

## PUBBLICAZIONI

Scala M., D'Onofrio G., Severino M., Roberti R., Romano F., De Marco P., Iacomino M., Baldassari S., Uva P., Pavanello M., Gustincich S., Striano P., Zara F., Capra V., Expanding the phenotype associated with biallelic SLC20A2 variants, *European Journal of Human Genetics*, 2023, 10.1038/s41431-023-01349-1

Spirito G., Filosi M., Domenici E., Mangoni D., Gustincich S., Sanges R., Exploratory Analysis of L1 retrotransposons expression in Autism, *Molecular Autism*, vol. 14, (no. 1), pp. 22, 2023, 10.1186/s13229-023-00554-5

Poggiali B., Ponzetti A., Malerba M., Landuzzi F., Furia F., Charrance D., Trova S., Perseghin V., Falcone P.A., Alliod V., Malossi A., Carassai P., Familiari U., Vecchi M., Gustincich S., Schena M., Cavalli A., Coppe A., HER2-enriched and AR-positive breast carcinoma with apocrine differentiation and an oligometastatic course: a case report., *Frontiers in Oncology*, vol. 13, pp. 1240865, 2023, 10.3389/fonc.2023.1240865

Ansaloni F., Gustincich S., Sanges R., In silico characterisation of minor wave genes and LINE-1s transcriptional dynamics at murine zygotic genome activation, *Frontiers in Cell and Developmental Biology*, vol. 11, 2023, 10.3389/fcell.2023.1124266

Mangoni D., Simi A., Lau P., Armaos A., Ansaloni F., Codino A., Damiani D., Floreani L., Di Carlo V., Vozi D., Persichetti F., Santoro C., Pandolfini L., Tartaglia G. G., Sanges R., Gustincich S., LINE-1 regulates cortical development by acting as lncRNAs, *Nature Communications*, vol. 14, pp. 4974, 2023, 10.1038/s41467-023-40743-7

Ansaloni F., Gustincich S., Sanges R., MERVL and LINE-1 elements differentially regulate murine zygotic genome activation, *Frontiers in Cell and Developmental Biology*, vol. 11, pp. 1124266, 2023, 10.3389/fcell.2023.1124266.

Gasparini C., Tuntevski K., Pelizzoli R., Lo Van A., Mangoni D., Cossu R., Pascarella G., Bianchini P., Bielefeld P., Scarpato M., Pons Espinal M., Sanges R., Diaspro A., Fitzsimons C., Carninci P., Gustincich S., De Pietri Tonelli D., Piwil2 (Mili) sustains neurogenesis and prevents cellular senescence in the postnatal hippocampus, *EMBO Reports*, vol. 24, (no. 2), pp. e53801, 2023, 10.15252/embr.202153801

Dainelli A., Iacomino M., Rossato S., Bugin S., Traverso M., Severino M., Gustincich S., Capra V., Di Duca M., Zara F., Scala M., Striano P., Refining the electro-clinical spectrum of NPRL3-related epilepsy: a novel multiplex family and literature review, *Epilepsia*, 2023, 10.1002/epi4.12798

Pierattini B., D'Agostino S., Bon C., Peruzzo O., Alendar A., Codino A., Ros G., Persichetti F., Sanges R., Carninci P., Santoro C., Espinoza S., Valentini P., Pandolfini L., Gustincich S., SINEUP non-coding RNA activity depends on specific N6-methyladenosine nucleotides, *Molecular Therapy - Nucleic Acids*, 2023,

Hadzhiev Y., Wheatley L., Cooper L., Ansaloni F., Whalley C., Chen Z., Finaurini S., Gustincich S., Sanges R., Burgess S., Beggs A., Muller F., The miR-430 locus with extreme promoter density forms a transcription body during the minor wave of zygotic genome activation, *Developmental Cell*, vol. 58, (no. 2), pp. 155-170.e8, 2023, 10.1016/j.devcel.2022.12.007

Hadzhiev Y., Wheatley L., Cooper L., Ansaloni F., Whalley C., Chen Z., Gustincich S., Sanges R., Burgess S., Beggs A., Müller F., The miR-430 locus with extreme promoter density is a transcription body organizer, which facilitates long range regulation in zygotic genome activation, *Developmental Cell*, vol. 58, (no. 2), pp. 155-170.e8., 2023, 10.1016/j.devcel.2022.12.007.

Favero F., Barberis E., Gagliardi M., Espinoza S., Gustincich S., Boccafoschi F., Borsotti C., Lim D., Rubino V., Mignone F., Pasolli E., Manfredi M., Zucchelli S., Corà D., Corazzari M., A Metabologenomic Approach Reveals Alterations in the Gut Microbiota of a Mouse model of Alzheimer's Disease, *PLoS ONE*, vol. 17, (no. 8), pp. e0273036, 2022, 10.1371/journal.pone.0273036

Floreani L., Ansaloni F., Mangoni D., Agostoni E., Sanges R., Persichetti F., Gustincich S., Analysis of LINE1 Retrotransposons in Huntington's Disease, *Frontiers in Cellular Neuroscience*, vol. 15, 2022, 10.3389/fncel.2021.743797

Kerschbamer E., Arnoldi M., Tripathi T., Pellegrini M., Maturi S., Serkan E., Salviato E., Di Leva F., Sebestyen E., Dassi E., Zarantonello G., Benelli M., Campos E., Basson A., Gusella J., Gustincich S., Piazza S., Demichelis F., Talkowski M., Ferrari F., Biagioli M., CHD8 Suppression Impacts on Histone H3 Lysine 36 Trimethylation and Alters RNA Alternative Splicing, *Nucleic Acids Research*, 2022, 10.1093/nar/gkac1134

Bon C., Chern T.-R., Cichero E., O'brien T.E., Gustincich S., Gainetdinov R.R., Espinoza S., Discovery of Novel Trace Amine-Associated Receptor 5 (TAAR5) Antagonists Using a Deep Convolutional Neural Network, *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 23, (no. 6), 2022, 10.3390/ijms23063127

Petrosino G., Ponte G., Volpe M., Zarrella I., Ansaloni F., Langella C., Di Cristina G., Finaurini S., Russo M.T., Basu S., Musacchia F., Ristoratore F., Pavlinic D., Benes V., Ferrante M.I., Albertin C., Simakov O., Gustincich S., Fiorito G., Sanges R., Identification of LINE retrotransposons and long non-coding RNAs expressed in the octopus brain., *BMC Biology*, vol. 20, (no. 1), pp. 116, 2022, 10.1186/s12915-022-01303-5.

Maggi S., Bon C., Gustincich S., Tucci V., Gainetdinov R.R., Espinoza S., Improved Cognitive Performances in Trace Amine-Associated Receptor 5 (TAAR5) Knock-out Mice, *Scientific Reports*, vol. 12, (no. 1), pp. 14708, 2022, 10.1038/s41598-022-18924-z

Bollon J., Assale M., Cina A., Marangoni S., Calabrese M., Salvemini C.B., Christille J.M., Gustincich S., Cavalli A., Investigating How Reproducibility and Geometrical Representation in UMAP Dimensionality Reduction Impact the Stratification of Breast Cancer Tumors, *Applied Sciences (Switzerland)*, vol. 12, (no. 9), 2022, 10.3390/app12094247

Dunville K., Tonelli F., Novelli E., Codino A., Massa V., Frontino A.M., Galfrè S., Biondi F., Gustincich S., Caleo M., Pandolfini L., Alia C., Cremisi F., Laminin511 and WNT signalling sustain prolonged expansion of hiPSC-derived hippocampal progenitors., *Development (Cambridge)*, 2022, 10.1242/dev.200353

Gualandi N., Iperi C., Esposito M., Ansaloni F., Gustincich S., Sanges R., Meta-Analysis Suggests That Intron Retention Can Affect Quantification of Transposable Elements from RNA-Seq Data., *Biology*, vol. 11, (no. 6), pp. 826, 2022, 10.3390/biology11060826.

Gualandi N., Iperi C., Esposito M., Ansaloni F., Gustincich S., Sanges R., Meta-Analysis Suggests That Intron Retention Can Affect Quantification of Transposable Elements from RNA-Seq Data, *Biology*, vol. 11, (no. 6), 2022, 10.3390/biology11060826

Santulli C., Bon C., De Cecco E., Codrich M., Narkiewicz J., Parisse P., Perissinotto F., Santoro C., Persichetti F., Legname G., Espinoza S., Gustincich S., Neuronal haemoglobin induces loss of dopaminergic neurons in mouse Substantia nigra, cognitive deficits and cleavage of endogenous  $\alpha$ -synuclein, *Cell Death and Disease*, vol. 13, (no. 12), 2022, 10.1038/s41419-022-05489-y

Santulli C., Bon C., De Cecco E., Codrich M., Narkiewicz J., Parisse P., Perissinotto F., Santoro C., Persichetti F., Legname G., Espinoza S., Gustincich S., Neuronal hemoglobin induces loss of dopaminergic neurons in mouse Substantia nigra, cognitive deficits and cleavage of endogenous  $\alpha$ -synuclein., *Cell Death and Disease*, vol. 13, (no. 12), pp. 1048, 2022, 10.1038/s41419-022-05489-y.

Akin L., Rizzoti K., Gregory L.C., Corredor B., Le Quesne Stabej P., Williams H., Buonocore F., Mouilleron S., Capra V., McGlacken-Byrne S.M., Martos-Moreno G.A., Azmanov D.N., Kendirci M., Kurtoglu S., Suntharalingham J.P., Galichet C., Gustincich S., Tasic V., Achermann J.C., Accogli A., Filipovska A., Tuilpakov A., Maghnie M., Gucev Z., Gonen Z.B., Perez-Jurado L.A., Robinson I., Lovell-Badge R., Argente J., Dattani M.T., Pathogenic variants in RNPC3 are associated with hypopituitarism and primary ovarian insufficiency, *Genetics in Medicine*, vol. 24, (no. 2), pp. 384-397, 2022, 10.1016/j.gim.2021.09.019

Zacco E., Kantelberg O., Milanetti E., Armaos A., Panei F.P., Gregory J., Jeacock K., Clarke D.J., Chandran S., Ruocco G., Gustincich S., Horrocks M.H., Pastore A., Tartaglia G.G., Probing TDP-43 condensation using an in silico designed aptamer, *Nature Communications*, vol. 13, (no. 1), 2022, 10.1038/s41467-022-30944-x

Zacco E., Kantelberg O., Milanetti E., Armaos A., Panei F., Gregory J., Chandran S., Ruocco G., Gustincich S., Horrocks M.H., Pastore A., Tartaglia G.G., Probing TDP-43 condensation using an in silico designed aptamer., *Nature Communications*, vol. 13, (no. 1), pp. 3306, 2022, 10.1038/s41467-022-30944-x.

Pascarella G., Hon C.C., Hashimoto K., Busch A., Luginbühl J., Parr C., Yip W., Abe K., Kratz A., Bonetti A., Agostini F., Severin J., Murayama S., Suzuki S., Gustincich S., Frith M., Carninci P., Recombination of repeat elements generates somatic complexity in human genomes, *Cell*, 2022, 10.1016/j.cell.2022.06.032

Del Borrello G., Miano M., Micalizzi C., Lupia M., Ceccherini I., Grossi A., Cavalli A., Gustincich S., Rusmini M., Faraci M., Dell'Orso G., Ramenghi U., Mesini A., Ricci E., Schiavone M., Di Iorgi N., Dufour C., Sirolimus Restores Erythropoiesis and Controls Immune Dysregulation in a Child With Cartilage-Hair Hypoplasia: A Case Report, *Frontiers in Immunology*, vol. 13, 2022, 10.3389/fimmu.2022.893000

Ansaloni F., Gualandi N., Esposito M., Gustincich S., Sanges R., TEspeX: consensus-specific quantification of transposable element expression preventing biases from exonized fragments, *Bioinformatics*, 2022, 10.1093/bioinformatics/btac526

Masperone L., Codrich M., Persichetti F., Gustincich S., Zucchelli S., Legname G., The E3 Ubiquitin Ligase TRAF6 Interacts with the Cellular Prion Protein and Modulates Its Solubility and

Recruitment to Cytoplasmic p62/SQSTM1-Positive Aggresome-Like Structures, *Molecular Neurobiology*, vol. 59, (no. 3), pp. 1577-1588, 2022, 10.1007/s12035-021-02666-6

Valentini P., Pierattini B., Zacco E., Mangoni D., Espinoza S., Webster N.A., Andrews B., Carninci P., Tartaglia G.G., Pandolfini L., Gustincich S., Towards SINEUP-based therapeutics: Design of an in vitro synthesized SINEUP RNA, *Molecular Therapy - Nucleic Acids*, vol. 27, pp. 1092-1102, 2022, 10.1016/j.omtn.2022.01.021

Casale A.M., Liguori F., Ansaloni F., Cappucci U., Finaurini S., Spirito G., Persichetti F., Sanges R., Gustincich S., Piacentini L., Transposable element activation promotes neurodegeneration in a *Drosophila* model of Huntington's disease, *iScience*, vol. 25, (no. 1), 2022, 10.1016/j.isci.2021.103702

Esposito M., Gualandi N., Spirito G., Ansaloni F., Gustincich S., Sanges R., Transposons Acting as Competitive Endogenous RNAs: In-Silico Evidence from Datasets Characterised by L1 Overexpression, *Biomedicines*, vol. 10, (no. 12), 2022, 10.3390/biomedicines10123279

Gaziano L., Giambartolomei C., Pereira A.C., Gaulton A., Posner D.C., Swanson S.A., Ho Y.-L., Iyengar S.K., Kosik N.M., Vujkovic M., Gagnon D.R., Bento A.P., Barrio-Hernandez I., Ronnblom L., Hagberg N., Lundtoft C., Langenberg C., Pietzner M., Valentine D., Gustincich S., Tartaglia G.G., Allara E., Surendran P., Burgess S., Zhao J.H., Peters J.E., Prins B.P., Angelantonio E.D., Devineni P., Shi Y., Lynch K.E., DuVall S.L., Garcon H., Thomann L.O., Zhou J.J., Gorman B.R., Huffman J.E., O'Donnell C.J., Tsao P.S., Beckham J.C., Pyarajan S., Muralidhar S., Huang G.D., Ramoni R., Beltrao P., Danesh J., Hung A.M., Chang K.-M., Sun Y.V., Joseph J., Leach A.R., Edwards T.L., Cho K., Gaziano J.M., Butterworth A.S., Casas J.P., Actionable druggable genome-wide Mendelian randomization identifies repurposing opportunities for COVID-19, *Nature Medicine*, vol. 27, (no. 4), pp. 668-676, 2021, 10.1038/s41591-021-01310-z

Cerminara M., Spirito G., Pisciotta L., Squillario M., Servetti M., Divizia M.T., Lerone M., Berloco B., Boeri S., Nobili L., Vozzi D., Sanges R., Gustincich S., Puliti A., Case Report: Whole Exome Sequencing Revealed Disease-Causing Variants in Two Genes in a Patient With Autism Spectrum Disorder, Intellectual Disability, Hyperactivity, Sleep and Gastrointestinal Disturbances, *Frontiers in Genetics*, vol. 12, 2021, 10.3389/fgene.2021.625564

Grapotte M., Saraswat M., Bessiere C., Menichelli C., Ramilowski J.A., Severin J., Hayashizaki Y., Itoh M., Tagami M., Murata M., Kojima-Ishiyama M., Noma S., Noguchi S., Kasukawa T., Hasegawa A., Suzuki H., Nishiyori-Sueki H., Frith M.C., Abugessaisa I., Aitken S., Aken B.L., Alam I., Alam T., Alasiri R., Alhendi A.M.N., Alinejad-Rokny H., Alvarez M.J., Andersson R., Arakawa T., Araki M., Arbel T., Archer J., Archibald A.L., Arner E., Arner P., Asai K., Ashoor H., Astrom G., Babina M., Baillie J.K., Bajic V.B., Bajpai A., Baker S., Baldarelli R.M., Balic A., Bansal M., Batagov A.O., Batzoglou S., Beckhouse A.G., Beltrami A.P., Beltrami C.A., Bertin N., Bhattacharya S., Bickel P.J., Blake J.A., Blanchette M., Bodega B., Bonetti A., Bono H., Bornholdt J., Bttcher M., Bougouffa S., Boyd M., Breda J., Brombacher F., Brown J.B., Bult C.J., Burroughs A.M., Burt D.W., Busch A., Caglio G., Califano A., Cameron C.J., Cannistraci C.V., Carbone A., Carlisle A.J., Carninci P., Carter K.W., Cesselli D., Chang J.-C., Chen J.C., Chen Y., Chierici M., Christodoulou J., Ciani Y., Clark E.L., Coskun M., Dalby M., Dalla E., Daub C.O., Davis C.A., de Hoon M.J.L., de Rie D., Denisenko E., Deplancke B., Detmar M., Deviatiiarov R., Di Bernardo D., Diehl A.D., Dieterich L.C., Dimont E., Djebali S., Dohi T., Dostie J., Drablos F., Edge A.S.B., Edinger M., Ehlund A., Ekwall K., Elofsson A., Endoh M., Enomoto H., Enomoto S., Faghihi M., Fagiolini M., Farach-Carson M.C., Faulkner G.J., Favorov A., Fernandes A.M., Ferrai C., Forrest A.R.R.,

Forrester L.M., Forsberg M., Fort A., Francescatto M., Freeman T.C., Frith M., Fukuda S., Funayama M., Furlanello C., Furuno M., Furusawa C., Gao H., Gazova I., Gebhard C., Geier F., Geijtenbeek T.B.H., Ghosh S., Ghosheh Y., Gingeras T.R., Gojobori T., Goldberg T., Goldowitz D., Gough J., Greco D., Gruber A.J., Guhl S., Guigo R., Guler R., Gusev O., Gustincich S., Ha T.J., Haberle V., Hale P., Hallstrom B.M., Hamada M., Handoko L., Hara M., Harbers M., Harrow J., Harshbarger J., Hase T., Hasegawa A., Hashimoto K., Hatano T., Hattori N., Hayashi R., Hayashizaki Y., Herlyn M., Hettne K., Heutink P., Hide W., Hitchens K.J., Sui S.H., 't Hoen P.A.C., Hon C.C., Hori F., Horie M., Horimoto K., Horton P., Hou R., Huang E., Huang Y., Hugues R., Hume D., Ienasescu H., Iida K., Ikawa T., Ikemura T., Ikeo K., Inoue N., Ishizu Y., Ito Y., Itoh M., Ivshina A.V., Jankovic B.R., Jenjaroenpun P., Johnson R., Jorgensen M., Jorjani H., Joshi A., Jurman G., Kaczkowski B., Kai C., Kaida K., Kajiyama K., Kaliyaperumal R., Kaminuma E., Kanaya T., Kaneda H., Kapranov P., Kasianov A.S., Kasukawa T., Katayama T., Kato S., Kawaguchi S., Kawai J., Kawaji H., Kawamoto H., Kawamura Y.I., Kawasaki S., Kawashima T., Kempfle J.S., Kenna T.J., Kere J., Khachigian L., Kiryu H., Kishima M., Kitajima H., Kitamura T., Kitano H., Klaric E., Klepper K., Klinken S.P., Kloppmann E., Knox A.J., Kodama Y., Kogo Y., Kojima M., Kojima S., Komatsu N., Komiyama H., Kono T., Koseki H., Koyasu S., Kratz A., Kukalev A., Kulakovskiy I., Kundaje A., Kunikata H., Kuo R., Kuo T., Kuraku S., Kuznetsov V.A., Kwon T.J., Larouche M., Lassmann T., Law A., Le-Cao K.-A., Lecellier C.-H., Lee W., Lenhard B., Lennartsson A., Li K., Li R., Lilje B., Lipovich L., Lizio M., Lopez G., Magi S., Mak G.K., Makeev V., Manabe R., Mandai M., Mar J., Maruyama K., Maruyama T., Mason E., Mathelier A., Matsuda H., Medvedeva Y.A., Meehan T.F., Mejhert N., Meynert A., Mikami N., Minoda A., Miura H., Miyagi Y., Miyawaki A., Mizuno Y., Morikawa H., Morimoto M., Morioka M., Morishita S., Moro K., Motakis E., Motohashi H., Mukarram A.K., Mummery C.L., Mungall C.J., Murakawa Y., Muramatsu M., Murata M., Nagasaka K., Nagase T., Nakachi Y., Nakahara F., Nakai K., Nakamura K., Nakamura Y., Nakamura Y., Nakazawa T., Nason G.P., Nepal C., Nguyen Q.H., Nielsen L.K., Nishida K., Nishiguchi K.M., Nishiyori H., Nitta K., Noguchi S., Noma S., Notredame C., Ogishima S., Ohkura N., Ohno H., Ohshima M., Ohtsu T., Okada Y., Okada-Hatakeyama M., Okazaki Y., Oksvold P., Orlando V., Ow G.S., Ozturk M., Pachkov M., Paparountas T., Parihar S.P., Park S.-J., Pascarella G., Passier R., Persson H., Philippens I.H., Piazza S., Plessy C., Pombo A., Ponten F., Poulain S., Poulsen T.M., Pradhan S., Prezioso C., Pridans C., Qin X.-Y., Quackenbush J., Rackham O., Ramilowski J., Ravasi T., Rehli M., Rennie S., Rito T., Rizzu P., Robert C., Roos M., Rost B., Roudnicky F., Roy R., Rye M.B., Sachenkova O., Saetrom P., Sai H., Saiki S., Saito M., Saito A., Sakaguchi S., Sakai M., Sakaue S., Sakaue-Sawano A., Sandelin A., Sano H., Sasamoto Y., Sato H., Saxena A., Saya H., Schafferhans A., Schmeier S., Schmidl C., Schmocker D., Schneider C., Schueler M., Schultes E.A., Schulze-Tanzil G., Semple C.A., Seno S., Seo W., Sese J., Severin J., Sheng G., Shi J., Shimoni Y., Shin J.W., SimonSanchez J., Sivertsson A., Sjostedt E., Soderhall C., Laurent G.S., Stoiber M.H., Sugiyama D., Summers K.M., Suzuki A.M., Suzuki H., Suzuki K., Suzuki M., Suzuki N., Suzuki T., Swanson D.J., Swoboda R.K., Tagami M., Taguchi A., Takahashi H., Takahashi M., Takamochi K., Takeda S., Takenaka Y., Tam K.T., Tanaka H., Tanaka R., Tanaka Y., Tang D., Taniuchi I., Tanzer A., Tarui H., Taylor M.S., Terada A., Terao Y., Testa A.C., Thomas M., Thongjuea S., Tomii K., Triglia E.T., Toyoda H., Tsang H.G., Tsujikawa M., Uhlen M., Valen E., van de Wetering M., van Nimwegen E., Velmeshev D., Verardo R., Vitezic M., Vitting-Seerup K., von Feilitzen K., Voolstra C.R., Vorontsov I.E., Wahlestedt C., Wasserman W.W., Watanabe K., Watanabe S., Wells C.A., Winteringham L.N., Wolvetang E., Yabukami H., Yagi K., Yamada T., Yamaguchi Y., Yamamoto M., Yamamoto Y., Yamamoto Y., Yamanaka Y., Yano K., Yasuzawa K., Yatsuka Y., Yo M., Yokokura S., Yoneda M., Yoshida E., Yoshida Y., Yoshihara M., Young R., Young R.S., Yu N.Y., Yumoto N., Zabierowski S.E., Zhang P.G., Zucchelli S., Zwahlen M., Chatelain C.,

Carninci P., de Hoon M.J.L., Wasserman W.W., Brehelin L., Lecellier C.-H., Discovery of widespread transcription initiation at microsatellites predictable by sequence-based deep neural network, *Nature Communications*, vol. 12, (no. 1), 2021, 10.1038/s41467-021-23143-7

Imbrici P., Accogli A., Blunck R., Altamura C., Iacomino M., D'Adamo M.C., Allegri A., Pedemonte M., Brolatti N., Vari S., Cataldi M., Capra V., Gustincich S., Zara F., Desaphy J.-F., Fiorillo C., Musculoskeletal features without ataxia associated with a novel de novo mutation in KCNA1 impairing the voltage sensitivity of Kv1.1 channel, *Biomedicines*, vol. 9, (no. 1), pp. 1-14, 2021, 10.3390/biomedicines9010075

Zarantonello G., Arnoldi M., Filosi M., Tebaldi T., Spirito G., Barbieri A., Gustincich S., Sanges R., Domenici E., Di Leva F., Biagioli M., Natural SINEUP RNAs in Autism Spectrum Disorders: RAB11B-AS1 Dysregulation in a Neuronal CHD8 Suppression Model Leads to RAB11B Protein Increase, *Frontiers in Genetics*, vol. 12, 2021, 10.3389/fgene.2021.745229

Santulli C., Bon C., De Cecco C., Codrich M., Narkiewicz J., Parisse P., Perissinotto F., Santoro C., Persichetti F., Legname G., Espinoza S., Gustincich S., Neuronal haemoglobin induces  $\alpha$ -synuclein cleavage and loss of dopaminergic neurons., *bioRxiv*, 2021, 10.1101/2021.10.13.464204

Pascarella G., Hashimoto K., Busch A., Luginbühl J., Parr C., Hon C. C., Yip W. H., Kratz A., Bonetti A., Agostini F., Severin J., Murayama S., Gustincich S., Frith M., Carninci P., Non-allelic homologous recombination of Alu and LINE-1 elements generates somatic complexity in human genomes., *bioRxiv*, 2021, 10.1101/2020.07.02.163816

Espinoza S., Bon C., Valentini P., Pierattini B., Matey A.T., Damiani D., Pulcrano S., Sanges R., Persichetti F., Takahashi H., Carninci P., Santoro C., Cotella D., Gustincich S., SINEUPs: a novel toolbox for RNA therapeutics, *Essays in Biochemistry*, 2021, 10.1042/EBC20200114

Napoletano F., Ferrari Bravo G., Voto I.A.P., Santin A., Celora L., Campaner E., Dezi C., Bertossi A., Valentino E., Santorsola M., Rustighi A., Fajner V., Maspero E., Ansaloni F., Cancila V., Valenti C.F., Santo M., Artimagnella O.B., Finaurini S., Gioia U., Polo S., Sanges R., Tripodo C., Mallamaci A., Gustincich S., d'Adda di Fagagna F., Mantovani F., Specchia V., Del Sal G., The prolyl-isomerase PIN1 is essential for nuclear Lamin-B structure and function and protects heterochromatin under mechanical stress, *Cell Reports*, vol. 36, (no. 11), 2021, 10.1016/j.celrep.2021.109694

Papa R., Rusmini M., Schena F., Traggiai E., Coccia M.C., Caorsi R., Arrigo S., Pasetti F., Signa S., Barone P., Santamaria G., Spirito G., Sanges R., Vozzi D., Cavalli A., Gustincich S., Ravelli A., Gattorno M., Ceccherini I., Volpi S., Type I interferon activation in RAS-associated autoimmune leukoproliferative disease (RALD), *Clinical Immunology*, vol. 231, 2021, 10.1016/j.clim.2021.108837

Bertuzzi M., Tang D., Calligaris R., Vlachouli C., Finaurini S., Sanges R., Goldwurm S., Catalan M., Antonutti L., Manganotti P., Pizzolato G., Pezzoli G., Persichetti F., Carninci P., Gustincich S., A human minisatellite hosts an alternative transcription start site for NPRL3 driving its expression in a repeat number-dependent manner, *Human Mutation*, vol. 41, (no. 4), pp. 807-824, 2020, 10.1002/humu.23974

Ohyama T., Takahashi H., Sharma H., Yamazaki T., Gustincich S., Ishii Y., Carninci P., An NMR-based approach reveals the core structure of the functional domain of SINEUP lncRNAs, *Nucleic Acids Research*, vol. 48, (no. 16), pp. 9346-9360, 2020, 10.1093/nar/gkaa598

Reisser S., Zucchelli S., Gustincich S., Bussi G., Conformational ensembles of an RNA hairpin using molecular dynamics and sparse NMR data, *Nucleic Acids Research*, vol. 48, (no. 3), pp. 1164-1174, 2020, 10.1093/NAR/GKZ1184

Rodger C., Flex E., Allison R.J., Sanchis-Juan A., Hasenahuer M.A., Cecchetti S., French C.E., Edgar J.R., Carpentieri G., Ciolfi A., Pantaleoni F., Bruselles A., Onesimo R., Zampino G., Marcon F., Siniscalchi E., Lees M., Krishnakumar D., McCann E., Yosifova D., Jarvis J., Krueger M.C., Marks W., Campbell J., Allen L.E., Gustincich S., Raymond F.L., Tartaglia M., Reid E., De Novo VPS4A Mutations Cause Multisystem Disease with Abnormal Neurodevelopment, *American Journal of Human Genetics*, vol. 107, (no. 6), pp. 1129-1148, 2020, 10.1016/j.ajhg.2020.10.012

Ros G., Pegoraro S., De Angelis P., Sgarra R., Zucchelli S., Gustincich S., Manfioletti G., HMGA2 Antisense Long Non-coding RNAs as New Players in the Regulation of HMGA2 Expression and Pancreatic Cancer Promotion, *Frontiers in Oncology*, vol. 9, 2020, 10.3389/fonc.2019.01526

Espinoza S., Scarpato M., Damiani D., Manago F., Mereu M., Contestabile A., Peruzzo O., Carninci P., Santoro C., Papaleo F., Mingozzi F., Ronzitti G., Zucchelli S., Gustincich S., SINEUP Non-coding RNA Targeting GDNF Rescues Motor Deficits and Neurodegeneration in a Mouse Model of Parkinson's Disease, *Molecular Therapy*, vol. 28, (no. 2), pp. 642-652, 2020, 10.1016/j.ymthe.2019.08.005

Toki N., Takahashi H., Sharma H., Valentine M.N.Z., Rahman F.-U.M., Zucchelli S., Gustincich S., Carninci P., SINEUP long non-coding RNA acts via PTBP1 and HNRNPK to promote translational initiation assemblies, *Nucleic Acids Research*, vol. 48, (no. 20), pp. 11626-11644, 2020, 10.1093/nar/gkaa814

Toki N., Takahashi H., Zucchelli S., Gustincich S., Carninci P., Synthetic in vitro transcribed lncRNAs (SINEUPs) with chemical modifications enhance target mRNA translation, *FEBS Letters*, vol. 594, (no. 24), pp. 4357-4369, 2020, 10.1002/1873-3468.13928

Gasparini C., Pelizzoli R., Lo Van A., Mangoni D., Cossu R.M., Pascarella G., Bianchini P., Bielefeld P., Scarpato M., Pons-Espinal M., Sanges R., Diaspro A., Fitzsimons C.P., Carninci P., Gustincich S., De Pietri Tonelli D., The piRNA pathway sustains adult neurogenesis by repressing protein synthesis, *bioRxiv*, 2020, 10.1101/2020.09.15.297739