raju H, Schoot JJ, Probst V, Mannens MM, Sinner MF, Kääh S, Wilde AA, van den Berg MP, van Rijen HV, Tanck MW, Bezzina CR: Identification of RCAN1 as a genetic modifier of atrio-ventricular conduction in the setting of cardiac sodium channel disease. *Heart Rhythm* 9(May Suppl):S120, 2012.
- 8) Wilde AA, Kaufman ES, Shimizu W, Moss AJ, Benhorin J, Lopes CM, Towbin JA, Spazzolini C, Crotti L, Zareba W, Goldenberg I, Kanters JK, Robinson JL, Qi M, Hofman N, Tester DJ, Bezzina CR, Alders M, Makimoto H, Kamakura S, Miyamoto Y, Andrews ML, McNitt S, Schwartz PJ, Ackerman MJ: Sodium channel mutations, risk of cardiac events, and efficacy of beta-blocker therapy in type 3 long QT syndrome. *Heart Rhythm* 9(May Suppl):S321, 2012.
- 9) Tester D, Crotti L, White WM, Bartos DC, Will ML, Velasco EJ, Bair JJ, Insolia R, Ghidoni A, Facchinetti F, Cetin I, Pfeufer A, Van Dyke DL, Wick MJ, Brost BC, Delisle BP, Schwartz PJ, Ackerman AJ: Identification of putative sudden death predisposing mutations in antepartum intrauterine fetal demise: a cardiac channel molecular autopsy of 98 stillbirths. *Heart Rhythm* 9(May Suppl):S322, 2012.
- 10) Crotti Lia Spazzolini C, Porretta A, Vanoli E, Goosen A, Heradien M, Brink PA, George AL, Schwartz PJ: Vagal reflexes as a simple clinical tool to stratify risk among LQT1 patients. *Circulation* 124:A9687, 2011.
- 11) Duchatelet S, Peat R, Denjoy I, Itoh H, Crotti L, Trégouët DA, Schwartz PJ, Shimizu W, Horie M, Guicheney P: The KCNQ1 rs2074238 polymorphism is a genetic modifier of cardiac risk in Long QT Syndrome. *Circulation* 124:A11984, 2011.

- 12) Ghidoni A, Insolia R, Pedrazzini M, Greco F, Torchio M, De Regibus V, De Ferrari GM, Schwartz PJ, Crotti L. Is NOS1AP a modulator of ventricular fibrillation risk during acute myocardial infarction? Società Italiana di Genetica Umana, XIV Congresso Nazionale 2011, Milano.
- 13) Greco F, Insolia R, Ghidoni A, Rizzo R, Torchio M, Dagradi F, Castelletti S, Pedrazzini M, Schwartz PJ, Crotti L. *_PKP2_* genetic testing in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and idiopathic ventricular fibrillation. Società Italiana di Genetica Umana, XIV Congresso Nazionale 2011, Milano.
- 14) Torchio M, Dagradi F, Castelletti S, Tester DJ, Kellen CA, Insolia R, Pedrazzini M, Ghidoni A, Ackerman MJ, Schwartz PJ, Crotti L. Genetic basis of Brugada syndrome: which is the role of minor Brugada-susceptibility genes? Società Italiana di Genetica Umana, XIV Congresso Nazionale 2011, Milano.
- 15) Insolia R, Ghidoni A, Castelletti S, Dagradi F, Pedrazzini M, Greco F, Schwartz PJ, Crotti L. Idiopathic ventricular fibrillation survivors: is molecular screening useful? Società Italiana di Genetica Umana, XIV Congresso Nazionale 2011, Milano.
- 16) Pedrazzini M, Torchio M, Insolia R, Dagradi F, Castelletti S, Hu D, Tester DJ, Ackerman MJ, Antzelevitch C, Schwartz PJ, Crotti L. A novel variant in SCN1Bb is associated with Brugada Syndrome and Sudden Infant Death Syndrome. Società Italiana di Genetica Umana, XIV Congresso Nazionale 2011, Milano.
- 17) Giudicessi JR, Ye D, Crotti L, Albertson RM, Kritzer CJ, Hund T, Nesterenko VV, Antzelevitch C, Schwartz PJ, Ackerman MJ: Transient outward current (I_{to}) gain-of function mutations in the KCND3-encoded K_v4.3 K⁺ channel α -subunit and Brugada syndrome. *Heart Rhythm* 8(May Suppl):S106, 2011.
- 18) Medeiros-Domingo A, Crotti L, Tester DJ, Giudicessi JR, Ye D, Schwartz PJ, Ackerman MJ: Novel mutations in the sodium channel beta subunits encoded by SCN2B and SCN4 in Brugada syndrome. *Heart Rhythm* 8(May Suppl):S351, 2011.
- 19) Schwartz PJ, Calvillo L, Rabello Casali K, Wu M, Besana A, Mugione A, Crotti L, Porta A, Montano N: Abnormal HR control in SCN5A- Δ KPQ mice: a mechanism contributing to life-threatening arrhythmias in LQT3 patients? *Heart Rhythm* 8(May Suppl):S393, 2011.
- 20) Porretta AP, Spazzolini C, Goosen A, Brink PA, Vanoli E, George AL, Schwartz PJ, Crotti L: Attività vagale riflessa: nuovo e semplice indice clinico per la stratificazione del rischio aritmico nei pazienti LQT1. *G Ital Cardiol* 12(Suppl 3 al nr. 12):e99, 2011.
- 21) Dagradi F, De Ferrari GM, Hu D, Oliva A, Insolia R, Viskin S, Antzelevitch C, Schwartz PJ, Crotti L: Torsione di punta nella fase subacuta di un infarto miocardico: evidenza di un ruolo favorente della variante genetica comune KCNH2-K897T. *G Ital Cardiol* 12(Suppl 3 al nr. 12):e170, 2011.
- 22) Castelletti S, Insolia R, Ghidoni A, Dagradi F, Greco F, Schwartz PJ, Crotti L: Lo screening molecolare nei pazienti con fibrillazione ventricolare idiopatica: ha un senso effettuarlo? *G Ital Cardiol* 12(Suppl 3 al nr. 12):e193, 2011.

- 23) L. Crotti, R. Insolia, C. Spazzolini, M.C. Monti, G. Iannopolo, A. Goosen, P.A. Brink, A. George, P.J. Schwartz. Variability in the risk for arrhythmic and sudden death in the long QT Syndrome. Identification and role of modifier genes. XVI Telethon convention 2010, Riva del Garda.
- 24) R. Insolia, A. Mugione, L. Calvillo, A. Besana, L. Zentilin, A. Porta, N. Montano, M. Giacca, P.J. Schwartz, L. Crotti. From mouse to man, using physiology to develop a gene-specific management of lethal LQT3 variant of Long QT Syndrome. XVI Telethon convention 2010, Riva del Garda.
- 25) E. Taravelli, L. Crotti, R. Insolia, A. Guidoni, A. Befana, P. Antonazzo, G. Girardengo, F. Monari, F. Facchinetti, I. Cetin, P.J. Schwartz. Ruolo della Sindrome del QT Lungo nella morte intrauterina tardiva. *G Ital Cardiol* 2010;11(12 Suppl 1):101S.
- 26) A. Cuoretti, L. Crotti, A. Medeiros-Domingo, D.J. Tester, M. Pedrazzini, S. Castelletti, E. Taravelli, G. Celano, M.J. Ackerman, P.J. Schwartz. Prevalenza delle mutazioni nei geni alla base della Sindrome di Brugada: studio su 93 pazienti clinicamente affetti. *G Ital Cardiol* 2010;11(12 Suppl 1):102S.
- 27) V. De Regibus, L. Crotti, G.M. De Ferrari, R. Insolia, A. Guidoni, A. Magione, G. Girardengo, P.J. Schwartz. Fibrillazione ventricolare durante un primo infarto miocardio acuto: ruolo del gene NOS1AP. *G Ital Cardiol* 2010;11(12 Suppl 1):189S.
- 28) S. Castelletti, L. Crotti, A. Cuoretti, A. Mederos-Domingo, D.J. Tester, M. Pedrazzini, F. Dagradi, M. Ackerman, P.J. Schwartz. SCN2B e SCN4B: nuovi target per la Sindrome di Brugada. *G Ital Cardiol* 2010;11(12 Suppl 1):5S.
- 29) L. Crotti, D.J. Tester, A. Medeiros-Domingo, A. Cuoretti, J.R. Giudessi, P.J. Schwartz, M. Ackerman. Spectrum and Prevalence of Mutations Involving the Known Brugada Syndrome-Susceptibility Genes in a Large Cohort of Unrelated Patients with Clinically Diagnosed Brugada Syndrome. *Circulation* 2010; 122(Abstr Suppl): A21572.
- 30) L. Crotti, D. Hu, R. Insolia, H. Barajas-Martinez, G.D. Pollevick, A. Oliva, A. Guerchicoff, G. De Ferrari, F. Dagradi, P.J. Schwartz, S. Viskin, C. Antzelevitch. *KCNH2-K897T* polymorphism increases the risk of life-threatening arrhythmias following acute myocardial infarction. *Heart Rhythm* 2010; 7:1720.
- 31) L. Crotti, R. Insolia, A. Guidoni, A. Besana, P. Antonazzo, E. Taravelli, F. Monari, F. Facchinetti, I. Cetin, P.J. Schwartz. Genetic evidence links long QT syndrome and stillbirth. *Eur Heart J* 2010; 31:459 (Abstr Suppl).
- 32) L. Crotti, G.M. De Ferrari, R. Insolia, V. De Regibus, M. Pedrazzini, A. Cuoretti, G. Girardengo, P.J. Schwartz. NOS1AP and the risk of lethal arrhythmias in the acute phase of a first myocardial infarction. *Eur Heart J* 2010; 31:1038 (Abstr Suppl).
- 33) L. Crotti, R. Insolia, M.C. Monti, M. Pedrazzini, E. Taravelli, A. Peljto, A. Goosen, P.A. Brink, D.A. Greenberg, P.J. Schwartz, A.L. George Jr. *NOS1AP* is a genetic modifier of the Long QT Syndrome. *Heart Rhythm* 2009; 6: 1695.
- 34) R. Insolia, L. Crotti, M.C. Monti, M. Pedrazzini, A. Ghidoni, E. Taravelli, A. Peljto, A. Goosen, P.A. Brink, D.A. Greenberg, A.L. George Jr., P.J. Schwartz: *NOS1AP* is a genetic modifier of congenital long QT syndrome. Società Italiana di Genetica Umana, XII Congresso Nazionale 2009 Torino.

- 35) M. Pedrazzini, P.J. Schwartz, M. Stramba-Badiale, L. Crotti, A. Besana, G. Bosi, A. Cuoretti, F. Gabbarini, K. Goulene, R. Insolia, S. Mannarino, F. Mosca, L. Nespoli, A. Rimini, E. Rosati, P. Salice, C. Spazzolini: Prevalence of the congenital long QT syndrome. Società Italiana di Genetica Umana, XII Congresso Nazionale 2009 Torino.
- 36) L. Crotti, M.C. Monti, R. Insolia, A. Peljto, E. Taravelli, C. Ferrandi, A. Goosen, P.A. Brink, B. Corso, D.A. Greenberg, P.J. Schwartz, A.L. George Jr. *NOSIAP* is a genetic modifier of the Long QT Syndrome. SISMEC, V Congresso Nazionale 2009 Pavia
- 37) L. Crotti, C. Spazzolini, R. Insolia, P.A. Brink., A.L. George Jr, P.J. Schwartz: Modifier genes for the clinical severity of the long QT syndrome. XV Telethon convention 2009, Riva del Garda.
- 38) Crotti L, Lewandowska M, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, Cuoretti A, Bussani E, Pagani F, Schwartz PJ. Functional characterization and molecular correction of the LQT2 *KCNH2*-Q376 splicing mutation. Therapeutic implications? *Heart Rhythm* 2008; 5(Abstr Suppl): S6.
- 39) R. Insolia, L. Crotti, M. Pedrazzini, M.A. Lewandowska, E. Bussani, A. Cuoretti, A. Ghidoni, P.J. Schwartz, F. Pagani: The LQT2 *KCNH2*-Q376Q splicing mutation: functional characterization, molecular correction and therapeutic implications. Società Italiana di Genetica Umana, XI Congresso Nazionale 2008 Genova.
- 40) Crotti L, Insolia R, Ghidoni A, Antonazzo P, Facchinetti F, Cetin I, Schwartz PJ. Long QT Syndrome as a cause of stillbirths. *Circulation* 2007 ; 116 (Abstr Suppl): II-653.
- 41) Wang DW, Crotti L, Ferrandi C, Rhodes TH, Cantù F., De Filippo P, Schwartz PJ, George AL Jr. Highly malignant perinatal variant of long-QT syndrome caused by a profoundly dysfunctional *SCN5A* mutation successfully treated with mexiletine and propranolol. *Circulation* 2007;116 (Abstr Suppl):II54-II55.
- 42) Crotti L, Insolia R, Lewandowska MA, Pedrazzini M, Tosin L, Celano G, Dagradi F, De Ferrari GM, Pagani F, Schwartz PJ. Intronic branch point mutations, affecting splicing, can cause long QT syndrome. *Eur Heart J* 2007; 28 (Abstr Suppl):31.
- 43) Crotti L, Lewandowska MA, Pedrazzini M, Insolia R, Celano G, Dagradi F, Bussani E, Pagani F, Schwartz PJ. Intronic branch point mutations may contribute to the current failure of identifying mutations in patients affected by the Long QT Syndrome. *Heart Rhythm* 4(Suppl 1):S60, 2007.
- 44) Stramba-Badiale M, Crotti L, Goulene K, Pedrazzini M, Mannarino S, Salice P, Bosi G, Nespoli L, Rimini A, Gabbarini F, Rosati E, Schwartz PJ. Electrocardiographic and genetic screening for long QT syndrome: results from a prospective study on 44,596 neonates. *Circulation* 2007 ;116(Abstr Suppl):II-377.
- 45) Makita N, Behr E, Shimizu W, Horie M, Crotti L, Itoh H, Miyamoto K, Kamakura S, Tsutsui H, Schwartz PJ, George AL Jr, Roden DM. Overlap between LQT3 and Brugada Syndrome: clinical features in a common mutation and underlying biophysical mechanisms. *Circulation* 2007 ; 116(Abstr Suppl) : II-490.
- 46) R. Insolia, L. Crotti, A. Ghidoni, P. Antonazzo, F. Facchinetti, I. Cetin, P.J. Schwartz. Novel evidence for the link between Long QT Syndrome and stillbirths. Società Italiana di Genetica Umana, X Congresso Nazionale 2007 Montecatini Terme.

- 47) M. Pedrazzini, L. Crotti, R. Insolia, M.A. Lewandowska, A. Cuoretti, G. Celano, F. Dagradi, F. Pagani, P.J. Schwartz. Branch point mutation, affecting splicing in *KCNH2*, can cause the Long QT Syndrome. Società Italiana di Genetica Umana, X Congresso Nazionale 2007 Montecatini Terme.
- 48) Facchini M, Crotti L, Ferrandi C, Celano G, Bhuiyan Z, Odero A, Wilde AAM, Schwartz PJ: Left cardiac sympathetic denervation for catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Heart Rhythm* 4(Suppl 1):S48, 2007.
- 49) Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L, Vicentini A, Horie M, Moss AJ, Shimizu W, Schulze-Bahr E, Wilde AA: The common LQT1 mutation *KCNQ1/A341V* predicts high risk of cardiac events in different ethnic backgrounds. *Circulation* 114(Suppl II):II-722, 2006.
- 50) Rhodes TE, Crotti L, Arnestad M, Insolia R, Pedrazzini M, Ferandi C, Rognum T, Schwartz PJ, George AL. Gain of function *KCNQ1* mutation associated with Sudden Infant Death Syndrome. *Heart Rhythm* 2006;3(May Suppl):S2.
- 51) Vanoli E, Crotti L, Heradien M, Spazzolini C, La Rovere MT, Bacchini S, Goosen A, Brink PA, George AL, Schwartz PJ. Individual autonomic profile contributes to the risk for life-threatening arrhythmias among *KCNQ1-A341V* mutation carriers. *Heart Rhythm* 2006;3(May Suppl):S57.
- 52) Crotti L, Turco A, Vanoli E, Bacchini S, Goosen A, Heradien M, Brink PA, George AL, Schwartz PJ. QTc shortening secondary to decreased heart rate contributes to the antiarrhythmic efficacy of beta-blockers in LQT1 patients. *Heart Rhythm* 2006;3(May Suppl):S114.
- 53) M. Arnestad, L. Crotti, T.O. Rognum, R. Insolia, M. Pedrazzini, C. Ferrandi, A. Vege, P.J. Schwartz. SIDS as a result of mutations in long QT syndrome genes. The 9th SIDS International Conference (Program and abstract book, no 145, p 104), Yokohama, Japan (2006)
- 54) R. Insolia, L. Crotti, M. Arnestad, C. Ferrandi, M. Pedrazzini, E. Andreoli, L. Tosin, A. Vege, T.O. Rognum, P.J. Schwartz: Do minor LQTS genes (*KCNJ2*, *CAV3*) contribute to sudden infant death syndrome? *Giornale Italiano di Cardiologia* 2006 (Vol. 7, S1-12; C120).
- 55) R. Insolia, L. Crotti, C. Ferrandi, M. Arnestad, M. Pedrazzini, E. Andreoli, L. Tosin, T.O. Rognum, A.L. George, P.J. Schwartz. Evidence for the link between functional Long QT Syndrome genetic variants and sudden infant death syndrome. Società Italiana di Genetica Umana, IX Congresso Nazionale 2006 Venezia
- 56) C. Ferrandi, L. Crotti, M. Pedrazzini, R. Insolia, L. Tosin, E. Andreoli, K. Goulene, M. Stramba-Badiale, P. Salice, S. Mannarino, P.J. Schwartz. Neonatal electrocardiographic and molecular screening of genetic arrhythmogenic disorders: preliminary data on 44.596 infants. Società Italiana di Genetica Umana, IX Congresso Nazionale 2006 Venezia.
- 57) Insolia R, Crotti L, Lundquist A, De Ferrari GM, Ferrandi C, Pedrazzini M, Vaccari D, Vicentini A, Schwartz PJ, George AL. A phenotypic overlap between Long and Short QT Syndrome due to a *KCNH2* mutation. *Ital Heart J Suppl* 2005 6(8): E36.
- 58) D.W. Wang, R.R. Desai, M. Arnestad, L. Crotti, R. Insolia, M. Pedrazzini, C. Ferrandi, T. Rognum, P.J. Schwartz. Characterization of *SCN5A* mutations associated with Sudden Infant Death Syndrome in Norway. *Circulation* 112 (Suppl II):II-95 (2005)

- 59) Pedrazzini M, Crotti L, Lundquist A, Ferrandi C, Insolia R, Landolina M, Vicentini A, De Ferrari GM, George AL, Schwartz PJ. A common HERG polymorphism (K897T) acts as a genetic modifier of the clinical severity of Long QT Syndrome. *Ital Heart J* 2005 6(Suppl 8): 33S.
- 60) Crotti L, Stramba-Badiale M, Pedrazzini M, Ferrandi C, Insolia R, Golene K, Salice P, Mannarino S, Schwartz PJ. Prevalence of the Long QT Syndrome. *Circulation* 2005; 3097 (Abs): II-660.
- 61) Crotti L, Arnestad M, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, Rognum T, Schwartz PJ. The role of Long QT Syndrome in Sudden Infant Death Syndrome. *Eur Heart J* 26(Abstr Suppl):127, 2005.
- 62) Schwartz PJ, Crotti L, Brink PA, Goosen A, Heradien MJ, Bacchini S, George AL Jr. A341V, a KCNQ1 mutation, causes LQT1 of unusual clinical severity. *Eur Heart J* 26(Abstr Suppl):594, 2005.
- 63) De Ferrari GM, Crotti L, Lundquist AL, Pedrazzini M, Insolia R, Vicentini A, Schwartz PJ, George AL Jr. Novel KCNH2 mutation causing both loss and gain of function is associated with long QT syndrome exhibiting transient short QT intervals. *Eur Heart J* 26(Abstr Suppl):127, 2005.
- 64) Goulene K, Stramba-Badiale M, Crotti L, Priori SG, Salice P, Mannarino S, Rosati E, Schwartz PJ. Neonatal electrocardiographic screening of genetic arrhythmogenic disorders and congenital cardiovascular diseases: prospective data from 31,000 infants. *Eur Heart J* 26(Abstr Suppl):214, 2005.
- 65) Lundquist A, Crotti L, Insolia R, Pedrazzini M, Ferrandi C, Schwartz PJ, George AL. Unusual features of novel HERG variants associated with congenital long QT syndrome. *Biophysical Journal* (2005) (abstract).
- 66) Crotti L, Lundquist AL, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, De Ferrari GM, Vicentini A, Yang P, Landolina M, Roden DM, George AL, Schwartz PJ. Common KCNH2 polymorphism (K897T) as a genetic modifier of congenital Long QT Syndrome. *Heart Rhythm* 2005; 2 (Abstr. Suppl.): S111.
- 67) Arnestad M, Crotti L, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, Rognum TO, Schwartz PJ. How many cases of sudden infant death syndrome are due to the Long QT Syndrome? *Heart Rhythm* 2005; 2 (Abstr. Suppl.): S110.
- 68) De Ferrari GM, Crotti L, Lundquist AL, Pedrazzini M, Insolia R, Ferrandi C, Vicentini A, Vaccari D, Schwartz PJ, George AL. Long QT Syndrome with cardiac arrest and transient short QT due to a novel KCNH2 mutation causing both loss and gain of function. *Heart Rhythm* 2005; 2 (Abstr. Suppl.): S145.
- 69) Crotti L, Spazzolini C, Landolina M, De Ferrari GM, Bloise R, Napolitano C, Monnig G, Brugada P, Toivonem L, Hohnloser SH, Priori SG, Schwartz PJ. The implantable defibrillator and the Long QT syndrome: an overview of current use and outcome. *JACC* 2004; 43 (Suppl. A): 126A.
- 70) Crotti L, Spazzolini C, De Ferrari GM, Landolina M, Bloise R, Napolitano C, Monnig G, Brugada P, Toivonem L, Hohnloser SH, Tukkie R, Wilde A, Priori SG, Schwartz PJ. Is the implantable defibrillator appropriately used in the Long QT syndrome? Data from the European Registry. *Heart Rythm* 2004; 1 (Abstr.): S82.
- 71) Heradien MJ, Goosen A, Crotti L, Durrheim G, Brink PA, Corfield V, Schwartz PJ. Does pregnancy increase cardiac risk for LQT1 patients? *European Heart Journal* 2004; 25 (Abstr. Suppl.):339.
- 72) Prete G, Mussida M, Bacchini S, Crotti L, Bertoletti A, Vanoli E. Trans-telephonic electrocardiography in the management of the early post-discharge phase of patients with acute myocardial infarction or unstable angina. *European Heart Journal* 2004; 25 (Abstr. Suppl.): P984.

- 73) Crotti L, Heradien M, Goosen A, Vanoli E, Bacchini S, Corfield V, Roden DM, George AL, Brink P, Schwartz PJ. Phenotypic Variability in a Founder Population of 23 South African LQT1 Families with the KCNQ1-A341V Mutation. *Circulation* 2004; 2892 (Abs):III-622.
- 74) Stramba-Badiale M, Goulene K, Bosi G, Bini R, Priori SG, Bloise R, Crotti L, Salice P, Fesslova V, Mannarino S, Latini G, Giorgetti R, Schwartz PJ: The role of neonatal electrocardiography in the early identification of genetic arrhythmogenic disorders and congenital cardiovascular diseases: prospective data from 21,000 infants. *Circulation* 110(Suppl. III):III-407, 2004.
- 75) Vincent GM, Bithell BS, Schwartz PJ, Denjoy I, Swan H, Priori SG, Napolitano C, Piippo K, Crotti L, Zhang L. Efficacy of beta-blockers in the LQT1 genotype of Long QT syndrome. *Circulation* 2003; 2307 (Abs): IV-506.
- 76) Napolitano C, Crotti L, De Feo S, Cerrone M, Schwartz PJ, Priori SG. Heterogeneity and Prevalence of LQT3. *Europace* Vol.I, 2000. Supp.B; B28.
- 77) Priori SG, Gasparini M, Napolitano C, Pappone C, Della Bella P, Brignole M, Giordano U, Menozzi C, Giovannini T, Crotti L, Colombi B, Schwartz PJ. Clinical and Genetic Heterogeneity of the Right Bundle Branch Block and ST-Segment Elevation Syndrome. A prospective Evaluation of 52 Families. *Circulation* 2000;102(Abs.):II-675.
- 78) Priori SG, Napolitano C, Schwartz PJ, Bloise R, Crotti L, Ronchetti E. The Thin Border between Long QT and Brugada Syndromes: The Role of Flecainide Challenge. *Circulation* 2000;102(Abs.):II-676.
- 79) Cerrone M, Crotti L, Faggiano G, De Michelis V, Napolitano C, Schwartz PJ, Priori SG: Sovrapposizione clinica di due patologie aritmogene geneticamente mediate: LQT3 e Sindrome di Brugada. *Ital Heart J* 1(Suppl 6):13, 2000.
- 80) Bloise R, Napolitano C, Crotti L, Ronchetti E, De Michelis V, Schwartz PJ, Priori SG: Manifestazioni pediatriche delle patologie aritmogene ereditarie. *Ital Heart J* 1(Suppl 6):29, 2000.
- 81) Faggiano G, Crotti L, Napolitano C, Bloise R, Grillo M, Memmi M, Gameni L, Schwartz PJ, Priori SG: Eterogeneità clinica e genetica nella Sindrome di Brugada. Studio prospettico in 52 famiglie. *Ital Heart J* 1(Suppl 6):29, 2000.
- 82) Priori SG, Crotti L: Molecular basis of atrial fibrillation. In: *Proceedings of the International Meeting on Atrial Fibrillation*. Ed. CEPI, Bologna 16-17 Settembre 1999. Tipolitografia di Fernando Begliomini, Roma, pp 73-77, 1999.
- 83) Priori SG, Napolitano C, Terreni L, Crotti L, Pappone C, Brignole M, Loricchio ML, Gaggiolo G, Cantù F, Schwartz PJ. Incomplete Penetrance and variable Response to Sodium Channel Blockade in the Right Bundle Branch Block and ST Segment Elevation Syndrome. *PACE* 1999;22(II):713.
- 84) Priori SG, Napolitano C, Terreni L, Crotti L, Bloise R, Pappone C, Brignole M, Gaggioli G, Loricchio ML, Schwartz PJ. Incomplete penetrance and variable response to sodium channel blockade in Brugada's syndrome. *Eur Heart J*. 1999; 20 (Abs. Suppl): 465.
- 85) Priori SG, Napolitano C, Terreni L, Crotti L, De Feo S, Drago F, Calcaterra G, Stramba-Badiale M, Schwartz PJ. Unexpected Phenotypic Heterogeneity and Prevalence of LQT3. *Circulation* 99 (Abs. suppl 1): I-80.
- 86) Schwartz PJ, Priori SG, Stramba-Badiale M, Napolitano C, Terreni L, Crotti L, De Feo S. Sudden Infant Death Syndrome and QT Prolongation: Molecular Evidence. *Circulation* 99 (Abs. suppl 1): I-80.

- 87) De Feo S, Terreni L, Napolitano C, Crotti L, Cerrone M, Schwartz PJ, Priori SG: Eterogeneità dei difetti genetici a carico del canale del sodio cardiaco SCN5A nella patogenesi della variante III della sindrome del QT lungo (LQT3). *Cardiologia* 44(Suppl 2):31, 1999.
- 88) Crotti L, Pappone C, Gasparini M, Brignole M, Napolitano C, Schwartz PJ, Priori SG: Basi molecolari della sindrome di Brugada: implicazioni per la diagnosi clinica. *Cardiologia* 44(Suppl 2):72, 1999.
- 89) Terreni L, Crotti L, De Feo S, Napolitano C, Memmi M, Kass RS, Schwartz PJ, Priori SG: Sindrome del QT lungo e sindrome di Brugada: malattie alleliche. *Cardiologia* 44(Suppl 2):100, 1999.

CAPITOLI

1. Schwartz PJ, Crotti L: Congenital long QT and short QT syndromes. In Zipes DP, Jalife J (eds): *Cardiac Electrophysiology: From Cell to Bedside*, 6TH edition. Elsevier/Saunders, Philadelphia, pp XXX-XXX, 2012 in press.
2. De Ferrari GM, De Regibus V, Gionti V, Civardi D, Insolia R, Pedrazzini M, Gentilini D, Di Blasio A, Crotti L, Schwartz PJ. PREDESTINATION PRImary vEntricular fibrillation and suDden dEath during a firST myocardIal infArcTION: Genetic Basis. In: Identification and development of new diagnostic, therapeutic and organizational strategies for patients with acute coronary syndromes. Marzegalli, Grieco, Paganoni Editors, pp XXX-XXX, 2012 in press
3. Schwartz PJ, Crotti L: Congenital long QT and short QT syndromes. In Zipes DP, Jalife J (eds): *Cardiac Electrophysiology: From Cell to Bedside*, 5TH edition. Elsevier/Saunders, Philadelphia, pp 731-743, 2009.
4. Crotti L, Schwartz PJ: Sindrome di Brugada. In: *ENCICLOPEDIA MEDICA ITALIANA AGGIORNAMENTI III*, Tomo II. UTET, Roma, pp. 3798-3801, 2009.
5. Schwartz PJ, Crotti L: QT Lungo, sindrome del. In: *ENCICLOPEDIA MEDICA ITALIANA AGGIORNAMENTI III*, Tomo II. UTET, Roma, pp. 3333-3339, 2009.
6. Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Crotti L, Ackerman MJ: Sudden cardiac death in infancy: Focus on prolonged repolarization. In: *ELECTRICAL DISEASES OF THE HEART. GENETICS, MECHANISMS, TREATMENT, PREVENTION* (Gussak I, Antzelevitch C, Wilde AAM, Friedman PA, Ackerman MJ, Shen WK, Eds.) Springer, London, pp 924-933, 2008.
7. Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L. The ICD in the Long QT Syndrome. *Cardiac Arrhythmias 2005* (Raviele A, Ed.) Springer-Verlag Italia, Milano, pp 337-344, 2006.
8. Priori SG, Crotti L. Idiopathic Ventricular Fibrillation. In *FIGHTING SUDDEN CARDIAC DEATH: A WORLDWIDE CHALLENGE*. (Aliot E, Clementy J, Prystowsky EN, Eds). Futura Publishing Company, Armonk, NY, pp 239-247, 2000.
9. Priori SG, Crotti L: Brugada and Long QT Syndrome are two different diseases: True or False? In: *Cardiac Arrhythmias 1999* (Raviele A, Ed.) Springer-Verlag, Milano, Vol.1, pp 291-298, 1999.

PRESENTAZIONI A MEETING INTERNAZIONALI

Presentazione di abstract:

XVI Telethon Convention 2011 (Riva del Garda). Identification and role of modifier genes.

American Heart Association Meeting 2010 (Chicago, USA): Spectrum and Prevalence of Mutations Involving the Known Brugada Syndrome-Susceptibility Genes in a Large Cohort of Unrelated Patients with Clinically Diagnosed Brugada Syndrome

Cardiac Electrophysiology Society Meeting 2010 (Chicago, USA): *KCNH2*-K897T polymorphism increases the risk of life-threatening arrhythmias following acute myocardial infarction.

European Heart Association Meeting 2010 (Stockholm, Svezia): Genetic evidence links long QT syndrome and stillbirth.

Cardiac Electrophysiology Society Meeting 2009 (Orlando, USA): *NOS1AP* is a genetic modifier of the Long QT Syndrome.

XV Telethon Convention 2009 (Riva del Garda): Modifier genes for the clinical severity of the long QT syndrome.

NASPE Meeting 2008 (San Francisco, USA): Functional characterization and molecular correction of the LQT2 *KCNH2*-Q376 splicing mutation. Therapeutic implications?

NASPE Meeting 2007 (Orlando, USA): Intronic branch point mutations may contribute to the current failure of identifying mutations in patients affected by the Long QT Syndrome.

European Heart Meeting 2007 (Vienna, Austria): Intronic branch point mutations, affecting splicing, can cause long QT syndrome.

American Heart Association Meeting 2007 (Orlando, USA): Long QT Syndrome as a cause of stillbirths.

NASPE Meeting 2006 (Boston, USA): QTc shortening secondary to decreased heart rate contributes to the antiarrhythmic efficacy of beta-blockers in LQT1 patients.

SIC Meeting 2006 (Roma): The common LQT1 mutation KCNQ1-A341V predicts high risk of cardiac events in different ethnic background.

NASPE Meeting 2005 (New Orleans, USA): Common KCNH2 polymorphism (K897T) as a genetic modifier of congenital Long QT Syndrome.

European Heart Association Meeting 2005 (Stoccolma, Svezia): The role of Long QT Syndrome in Sudden Infant Death Syndrome.

American Heart Association Meeting 2005 (Dallas, USA): Prevalence of the Long QT Syndrome.

NASPE Meeting 2004 (San Francisco, USA): Is the implantable defibrillator appropriately used in the Long QT syndrome? Data from the European Registry.

American College of Cardiology Meeting 2004 (New Orleans, USA): The implantable defibrillator and the Long QT syndrome: an overview of current use and outcome.

American Heart Association Meeting 2004 (New Orleans, USA): Phenotypic Variability in a Founder Population of 23 South African LQT1 Families with the KCNQ1-A341V Mutation.

LETTURE:

Munich Heart Alliance Meeting 2012 (Munich, Germany): Genetic evidence links Long QT Syndrome and perinatal early-infant mortality.

Rome Cardiology Forum 2012 (Roma): Prevention of SCD: long QT interval

SIC Meeting 2011 (Roma): Alterazione dei canali ionici.

Advances in Cardiac Electrophysiology (Roma): Genetica e stratificazione del rischio di morte cardiaca improvvisa.

SIC Meeting 2010 (Roma): Modificatori genetici del rischio aritmico.

Venice 2009 Arrhythmias (Venezia): Role of genetic testing in the Long QT Syndrome.

ICGEB EMBO Meeting 2007 (Cortina d'Ampezzo): Genotype-phenotype correlation and pre-mRNA splicing defects in the Long QT syndrome.

Europace 2007 (Lisbona, Portogallo): Genetic counselling in inherited arrhythmias.

International Symposium on progress in clinical pacing 2006 (Roma): Modulation by autonomic nervous system.

International Symposium on progress in clinical pacing 2006 (Roma): Risk stratification in LQTS: do we need genetic testing?

SIC Meeting 2005 (Roma): KCNH2-K897T is a genetic modifier of latent Congenital Long QT Syndrome.

Congreso Nacional de Cardiologia 2000 (Mendoza, Argentina): Bases Moleculares del Síndrome QT largo: del laboratorio a la clínica.

Nuovi Orizzonti in Aritmologia 2000 (San Giovanni Rotondo): Sindrome del QT Lungo e Sindrome di Brugada: dal laboratorio alla clinica.

SIC Meeting 1999 (Roma): Basi Molecolari della Sindrome di Brugada: Implicazioni per la diagnosi clinica.

LETTURE A MEETING NAZIONALI

XXXII corso di aggiornamento in cardiologia pediatrica: SIUD Sudden Intra Uterine Death, Patologia dell'arco aortico (27-28 Marzo 2013): Quando è necessaria l'indagine genetica.

Simposio SIC, Genetica e genomica delle cardiomiopatie: dal laboratorio alla pratica clinica 2012 (Roma 12 Ottobre): Genetica della morte improvvisa.

Congresso Nazionale ARCA 2012 (Ischia 25-28 Aprile): Nuovi concetti riguardo la diagnosi ECG del pattern Brugada.

Crema Cardiologia 2012 “Nuove prospettive in cardiologia” (Crema 30-31 Marzo): ruolo della genetica nella stratificazione del rischio di morte cardiaca improvvisa.

Congresso nazionale di elettrocardiografia clinica deduttiva 2011 (Conegliano Veneto, 4-5 Novembre): Le nuove frontiere nello studio delle basi genetiche delle malattie dei canali ionici.

GeneticArca. Secondo corso di Genetica Cardiovascolare 2011 (Napoli 28-29 Ottobre): Le malattie dei canali ionici.

Giornate Cardiologiche in Sardegna 2010 (Chia Laguna 7-9 Ottobre): Dalla base molecolare alla pratica clinica. Le canalopatie.

REFEREES

Prof. Peter J. Schwartz
Professor of Cardiology
Chairman, Department of Cardiology
Policlinico San Matteo
Piazzale Golgi 19
Pavia, Italy
Peter.schwartz@unipv.it

Prof. Alfred L George Jr
Professor of Medicine and Pharmacology
Director, Division of Genetic Medicine
529 Light Hall
Vanderbilt University
Nashville, TN , USA
al.george@vanderbilt.edu

Prof. Paul Brink
Professor of Internal Medicine
University of Stellenbosch
7505 TYGERBERG Hospital
Cape Town, South Africa
pab@sun.ac.za

Prof. Charles Antzelevitch
Executive Director/Director of Research
Gordon K. Moe Scholar
Professor of Pharmacology
Masonic Medical Research Laboratory
2150 Bleecker Street
Utica, NY, USA
ca@mmrl.edu

Prof. Thomas Meitinger
Professor of Human Genetics
Director, Institute of Human Genetics
Helmholtz Zentrum Munchen
meitinger@helmholtz-muenchen.de