

Curriculum Vitae	
Informazioni personali	
Nome(i) / Cognome(i)	Maria Piccione
Indirizzo(i)	<ul style="list-style-type: none"> - DIPARTIMENTO SCIENZE PER LA PROMOZIONE DELLA SALUTE E MATERNO INFANTILE "G.D'ALESSANDRO" Via Alfonso Giordano, 3-90127 Palermo - AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo via Trabucco, 180-90146 Palermo
Istruzione e formazione	
Date	21/12/1983 Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Palermo con voto 110/110 e la lode.
Date	1983 Abilitazione all'esercizio della professione medica presso l'Università di Palermo nella seconda sessione del 1983 con voto 120/120.
Date	16/11/1988 Specializzazione in Pediatria presso la Scuola di Specializzazione dell'Università di Palermo con voto 50/50 e la lode.
Date	04/11/1993 Specializzazione in Genetica Medica presso la Scuola di Specializzazione dell'Università di Catania con voto 50/50 e la lode (vincendo la Borsa di studio per la frequenza alla scuola di specializzazione).
Esperienza professionale	
Lavoro o posizione ricoperti	Titolare di assegno di ricerca sanitaria finalizzata biennale della Regione Sicilia presso la Cattedra di Patologia Neonatale dell'Istituto Materno-Infantile (IMI) dell'Università di Palermo, per il progetto "Prevenzione ed inquadramento diagnostico delle malformazioni congenite" (dal 1/7/1987 al 30/6/1989).
Lavoro o posizione ricoperti	Ha svolto attività assistenziale , in qualità di Dirigente Medico I livello , contrattista, specialista in Pediatria, nei periodi 01.09.1989-31.08.92, 20.07.93-19.07.96, 16/07/1996-16/01/1998, presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Istituto Materno-Infantile del Policlinico Universitario di Palermo .
Lavoro o posizione ricoperti	Vincitrice di concorso per Ricercatore universitario in Pediatria Generale e Specialistica (Gazzetta Ufficiale -4°serie speciale-n.96 del 9 dicembre 1997), dall'1 luglio 1999 è stata Ricercatore confermato presso la U.O.C di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Universitario Materno-Infantile Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Paolo Giaccone di Palermo , riconosciuta anche, con D.A. n.30437 del 28/10/1999, Centro di riferimento regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche , Ricercatore Universitario Confermato Settore Scientifico Disciplinare MED/38 dal mese di luglio 1999 al 30 settembre 2015 e dall'01 ottobre 2015 è Ricercatore Universitario confermato in Genetica Medica settore Scientifico Disciplinare MED/03 avendo avuto parere favorevole per il passaggio di Settore Scientifico Disciplinare (D.R. n. 3231 dell'1.10.2015). Vincitrice di concorso per Professore di II fascia SSD MED/03 Università degli Studi di Palermo (Decreto del Rettore prot. 001910 del 22/02/2018) è Professore Associato in Genetica Medica dal 01/10/2018 presso l'Università degli Studi di

	<p>Palermo</p> <p>Anzianità universitaria maturata 21 anni (nella qualità di Ricercatore Universitario e Professore Associato)</p>
Principali attività e responsabilità	<p>E' stata responsabile dell'U.O.S. di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Paolo Giaccone-Università degli Studi di Palermo dall'01 /11/2005 (Delibera Aziendale n.382 del 21/10/2005) riportando un giudizio complessivo sull'incarico di "ottimo" fino al 10 novembre 2011 quando ai sensi della convenzione trasferisce l'attività assistenziale dall'11 novembre 2011 presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello (Delibera AOOR Villa Sofia-Cervello n. 1999 del 10 novembre 2011)</p> <p>In qualità di Responsabile del Centro di riferimento regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche Università degli Studi di Palermo Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello</p> <p>Dal 16 novembre 2017 (Delibera del Commissario n. 510 del 16/11/17) Responsabile della U.O.S.D. di Genetica Medica con incarico quinquennale presso l'Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello di Palermo</p> <p>Dal 28 luglio 2021 (Delibera del Direttore Generale AOOR Villa Sofia-Cervello) ha avuto conferito l'incarico di Responsabile U.O.C. di Genetica Medica dell'AOOR Villa Sofia-Cervello di Palermo</p>
Nome e indirizzo del datore di lavoro	<ul style="list-style-type: none"> - Università degli Studi di Palermo via A. Giordano 3 90123 Palermo, - Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello via Trabucco, 180 90146 Palermo
Tipo di attività o settore	<p>Ricercatore Universitario Confermato Settore Scientifico Disciplinare MED/38 dal mese di luglio 1999 al mese di settembre 2015 e dall'ottobre 2015 è Ricercatore Universitario confermato in Genetica Medica avendo avuto parere favorevole per il passaggio di Settore Scientifico Disciplinare.</p> <p>Vincitrice di concorso per Professore di II fascia SSD MED/03 Università degli Studi di Palermo (Decreto del Rettore prot. 001910 del22/02/2018) è Professore Associato in Genetica Medica dal 01/10/2018 presso l'Università degli Studi di Palermo</p> <p>Dirigente Medico di I livello</p> <p>Dirigente Medico di II livello</p>
Competenze professionali	<p>Durante gli anni ha maturato competenza specifica nel campo della Genetica Medica come evidenziato dai volumi assistenziali. In considerazione degli elevati volumi assistenziali relativi a pazienti provenienti da diverse province della Sicilia, l'UOSD di Genetica Medica svolge le funzioni di coordinamento (HUB) di Genetica Medica per la Sicilia Occidentale (D.A. dell'Assessorato Regionale Sanità della Sicilia n. 727 del 21/04/2016).</p> <p>In atto l'U.O.S.D di Genetica Medica ha il maggior numero di pazienti con malattia rara diagnosticati in Sicilia (1.318) secondo i dati al 12 febbraio 2020 del Registro Malattie Rare Regionale, non solo rispetto a tutti gli altri Centri di Riferimento per malattie rare, ma anche rispetto ai Centri per il raggruppamento Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche</p>

1) La consulenza genetica non si esaurisce nel solo atto della valutazione clinica, ma prevede la programmazione di test genetici specifici e la consulenza post test, secondo anche quanto previsto dal **PDTA sulla consulenza genetica** alla cui stesura si è attivamente partecipato in qualità di componente del Tavolo Tecnico di Genetica Medica dell'assessorato alla Salute della Regione Sicilia (Supplemento ordinario n. 2 alla GURS (p. I) n. 39 del 25 settembre 2015 (n. 34). Si è proceduto annualmente alla stesura in media di oltre 1.000 consulenze post-test per tutti i test in cui sono state riscontrate varianti (genomiche, geniche etc.) mediante la consultazione di database di frequenza della popolazione generale (gnomAD, dbSNP151, ExAC), di database di mutazioni ClinVar e HGMD professional 2019.3., di tools di predizione in silico (DANN, DEOGEN2, EIGEN, FATHMM-MKL, M-CAP, MutationAssessor, MutationTaster, PrimateAI, SIFT etc.) e mediante la valutazione del Grantham score e CADD score, fornendo una corretta interpretazione delle varianti stesse. Una volta definita la **diagnosi** viene stilata la relativa **certificazione e viene prescritto il piano terapeutico** per il paziente attraverso la definizione delle terapie, degli interventi di riabilitazione e quanto utile al miglioramento delle condizioni cliniche, della qualità di vita e dell'evoluzione del quadro sintomatologico della patologia rara di cui il soggetto è affetto.

2) In questi anni si è occupata della prevenzione, diagnosi e terapia delle patologie congenite e delle sindromi cromosomiche e/o genetiche, svolgendo l'attività di consulenza genetica pre e post-natale, per diverse Aziende Ospedaliere e territoriali in particolare per le U.U.O.O. di Pediatria, di Neuropsichiatria Infantile, e per i Servizi di Diagnosi Prenatale della Sicilia Occidentale. In questi anni in media il 28-30% dei pazienti proviene da province diverse da Palermo.

Vengono di seguito riportate le diverse le sindromi e/o sequenze malformative ad **etiologia genetica, cromosomica e/o multifattoriale** individuate e/o seguite in follow-up (**dati aggiornati al 12 febbraio 2020 Registro Regionale Malattie Rare**):

SINDROMI MALFORMATIVE COMPLESSE (autosomiche dominanti e recessive, X-linked, ad etiologia eterogenea e sindromi da microdelezione/duplicazione genomica)		N
1) Sindromi da delezione/duplicazione		
2) Ipocondroplasia		
3) Acondroplasia		
4) Sindrome di Lowe		
5) Sindrome Bannayan Zonana		
6) Sindrome di Cowden		
7) Sindrome di Costello		
8) Sindrome CFC		
9) Sindrome di Coffin Lowry		
10) Sindrome di Potocki-Lupski		
11) Sindrome di Rett		
12) Neurofibromatosi		
13) Sindrome di Turner		

14) Amartomatosi PTEN-correlate		
15) Sindrome di Noonan		
16) Sindrome di Marfan		
17) Microcefalia		
18) Charcot Marie Tooth		
19) Sindrome di Beckwith-Wiedemann		
20) Sindrome di Klippel-Trenaunay		
21) Sindrome di Angelman		
22) Sindrome di DiGeorge		
23) Sindrome di Leopard		
24) Sindromi da altre anomalie dei cromosomi sessuali		
25) Sclerosi tuberosa		
26) Albinismo oculocutaneo		
27) Sindrome di Prader Willi		
28) Sindrome di Kabuki		
29) Sindrome di Silver Russell		
30) Sindrome di Sotos		
31) Displasia mandibuloacrale		
32) Sindrome di Pierre Robin		
33) Sindrome di Goldenhar		
34) Disostosi cleidocranica		
35) Sindrome di Williams		
36) Trisomia 8 in mosaico		
37) Sindrome adreno-genitale		
38) Sindrome di Rubinstein Taybi		
39) Sindrome di Feingold		
40) Sindrome di Dubowitz		
41) Sindrome di Martin Bell		
42) Sindrome da insensibilità agli androgeni		
43) Sindrome di Muenke		
44) Sindrome di Robinow		
45) Sindrome di Smith Magenis		
46) Sindrome tricorniofalangea		
47) Sindrome di Hallerman Streiff		
48) Sindrome di Pallister Kilian		
49) Trisomia 20 in mosaico		
50) Discondrosteosi di Leri Weill		
51) Anomalie congenite multiple e disabilità		
52) Sindrome di Cornelia de Lange		
53) Sindrome di Phelan McDermid		
54) Sindrome di cri du chat		
55) Osteopetrosi tipo I		
56) Distrofia dei coni		

57) Sindrome di Poland		
58) Distrofia miotonica		
59) Sindrome di Goltz		
60) Corea di Huntingthon		
61) Retinite pigmentosa		
62) Disomia funzionale del cromosoma X		
63) Distrofia facio-scapolo-omerale		
64) Sindrome di EHLERS-DANLOS		
65) Displasia epifisaria		
66) Osteogenesi imperfetta		
67) Sindrome di Arnold Chiari		
68) Anomalia di Morning glory		
69) Sindrome di Floating Harbor		
70) Sindrome di Renpenning		
71) Cromatinopatie		
72) Condrodisplasia punctata brachitelengefalica		
73) Sindrome di Loey's Dietz		
74) Sindrome di Nicolaides-Baraitser		
75) Malattia esostosante		
76) Epidermolisi bollosa		
77) Displasia ectodermica aniploidrotica		
78) Sindrome di Holt Oram		
79) Sindrome di Malan		
TOTALE 1.318 (dati aggiornati al 12 febbraio 2020 Registro Regionale Malattie Rare)		1.318 (dati aggiornati al 12 febbraio 2020 Registro Regionale Malattie Rare)
3) L'esperienza maturata nella diagnosi di patologie genetiche rare, è, inoltre, documentata anche dai diversi lavori scientifici editi a stampa su riviste nazionali ed internazionali (vedi allegato....) (H-Index 17). I lavori di maggiore rilievo sono stati pubblicati su riviste internazionali ad elevato impact factor: - Blood IF 17,794 - Hum Genet IF 5,743 - Hum Mutation IF 4,37 - JMG iF 4,93 - Eur J Hum Genet IF 3,458 - Neurology IF 8,770 - Am J Hum Genet IF 10,502 - Genes IF 2,984 - AJMG IF 2,125 - Arch Neurol IF 7,108		
4) Durante questi anni è stata maturata competenza specifica nell'organizzazione della Struttura di Genetica Medica. E' stato, infatti, prorogato l'incarico di responsabile di Unità Operativa		

Semplice di Genetica Medica presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria policlinico "Paolo Giaccone" di Palermo dal novembre 2005 al novembre 2011 (verbali del Collegio Tecnico n. 1 del 9 settembre 2010, verbale n.2 del 20 settembre 2010 e verbale n. 3 del 4 ottobre 2011 tramite invio di schede di valutazione con giudizio di "ottimo"): Nel novembre 2011 vi è il trasferimento presso l'Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello,

Durante il periodo di responsabilità prima dell'U.O.S. e poi dell'U.O.S.D di Genetica Medica ha mostrato, come già rilevato dal Collegio Tecnico di valutazione per la responsabilità dell'UOS di Genetica Medica, capacità organizzative idonee a ricoprire l'incarico di responsabilità:

- Fa propri e persegue gli obiettivi della carta dei Servizi,
- Dà tempestiva attuazione a quanto disposto con Deliberazioni, ordinanze e Direttive emanate da parte della Direzione e a quanto disposto con direttive dal direttore di Dipartimento,
- Analizza i problemi presenti nella struttura ed elabora piani specifici per la risoluzione degli stessi (partecipando anche a corsi di formazione specifici: Corso "Change Management in Sanità" organizzato dall'AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo dal 03/09/2019 al 17/09/2019)
- Analizza i problemi presenti nella struttura ed elabora piani specifici per la risoluzione degli stessi,
- Fa rispettare i programmi di lavoro decisi ed elabora correttivi validi in caso di eventuali ritardi,
- Impartisce disposizioni chiare con punti cardine di ciò che va fatto rispetto alle decisioni assunte
- Programma le attività tenendo conto dei costi e della qualità delle stesse, governando con attenzione eventuali cambiamenti di modalità operative, gestendo il mantenimento e il miglioramento dei livelli quantitativi delle prestazioni perseguendo efficienza, economicità, efficacia, funzionalità e qualità,
- Motiva, guida e valuta i collaboratori e crea un clima organizzativo favorevole alla produttività, valutando non solo singolarmente i collaboratori ma nell'ottica del rendimento di gruppo (grazie anche alla partecipazione al Corso "Il sistema di misurazione e valutazione della performance nelle aziende del SSN" organizzato dall' AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo il 30/01/2020,
- Rispetta nell'ambito relazionale con gli addetti alla Struttura e con gli altri dirigenti le regole e i vincoli dell'organizzazione, perseguendo la qualità e tenendo conto che ogni Centro di responsabilità opera in funzione delle attività delle altre strutture e tutti cooperano al perseguimento in modo ottimale degli obiettivi aziendali,
- Gestisce e promuove le innovazioni tecnologiche (utilizzo di nuove apparecchiature di laboratorio) e procedurali, nonché quelle conseguenti a processi formativi,
- Assolve compiti di controllo inerenti le attività della struttura e del personale assegnato, connesse alle funzioni affidate,
- Partecipa alla definizione degli obiettivi di budget per l'assegnazione delle risorse legate alla retribuzione di risultato con l'individuazione degli obiettivi da raggiungere, illustra e condivide tali obiettivi con i propri collaboratori.

5) Coordina l'equipe multidisciplinare afferente all'UOSD di Genetica Medica (psicologo e negli anni anche neuropsichiatra infantile, assistente sociale e logopedista) permettendo che venga garantita a tutti i pazienti ed alle loro famiglie un livello di assistenza che

rispetti i criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza delle cure, nonché i principi etici di equità, universalità di accesso e solidarietà, così come previsto dai LEA.

Ha coordinato la rete intra-aziendale Malattie Rare (Nota Direttore Sanitario prot. n. 2578/DSA del 03/07/2015)

Ha coordinato l'equipe multispecialistica e multidisciplinare interaziendale per la gestione dei bisogni di salute di pazienti con Malattie Rare e Disturbo dello spettro autistico (Delibera AOOR Villa Sofia-Cervello n. 1471 del 01.12.2016 Approvazione del documento sul "Coordinamento del percorso ambulatoriale multispecialistico per le malattie rare e i disturbi dello spettro autistico **PDTA**; Delibera AOOR Villa Sofia-Cervello n. 184 del 31/01/2018 "Protocollo di intesa per la realizzazione del percorso di diagnosi e cura dei pazienti con patologie dello spettro autistico e malattie genetiche tra l'Azienda Sanitaria Provinciale di Palermo e l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello)

- 6) Ha partecipato alla stesura di **PDTA regionali** in qualità di componente di diversi tavoli tecnici regionali (*Supplemento ordinario n. 2* alla GAZZETTA UFFICIALE DELLA REGIONE SICILIANA (p. I) n. 39 del 25 settembre 2015), al **Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016** e al **I Piano Nazionale di Genomica in Sanità Pubblica** in collaborazione con l'Istituto di Igiene dell'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma ed il Ministero della Salute.

E' Componente del **Tavolo tecnico per le malattie rare** presso l'Assessorato Regionale alla Salute della **Regione Sicilia** (D.A. n.0617/2013 del 28/03/2013 (Assessorato della Salute Regione Sicilia). E' componente del **Coordinamento regionale Malattie Rare Regione Sicilia** (D.A. n.70/2016 del 19/01/2016 Assessore della Salute Regione Sicilia e successivo D.A n. 707 del 05.08.2020 Assessore della Salute Regione Sicilia).

E'referente per il **registro Malattie Rare** per l'Assessorato Regionale alla Salute della Sicilia ed il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (D.A. n.0617/2013 del 28/03/2013 Assessorato alla Salute Regione Sicilia).

Ha partecipato alla stesura del Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 in qualità di componente del **Tavolo Tecnico interregionale "Malattie rare"**

E' stata nominata, infatti, con nota n. 41314 del 14/05/2013 dell'Assessore alla Salute della Regione Sicilia, **referente regionale al Tavolo Tecnico interregionale "Malattie rare" operante presso la Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni.**

E' stata nominata, con D.M. Ministero della Salute del 29 luglio 2014, **componente del Gruppo di Coordinamento Nazionale per l'European Reference Network (ERN)** presso il Ministero della Salute.

E' **coordinatrice**, in qualità di responsabile del Servizio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello di Palermo riconosciuto ai sensi del D.A n.727/2016 del 21/04/2016 Assessorato alla Salute Regione Sicilia, **della rete di Genetica Medica per la Sicilia Occidentale.**

E' componente, in qualità di genetista, del **Comitato Etico Palermo 2** (Deliberazione AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo n.1711 del 18/12/2013)

E' componente, in qualità di genetista, del **Comitato Etico Regionale** (D.A. n. 0967 del 04/06/2015 dell'Assessore alla Salute Regione Sicilia)

	<p>E' componente del Gruppo di lavoro per la definizione dei requisiti strutturali, tecnologici ed organizzativi delle Biobanche di Ricerca presso l'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia (nota n.37753 del 28/04/2016 del Dirigente Generale del Dipartimento Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato della salute regione Sicilia)</p> <p>E' coordinatore del Tavolo tecnico permanente per la Biobanca di Sciacca (AG) presso l'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia (nota Assessore alla Salute Regione Sicilia n. 36808 del 26/04/2016)</p>
<p>Formazione Manageriale</p>	<p>Ha superato, in data 02/05/2013, con esito favorevole l'esame finale del Corso di Formazione Manageriale per Dirigenti di Struttura Complessa delle Aziende Sanitarie (svoltosi dal 14/09/12 al 18/01/2013) presso l'Ordine dei Medici di Palermo (Centro Formazione Sanitaria Sicilia)</p> <p>Partecipazione al Corso "Privacy e trattamento dei dati personali secondo il Regolamento GDPR 679/2016" organizzato dall' AOOD Villa Sofia-Cervello Palermo il 04/12/2018</p> <p>Partecipazione al Corso "Change Management in Sanità" AOOD Villa Sofia-Cervello Palermo dal 03/09/2019 al 17/09/2019</p> <p>Partecipazione Corso "Il sistema di misurazione e valutazione della performance nelle aziende del SSN" organizzato dall' AOOD Villa Sofia-Cervello Palermo il 30/01/2020</p>
<p>Competenze manageriali</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Partecipa alla definizione degli obiettivi di budget per l'assegnazione delle risorse legate alla retribuzione di risultato con l'individuazione degli obiettivi da raggiungere, illustra e condivide tali obiettivi con i propri collaboratori. - Gestisce la propria attività e quella dei collaboratori in modo coerente con le risorse finanziarie, strutturali, strumentali ed umane disponibili secondo quanto previsto da PDTA regionali e/o Nazionali e Linee Guida in accordo con le specifiche direttive aziendali e i principi di sostenibilità economica permettendo che venga garantita a tutti i pazienti ed alle loro famiglie un livello di assistenza che rispetti i criteri di efficacia, qualità ed appropriatezza delle cure, nonché i principi etici di equità, universalità di accesso e solidarietà, così come previsto dai LEA. <p>Ha maturato esperienza dirigenziale e manageriale favorendo anche un'integrazione di professionisti sanitari provenienti da ambiti diversi (Nota Direttore Sanitario prot. n. 2578/DSA del 03/07/2015 relativa alla rete intra-aziendale per malattie rare; Delibera AOOD Villa Sofia-Cervello n. 184 del 31/01/2018 "Protocollo di intesa per la realizzazione del percorso di diagnosi e cura dei pazienti con patologie dello spettro autistico e malattie genetiche tra l'Azienda Sanitaria Provinciale di Palermo e l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Si è adoperata per l'informatizzazione della struttura (Delibera AOOD Villa Sofia-Cervello n. 913 del 09/07/2020 Servizio per la realizzazione di una rete informatica a supporto delle strutture sanitarie coinvolte nella rete delle malattie rare nell'ambito del Piano Sanitario Nazionale 2013 Linea progettuale 9 azione 2) per migliorare l'efficienza e favorire l'integrazione con i diversi Attori

<p>che intervengono a vario titolo nella gestione dei bisogni di salute del malato raro (Servizi territoriali, PUA, Centri di Riferimento Regionale per Malattie Rare)</p>
--

- | |
|--|
| <ul style="list-style-type: none">- Garantisce il rispetto della normativa in ambito anticorruzione operando prima la valutazione del rischio di corruzione e l'individuazione degli eventi rischiosi e coinvolgendo, poi, tutta la struttura organizzativa nel processo di gestione del rischio attraverso una responsabilizzazione diretta di tutti i soggetti interessati |
|--|

**Partecipazione/coordinamento
o Tavoli tecnici/Commissioni**

E' stata, prima coordinatore, e dal novembre 2011 **responsabile del Centro di Riferimento regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche**

E' Componente del **Tavolo tecnico per le malattie rare** presso l'Assessorato Regionale alla Salute della **Regione Sicilia** (D.A. n.0617/2013 del 28/03/2013 (Assessorato della Salute Regione Sicilia).

E' componente del **Coordinamento regionale Malattie Rare Regione Sicilia** (D.A. n.70/2016 del 19/01/2016 Assessore della Salute Regione Sicilia e successivo D.A n. 707 del 05.08.2020 Assessore della Salute Regione Sicilia)

E' referente per il **registro Malattie Rare** per l'Assessorato Regionale alla Salute della Sicilia ed il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (D.A. n.0617/2013 del 28/03/2013 Assessorato alla Salute Regione Sicilia).

E' stata nominata, con nota n. 41314 del 14/05/2013 dell'Assessore alla Salute della Regione Sicilia, **referente regionale al Tavolo Tecnico interregionale "Malattie rare" operante presso la Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni.**

E' stata nominata, con D.M. Ministero della Salute del 29 luglio 2014, **componente del Gruppo di Coordinamento Nazionale per l'European Reference Network (ERN)** presso il Ministero della Salute.

E' **coordinatrice**, in qualità di responsabile del Servizio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello di Palermo riconosciuto ai sensi del D.A n.727/2016 del 21/04/2016 Assessorato alla Salute Regione Sicilia, **della rete di Genetica Medica per la Sicilia Occidentale.**

E' componente, in qualità di genetista, del **Comitato Etico Palermo 2** (Deliberazione AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo n.1711 del 18/12/2013)

E' componente, in qualità di genetista, del **Comitato Etico Regionale** (D.A. n. 0967 del 04/06/2015 dell'Assessore alla Salute Regione Sicilia)

E' componente del **Gruppo di lavoro per la definizione dei requisiti strutturali, tecnologici ed organizzativi delle Biobanche di Ricerca** presso l'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia (nota n.37753 del 28/04/2016 del Dirigente Generale del Dipartimento Attività Sanitarie e Osservatorio Epidemiologico Assessorato della salute regione Sicilia)

E' **coordinatore del Tavolo tecnico permanente per la Biobanca di Sciacca (AG)** presso l'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia (nota Assessore alla Salute Regione Sicilia n. 36808 del 26/04/2016)

<p>Attitudini alle funzioni da assolvere</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Ha maturato negli anni esperienza nella gestione completa ed integrata dei rischi, mediante attività sistematiche quali identificazione, misurazione, valutazione, trattamento del rischio, grazie anche alla conoscenze acquisite con la partecipazione al Corso di Formazione Manageriale per Dirigenti di Struttura Complessa delle Aziende Sanitarie (svoltosi dal 14/09/12 al 18/01(2013) presso l'Ordine dei Medici di Palermo (Centro Formazione Sanitaria Sicilia). - Motiva, guida e valuta i collaboratori e crea un clima organizzativo favorevole alla produttività, valutando non solo singolarmente i collaboratori ma nell'ottica del rendimento di gruppo (grazie anche alla partecipazione al Corso "Il sistema di misurazione e valutazione della performance nelle aziende del SSN" organizzato dall' AOR Villa Sofia-Cervello Palermo il 30/01/2020), - Assicura e promuove comportamenti professionali nel rispetto delle normative sulla sicurezza sul lavoro e sulla privacy (grazie anche alla partecipazione al Corso di Formazione Manageriale per Dirigenti di Struttura Complessa delle Aziende Sanitarie (svoltosi dal 14/09/12 al 18/01(2013) presso l'Ordine dei Medici di Palermo (Centro Formazione Sanitaria Sicilia e alla partecipazione al Corso "Privacy e trattamento dei dati personali secondo il Regolamento GDPR 679/2016" organizzato dall' AOR Villa Sofia-Cervello Palermo il 04/12/2018)
<p>Premi ricevuti per l'attività svolta</p>	<p>Sicilian Glam Awards premi assegnati alle eccellenze siciliane distintesi nel loro campo di attività. Palermo 30 aprile 2017</p>

	<p>Premio Paladino d'Oro nell'ambito della sezione speciale "salute e prevenzione" della 38^a edizione della Rassegna cinematografica internazionale SportFilmFestiv "l'impegno profuso a favore della ricerca sulle malattie rare e per l'umanità e dedizione mostrata nei confronti dei pazienti" Palermo 16 dicembre 2017</p>
Conoscenze scientifiche	<ul style="list-style-type: none"> - Ha favorito nuovi modelli organizzativi per la gestione dei bisogni di salute del paziente con malattia rara, proponendo un sistema a più livelli che vede coinvolti i Centri di Riferimento, la medicina territoriale e le Aziende Sanitarie (PSN 2013: "Definizione di una rete interaziendale tra i centri di riferimento per le malattie"). - Ha favorito la partecipazione dei collaboratori a Corsi e/o Convegni, di cui è stata responsabile scientifico, inerenti anche modelli organizzativi per la gestione delle patologie rare (Uniti per un'assistenza migliore (28 febbraio 2014); Vivere con una malattia rara (28 febbraio 2015); Unitevi a noi per far sentire la voce delle malattie rare (27 febbraio 2016); Le malattie rare hanno bisogno della ricerca, le malattie rare hanno bisogno di te (27 febbraio 2018); Integriamo l'assistenza sanitaria con l'assistenza sociale per le persone con malattia rara (26 febbraio 2019) Ha documentata esperienza in attività di informazione ai cittadini al fine di assicurare un punto di riferimento privilegiato per le associazioni dei pazienti e dei loro familiari anche con la preparazione di opuscoli informativi, - Ha maturato esperienza in ambito di docenza specialistica come documentato dai numerosi corsi e congressi a cui ha partecipato in qualità di relatore e/o moderatore
Madrelingua(e)	Italiana
Lingua	Francese (livello B) Inglese (livello B)

ATTIVITA' DIDATTICA

Negli anni accademici 1999-2000, 2000-2001 ha svolto l'insegnamento (**sindromi genetiche e cromosomiche**) nel Corso integrato di Pediatria del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo e del Polo Universitario decentrato di Caltanissetta.

Dall'anno accademico 1999-2000 all'anno accademico 2008-2009 è stata titolare dell'insegnamento di "**Patologia Malformativa**" presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Palermo

Dall'anno accademico 2001-2002 all'anno accademico 2014-2015 ha svolto l'insegnamento (**sindromi genetiche e cromosomiche**) nel Corso Integrato di Pediatria del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Nell'anno accademico 2001-2002 è stata titolare dell'insegnamento di "Pediatria generale e specialistica" nel corso integrato di "Patologia ostetrica, medicina perinatale e pediatrica e preventiva e sociale" nel corso di Diploma Universitario per Ostetrico/a della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno accademico 2007-2008 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Medica" nel Corso di Laurea in "Ostetricia"** con sede formativa presso l'Azienda Ospedaliera S. Antonio Abate di Trapani.

Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2007-2008 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Medica"** nel corso integrato di "Infermieristica clinica applicata alla medicina specialistica" nel **Corso di Laurea in Infermieristica** con sede formativa autonoma ARNAS Ospedale Civico di Palermo.

Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2006-2007 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Medica"** presso la **Scuola di Specializzazione in Psichiatria** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2007-2008 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Medica"** presso la **Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2005-2006 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Generale"** presso la **Scuola di Specializzazione in Chirurgia Pediatrica** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2004-2005 all'anno accademico 2007-2008 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Medica"** nel **Corso di Laurea in "Tecnica della Riabilitazione Psichiatrica"** della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2004-2005 all'anno accademico 2007-2008 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica Medica"** nel **Corso di Laurea in "Tecniche della prevenzione nell'ambiente e luoghi di lavoro"** della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Negli anni accademici 2006-2007, 2007-2008, e 2008/2009 è stata titolare dell'insegnamento di "Nutrizione nell'età evolutiva per la Scuola Interuniversitaria Siciliana di Specializzazione per l'Insegnamento Secondario (SISSIS) dell'Università degli Studi di Palermo per la classe di Indirizzo "Sanitario e della prevenzione

Nell'anno accademico 2007-2008 è stata titolare dell'insegnamento di "Pediatria generale e specialistica" nel Corso di Laurea in "Terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva" della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Negli anni accademici 2009-2010 e 2011-2012 è stata titolare dell'insegnamento di Pediatria nel Corso di Laurea in Logopedia della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno accademico 2015-2016 è stata **titolare dell'insegnamento di "Malattie Metaboliche"** presso la **Scuola di Specializzazione in Pediatria** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno accademico 2014-2015 è stata **titolare dell'insegnamento di "Genetica dell'obesità"** presso la **Scuola di Specializzazione in Scienze dell'alimentazione** dell'Università degli Studi di Palermo

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno accademico 2015-1026 è stata titolare dell'insegnamento di "Pediatria" presso la Scuola di Specializzazione in Otorinolaringoiatria dell'Università degli Studi di Palermo

Nell'anno accademico 2011-2012 è stata titolare dell'insegnamento di Pediatria nel corso di Laurea In Infermieristica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno accademico 2015-2016 è stata titolare dell'insegnamento di "Pediatria" presso la Scuola di Specializzazione in Otorinolaringoiatria dell'Università degli Studi di Palermo

Nell'anno accademico 2011-2012 è stata titolare dell'insegnamento di Pediatria nel corso di Laurea In Infermieristica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno Accademico 2015-2016 è stata titolare dell'insegnamento di Pediatria nel Corso di Laurea in Infermieristica con sede formativa autonoma ARNAS Ospedale Civico di Palermo

Dall'anno accademico 2009-2010 è **titolare dell'insegnamento di Genetica Medica** presso la **Scuola di Specializzazione in Pediatria** dell'Università degli Studi di Palermo

Dall'anno accademico 2012-2013 è **titolare dell'insegnamento di Genetica Medica** presso la **Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile** dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2016-2017 è **titolare del Corso Monografico (ADO) di Genetica Medica** presso la Scuola di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo per i **corsi di Laurea in Medicina e Chirurgia, Odontoiatria e Protesi Dentaria, Logopedia**

Dall'anno accademico 2016-2017 è **titolare dell'insegnamento di Genetica Medica** presso la **Scuola di Specializzazione in Ematologia** dell'Università degli Studi di Palermo

Dall'anno accademico 2016-2017 è **titolare dell'insegnamento di Genetica Medica** presso la **Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera** dell'Università degli Studi di Palermo

Dall'anno accademico 2017-2018 a tutt'oggi è **titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nelle Scuole di specializzazione in Oncologia, Odontoiatria Pediatrica, Endocrinologia e Oculistica.**

Svolge attività seminariale e di tirocinio guidato per gli specializzandi delle diverse Scuole di Specializzazione in cui svolge attività didattica.

Partecipa alle Commissioni di esami di profitto nel corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, nel corso di Laurea in Ostetricia, nel corso di Laurea in Infermieristica, nei corsi di Specializzazione in Pediatria, Chirurgia Pediatrica, Neuropsichiatria Infantile, Scienza dell'alimentazione, ha partecipato, inoltre, alle Commissioni nel Corso di Laurea in Tecnica della Riabilitazione psichiatrica, nel Corso di Laurea in Tecniche della prevenzione nell'ambiente e luoghi di lavoro, e nel Corso di Laurea in Logopedia della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.

Guida studenti e specializzandi nelle ricerche bibliografiche e nella compilazione rispettivamente di tesi di Laurea e di Specializzazione.

Partecipa alle commissioni di Diploma di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo ed alle Commissioni di Diploma di Specializzazione.

E' stata relatore o correlatore di numerose Tesi di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia e di Specializzazione in Pediatria e in Genetica Medica:

INSEGNAMENTI A MASTER

Nell'anno accademico 2009-2010 ha insegnato al Master Universitario di I livello "Valutazione e trattamento della disabilità" della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo, Cattedra di Psichiatria, trattando argomenti di Genetica Medica (sindromi genetiche con disabilità intellettiva).

Nell' anno accademico 2009-2010 e 2019-2020 ha insegnato nel Master Universitario di II livello in Psicologia Pediatrica della Facoltà di Scienze della Formazione dell'Università degli Studi di Palermo, trattando argomenti di Genetica Medica (sindromi genetiche con disabilità intellettiva)

Nell'anno accademico 2010-2011 ha insegnato al Master di Bioetica della Facoltà Teologica-Istituto di Studi Bioetici "Salvatore Privitera " di Palermo, trattando argomenti di "Etica e Genetica".

Nell'anno accademico 2016-2017 ha insegnato al Master in NEUROLOGIA NEONATALE E PEDIATRICA, trattando argomenti di Genetica Medica

Negli anni accademici 2015-2016 e 2019-2020 ha insegnato al Master di Bioetica della Facoltà Teologica-Istituto di Studi Bioetici "Salvatore Privitera " di Palermo, trattando argomenti di "Etica e Genetica".

Nell'anno accademico 2020/2021 e successiva proroga ha insegnato "Genetica Medica" nel Master Universitario annuale di I livello in "Competenze Avanzate in Infermieristica Pediatrica", dell'Università degli Studi di Palermo

In qualità di esperto sulla sindrome di Down e le altre patologie cromosomiche e genetiche, è stata docente nei corsi di qualificazione per insegnanti delle scuole medie e superiori negli anni.

DOTTORATI DI RICERCA

E' stata nominata, con D.R. n.12032 del 21/12/2005 del Rettore dell'Università degli Studi di Catania, componente della Commissione giudicatrice per il concorso di ammissione al Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche dell'età evolutiva-XXI Ciclo.

E' stata nominata, con D.R. n. 901 del 20/01/2006 del Rettore dell'Università di Catania, componente della commissione giudicatrice per la valutazione dell'esame finale del Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche dell'Età Evolutiva XVIII Ciclo.

E' stata nominata, con D.R. n.7476 dell'08/11/200 del Rettore dell'Università degli Studi di Catania, componente della Commissione giudicatrice per il concorso di ammissione al Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche dell'età evolutiva XXII Ciclo

E' stata nominata, con D.R. n. 421 del 14/12/2006 del Rettore dell'Università di Catania, componente della commissione giudicatrice per la valutazione dell'esame finale del Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche dell'Età Evolutiva XIX Ciclo.

E' stata nominata, con D.R. n. 1041 del 22/01/2009 del Rettore dell'Università di Catania, componente della commissione giudicatrice per la valutazione dell'esame finale del Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche dell'Età Evolutiva XXI Ciclo

Fa parte del Collegio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Medicina Cardiovascolare e Biotecnologie Chirurgiche ed Urologiche Indirizzo in Scienze Urologiche (Coordinatore Prof. Carlo Pavone)

E' stata, su nomina del Rettore dell'Università degli Studi di Palermo (decreto n. 2023 del 28/04/2008), componente della Commissione giudicatrice per l'assegnazione di assegno di ricerca per la collaborazione ad attività di ricerca dal titolo "Ricerca ed analisi di mutazioni geniche responsabili di patologie neonatali e pediatriche"

E' stata nominata in data 24/06/2009 dalla Commissione del progetto "IDEA-Giovani Ricercatori dell'Università di Bari" Referee dei progetti di ricerca del suddetto Bando (valutazione progetti inerenti l'area di Genetica Medica).

Componente del Collegio dei Docenti del Dottorato di Ricerca in "Oncologia e Chirurgia Sperimentali- Internazionale " (Ciclo XXIX) anno accademico 2014-2017

Nel corso della sua attività scientifica si è dedicata alla formazione ed all'aggiornamento professionale nell'ambito della genetica clinica a diversi congressi e convegni nazionali ed internazionali in qualità di relatore o di presentatore di comunicazioni o posters (allegato n. ...).

E' iscritta alle seguenti società scientifiche:

Società Italiana di Pediatria,

Società Italiana di Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità congenite

Società di Genetica Umana.

ATTIVITA' SVOLTE NELLA REALIZZAZIONE DI PROGETTI DI RICERCA

Ha coordinato, come responsabile, progetti di ricerca presso l'Università degli studi di Palermo su:

Progetti di Ricerca finanziati con Fondi di Ateneo (ex quota 60%):

- 1) Epidemiologia, diagnosi precoce e prevenzione delle ipostatiuralità di origine genetica (anno 2003)
- 2) Valutazione dello status ossidativo in soggetti con sindrome di Down in età evolutiva (anno 2004)
- 3) Il ritardo psicomotorio da cause genetiche in Sicilia: epidemiologia, diagnosi e follow-up (anno 2005)
- 4) Valutazione dei polimorfismi del gene MTHFR come fattori di rischio per sindrome di Down (anno 2006)
- 5) Sindrome di Noonan: identificazione di un profilo neuro-comportamentale (2007).

Ha partecipato a programma di ricerca scientifica di rilevante interesse nazionale (2004)

- 1) Studio clinico e genetico dei disordini della differenziazione sessuale e analisi di mutazioni responsabili (Coordinatore Scientifico del Programma di Ricerca: Prof. Giuseppe Chiumello; Responsabile Scientifico dell'Unità di Ricerca: Prof. Giovanni Corsello)

Come Responsabile della ricerca

- 1) A multicenter, longitudinal non-drug study to assess the suitability of neuro-cognitive tests and functioning scales for the measurement of cognitive and functioning changes in individuals with Down Syndrome (DS) Finanziato da Roche

Collaborazione con Enti Nazionali:

- 1) Titolo: "STUDIO DELLA VARIABILITA' GENOMICA: ANALISI DI CNV IN donne con MENOPAUSA PRECOCE (POF)" U.O. Laboratorio di Genetica Umana E.O. Ospedali Galliera - Genova; Finanziato da Fondazione CARIGE

- 2) Titolo: "Network Telethon of Genetic Biobanks (TNGB)"; Unità operativa con cui si collabora: " Galliera Genetic Bank" Partner 1 del TNGB; finanziato da Fondazione Telethon n° progetto

E' Responsabile Scientifico dei seguenti Progetti Obiettivi di Piano Sanitario Nazionale (Intesa Stato Regione del 08/07/2010 – 76/CSR):

- 1) PSN 2012 “Attivazione dei nuovi centri afferenti alla Rete Regionale per le Malattie Rare”. Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa effettuata dall’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 60.000,00
- 2) PSN 2013: “Definizione di una rete interaziendale tra i centri di riferimento per le malattie”. Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa dell’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 950.000
- 3) PSN 2014 “Valutazione/monitoraggio della continuità assistenziale Centro di riferimento regionale/territorio per il paziente con malattia rara” Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa dell’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 400.000
- 4) PSN 2014 “Telemedicina in patologie croniche multi organo: sperimentazione di un modello di assistenza che utilizza la tecnologia per rispondere ai bisogni del paziente” Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa dell’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 400.000
- 5) PSN 2014 “Presenza in carico dei pazienti con disturbi dello spettro autistico: dalla diagnosi al progetto di vita” Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa dell’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 600.000.
- 6) PSN 2015 “Sostegno alla genitorialità nelle famiglie di pazienti con sindromi genetiche e cromosomiche” Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa dell’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 170.000.
- 7) PSN 2016 “mantenimento ed implementazione del percorso multidisciplinare e multi specialistico per i pazienti con disturbi dello spettro autistico
Per tale Progetto si è ottenuto, dopo valutazione comparativa dell’Assessorato della Salute Regione Sicilia e dal Ministero alla Salute, un finanziamento di euro 600.000.
- 8) Fa parte del team di ricerca Progetto Ministero della Salute-“Bando ricerca Finalizzata anno 2016” – Programma di Rete NET-2016- 02363765 dal titolo: “Patients Phenotyping and Genotyping and Innovative Treatment for Retinitis Pigmentosa” work package 3 “Development of advanced methods for diagnosis, monitoring and innovative therapies in Retinitis Pigmentosa”
Finanziato dal Ministero della Salute (Euro 466.631,00) e co-finanziato dalla Regione Sicilia (Euro 600.000,00) per un importo complessivo di Euro 1.066.631,00

NOTE SULLA PRODUZIONE SCIENTIFICA

I lavori scientifici hanno portato, nel corso degli anni, alla pubblicazione di importanti articoli su riviste nazionali ed internazionali.

LINEE DI RICERCA ATTIVE:

1) Shaping the diagnosis of Autosomal Recessive Primary Microcephaly (MCPH) Syndromes through a comprehensive next generation sequencing (NGS) disease-customized panel.

La microcefalia primitiva autosomica recessiva (MCPH) o microcefalia vera costituisce un difetto eterogeneo dello sviluppo neurogenico cerebrale che si caratterizza per la riduzione della circonferenza cranica alla nascita in assenza di anomalie macroscopiche dell'architettura cerebrale. Sebbene la prevalenza della MCPH non sia ancora del tutto nota, è stimata nella popolazione generale in un range compreso tra 1:30.000 e 1:250.000 nati vivi. Tuttavia, poichè la più importante comorbidità associata consiste in ritardo dello sviluppo psicomotorio in età prescolare e/o disabilità intellettiva con deficit cognitivo di grado variabile nelle epoche di vita successive, la sua corretta identificazione e diagnosi precoce costituisce oggi l'unico strumento a disposizione del clinico per attuare un follow-up dedicato che si avvalga di interventi di abilitazione/riabilitazione neuro-psicomotoria atti a contenerne la disabilità. Nella nostra UO viene eseguito da circa 12 mesi un approccio diagnostico integrato alle cause ad oggi note essere geneticamente determinate di MPCH, offerto grazie alla realizzazione sperimentale di un pannello in Next Generation Sequencing comprensivo dell'analisi di tutti i geni causativi ad oggi descritti nella letteratura scientifica dedicata: *MCPH1*, *WDR62*, *CDK5RAP2*, *CASC5*, *ASPM*, *CENPJ*, *STIL*, *CEP135*, *CEP152*, *ZNF335*, *PHC1* e *CDK6*. I risultati preliminari sono in corso di presentazione in meeting nazionali ed internazionali del settore Genetica Medica/Pediatria nonché in fase di pubblicazione peer-reviewed.

2) Embracing the complexity of PTEN related Syndrome

La sindrome tumorale amartomatosa legata a mutazioni del gene *PTEN* (PHTS) definisce un gruppo di malattie clinicamente eterogenee, che condividono una mutazione della linea germinale di *PTEN* e interessano i derivati di tutti e tre gli strati delle cellule germinali, provocando amartomi, iperaccrescimento e neoplasie. Attualmente, rientrano nella PHTS i soggetti con diagnosi clinica di sindrome di Cowden, sindrome di Bannayan-Riley-Ruvalcaba, sindrome Proteus e Proteus-simile e sindrome SOLAMEN. Inoltre le linee guida internazionali per la diagnosi di forme geneticamente determinate di autismo e disabilità intellettiva, stante l'elevata comorbidità di dette condizioni in età evolutiva, pongono l'indicazione all'analisi del gene in caso di macrocrania. Nella nostra UO sono stati elaborati diversi protocolli di ricerca che esploreranno principalmente il ruolo del microbiota intestinale nella determinazione del neurofenotipo in età evolutiva nonché il ruolo delle alterazioni della segnalazione di *PTEN* in neuroni e glia cerebellari che conducono allo sviluppo della malattia di Lhermitte-Duclos (gangliocitoma displastico del cervelletto) al fine di chiarirne l'etiopatogenesi ed individuarne un trattamento sperimentale. Tali obiettivi verranno perseguiti mediante la stesura di protocolli di collaborazione con Centri di Ricerca Scientifica ed Associazioni di Pazienti Nazionali ed Internazionali.

3) Widen the scope of uncertain significance genomic rearrangements

Nelle ultime due decadi, il progresso tecnologico applicato alla genomica ha consentito di identificare nuove entità nosologiche determinate da aneuploidie segmentali e la cui estrinsecazione fenotipica (generalmente caratterizzata da disordini del neurosviluppo associati ad un ampio spettro di anomalie congenite peculiari per quadro) è determinata dall'alterazione funzionale di geni definiti "dosaggio-sensibili". Ne deriva che la loro aploinsufficienza o guadagno di funzione possono costituirne le determinanti patogenetiche. Tuttavia molte delle varianti genomiche identificate sono oggi classificate di incerto significato (VOUS) rendendo difficoltosa una chiara correlazione genotipo-fenotipo e/o una netta distinzione di quest'ultime dai polimorfismi presenti nella popolazione generale. Poichè questo divario potrà essere in futuro colmato soltanto se verrà incentivato un

concreto sviluppo, traslazionale ed integrato, tra le scienze omiche e la ricerca di base ed applicata, la nostra UO (alla quale peraltro afferiscono oltre 500 pazienti nel cui genoma è stata identificata almeno una VOUS) ha aderito a progetti di ricerca che verranno condotti in network con Università e Centri di Ricerca Scientifica Nazionali. La sperimentazione seguirà le più innovative procedure (bioinformatiche e non) di “genomica funzionale”. Scopo principale di questa disciplina è esaminare gli aspetti dinamici dei geni (quale trascrizione, traduzione, espressione ed interazioni della proteina-proteina) al fine di determinare nuove entità nosologiche in atto ipotizzate criptogenetiche e contribuendo altresì a chiarire la sequenza di eventi che intercorre nella determinazione di un fenotipo da parte di una VOUS e/o da sequenze non codificanti, anche queste registrate in aneuploidia in elevate percentuali nella nostra coorte di pazienti e che la letteratura scientifica dedicata ipotizza possedere un ruolo funzionale.

4) Exploring new causes of neurodevelopmental disorders (Autism, Autism Spectrum Disorders, Developmental Delay/Intellectual Disability) through second- and third-tiered new technologies. A comprehensive exomic, epigenomic and metabolomics novel approach

La disabilità intellettiva è definita come un'alterazione delle funzioni intellettive e del comportamento adattativo che si manifesta con compromissione di grado variabile delle abilità concettuali, sociali e pratiche. Con una prevalenza nella popolazione generale dei paesi occidentali stimata tra l'1 ed il 3%, la diagnosi di DI è generalmente posta durante l'età evolutiva mediante test psicometrici dedicati che, a decorrere dall'età scolare, consentono di rilevare nei pazienti affetti un quoziente intellettivo inferiore almeno le 2 deviazioni standard il valore medio della popolazione di riferimento. In maniera conforme a quanto indicato oggi nel DSM-5, la diagnosi di ritardo globale dello sviluppo viene invece riservata all'epoca di vita prescolare, allorché insistono nei pazienti gravi deficit nell'acquisizione delle principali tappe dello sviluppo psicomotorio. Questi possono palesarsi, singolarmente o in associazione, per le aree motorie, cognitive e del linguaggio. Nei paesi industrializzati, diverse casistiche stimano l'incidenza dei disturbi dello spettro autistico (DSA) pari a circa 1:100 - 1:150 nella popolazione pediatrica. Il DSM-5 definisce i DSA quali alterazioni persistenti della comunicazione ed interazione sociale in pazienti con comportamenti, interessi ed attività ristrette e stereotipate. I sintomi, che nel loro insieme devono determinare una globale compromissione delle attività quotidiane standardizzate per età, possono essere presenti già in epoca di vita prescolare pur non divenendo completamente manifesti finché la domanda sociale non eccede il limite delle capacità individuali. Negli USA le epilessie costituiscono la patologia neurologica di più frequente osservazione e si stima che, con circa 200.000 nuovi episodi per anno, oltre il 10% della popolazione abbia già sofferto di almeno un episodio comiziale durante la propria vita. Inoltre, quando l'evento epilettico costituisce parte di un quadro sindromico, circa il 75% di questi pazienti presenta o svilupperà comorbidità con ID e/o DSA. Ed è proprio in molte malattie genetiche rare che disabilità intellettiva, disturbi dello spettro autistico ed epilessia non rappresentano tre entità nosologiche autonome ma parte di un unico neurofenotipo che, a carattere prevalentemente evolutivo, comporta un'elevata complessità assistenziale. Oggi, sebbene in alcuni casi l'avvento di metodologie per lo studio estensivo del genoma abbiano reso possibile la comprensione di molti meccanismi molecolari alterati, si stima come il substrato genetico di oltre il 60% dei disordini del neurosviluppo resti ignoto o solo parzialmente conosciuto. Il nostro progetto di ricerca mira a ridurre questa percentuale ampliando la conoscenza dei fattori responsabili quale insostituibile premessa alla possibilità di sviluppare nuovi ed efficaci approcci terapeutici. Lo studio dell'esoma, dell'epigenoma e del metaboloma rappresentano ad oggi tre approcci il più delle volte singolarmente esplorati nella letteratura scientifica dedicata in studi caso-controllo di coorti omogenee di pazienti ma che il nostro progetto vuole unificare al fine di investigare traslazionalmente tra discipline l'alterazione di pathway biologici che predispongono, in malattie per definizione multifattoriali, all'insorgenza della patologia anche al fine dell'identificazione di biomarkers utili ad una precoce diagnosi e presa in carico multispecialistica e multidisciplinare.

6) Genomic mosaicism

Il mosaicismo genetico indica la presenza in un singolo individuo di due o più linee cellulari geneticamente diverse originate tutte dallo stesso zigote.

A seconda dell'epoca in cui compare la "mutazione" e quindi del momento in cui si formano le linee cellulari diverse, avremo:

1. una diversa estensione dei segmenti coinvolti;
2. un numero diverso di tessuti coinvolti;
3. un rischio diverso di trasmissione della patologia alle generazioni successive (coinvolgimento gonadico); una tipologia diversa di patologia in termini nosologici e prognostici (patologia costituzionale – ad es. nevo - vs patologia acquisita – ad es. tumore).

Distinguiamo i mosaicismi in somatici e gonadici, i primi non trasmissibili e secondi, senza effetto fenotipico sul soggetto portatore, ma trasmissibili alla prole che manifesterà fenotipo patologico.

Dal gennaio 2016 al dicembre presso il CRR per le Malattie Genetiche e Cromosomiche Rare sono stati valutati 2.500 pazienti, da cui sono stati selezionati 50 pazienti, che soddisfino i seguenti criteri:

- ▶ - presenza isolata di "*Chromosomal Phenotype*";
- ▶ - fenotipo clinico non inquadrabile nell'ambito di una specifica sindrome sulla base dell'anamnesi, della valutazione dismorfologica e di indagini strumentali e molecolari mirate;
- ▶ - Sindromi in mosaico non evidenziabile su linfociti
- ▶ - esito negativo degli array-CGH precedentemente eseguito su campione di sangue periferico.

La definizione di "*Chromosomal Phenotype*" si basa sulla valutazione dismorfologica effettuata secondo la nomenclatura stabilita da un gruppo internazionale di esperti in dismorfologia.

Per lo studio, vengono utilizzati campioni di cellule epiteliali presenti nella saliva e nella parte interna della guancia, ottenute mediante tampone buccale

- ▶ La piattaforma array-CGH utilizzata è *Agilent Human Genoma CGH Microarray* (Kit 4x180K).
 - ▶ L'analisi viene effettuata solo previa manifestazione di consenso informato da parte dei singoli pazienti e/o dei genitori o tutori degli stessi
- Ad oggi è stato diagnosticato un paziente con sindrome di Pallister Killian

Ha svolto numerose relazioni su invito a Congressi Nazionali e/o Internazionali

- Malformazioni congenite e prematurità. Convegno "Percorsi diagnostici e riabilitativi nel nato pretermine e in età Evolutiva. Palermo CNR di Palermo 15-17 dicembre 2006.
- L'assistenza integrata al bambino con malattia genetica. Convegno SimGePed sede Milano. Palermo 17/11/2007
- La consulenza genetica. Corso di formazione Citogenetica umana: dai principi fondamentali al problema clinico. Ospedale Cervello di Palermo. Palermo 1- 4 ottobre 2008
- Quando pensare a una sindrome genetica in un adolescente. XV Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina dell'Adolescenza (SIMA) con sede a Palermo. Rende (CS) 23-25 ottobre 2008.
- Riarrangiamenti subtelomerici. Lettura Magistrale VI Convegno su "Malattie Genetiche Rare" Policlinico Universitario Messina 7-8/03/2008
- La sindrome di Down. 66° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria (SIP) con sede a Roma "I bambini ci guardano" Roma 20-23 ottobre 2010.

- Malattie cromosomiche e sindromi rare Corso di aggiornamento avanzato di “ Genetica clinica in Pediatria e Neonatologia” Società Italiana di Pediatria sez. Sicilia con sede Roma Catania 14 maggio 2011
- Patologie metaboliche (dislipidemie). Expert Meeting: Patologie metaboliche e malattie cardiovascolari. Università degli studi di Palermo con sede Palermo, Castelbuono (PA)23-24 settembre 2011
- Segni di allarme nelle sindromi genetiche. 40°Congresso Regionale SIP (Società Italiana Pediatria con sede a Roma), 15° Congresso Regionale SIN (Società Italiana di Neonatologia con sede a Milano), 8° Congresso Regionale SIMEUP (Società Italiana di Medicina di Emergenza ed Urgenza Pediatrica con sede a Milano) Catania 20 novembre 2011
- Le sindromi malformative. Corso di Formazione per pediatri di libera scelta e medici di medicina generale “Conoscere per assistere” in collaborazione con Federazione UNIAMO con sede a Roma. Palermo 21 gennaio 2012
- Segni di allarme per patologie genetiche. Corso di Aggiornamento in Genetica Medica. Ordine dei medici di Agrigento. Agrigento 26 maggio 2012
- Le malattie rare: la presa in carico. II Convegno Nazionale Sindrome di Klinefelter (ASKIS Associazione Sindrome di Klinefelter Italia Sicilia con sede Palermo) Palermo 11 marzo 2013
- La telemedicina. Corso avanzato sulle malattie rare del metabolismo lipidico. Università degli Studi di Palermo Marettimo (TP) 4-6 ottobre 2013
- La genetica medica: appropriatezza e metodologia. Congresso Nazionale Società Italiana Medicina dell’Adolescenza- SIMA con sede a Palermo. Palermo 13 e 14 dicembre 2013
- The neonatologist and the genetic syndrome. Meeting Internazionale Ostetrico Neonatologico delle Alpi del mare Società Italiana di Neonatologia (SIN) con sede a Milano. Cuneo 7 novembre 2014
- Marker cromosomici a mosaico. Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita: i mosaicismi azienda Ospedaliera Galliera Genova. Genova. 17-19 settembre 2014
- Una patologia da riconsiderare: la Sindrome di Arnold Chiari. Convegno regionale Società Italiana di Neurologia con sede a Siena. Messina 12-13 dicembre 2014
- Integrazione ospedale-territorio nella gestione delle malattie rare I Convegno Siciliano: la genomica in Sanità Pubblica. Università degli Studi di Catania. Catania 18/12/2014
- PDTA per la sindrome di Klinefelter. II Edizione Giornata Mondiale ASKIS (Associazione sindrome di Klinefelter Italia-Sicilia con sede a Palermo). Palermo 20 marzo 2015
- Il ruolo delle reti terze: la collaborazione con Orphanet Italia Convegno “Stato dell’assistenza alle persone con malattia rara in Italia: il contributo delle regioni” Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni e delle Province Autonome con sede a Roma, Tavolo tecnico Malattie rare

Coordinamento delle Regioni , Venezia 21 aprile 2015

- Prospettive dei Laboratori diagnostici in Italia: Biologia molecolare e Genetica. II Conferenza Nazionale Ordine Nazionale dei Biologi con sede a Roma. Palermo 8 e 9 maggio 2015
- Quando sospettare una sindrome genetica in un lattante cardiopatico. Corso Società Italiana Cardiologia Pediatrica con sede a Firenze “le cardiopatie congenite: dalla diagnosi alla profilassi respiratoria” Palermo 08/10/2015
- Piano Nazionale Malattie Rare. Congresso Società Italiana di Neurologia sez. Sicilia con sede a Siena Siracusa 22 e 23 gennaio 2016
- News sulla Sindrome di Noonan. Lettura Magistrale III Convegno Calatino di Neurologia Pediatrica (Società Italiana di Neurologia Pediatrica con sede Milano) Caltagirone (CT) 26/02/2016
- Piano Nazionale Malattie Rare. IX Giornata delle Malattie Rare “la voce del paziente” Federazione UNIAMO con sede a Roma Palermo 29/02/2016
- Sindrome di Klinefelter e patologie correlate” III Convegno Mondiale ASKIS con sede a Palermo, Palermo 07/05/2016
- La prise en charge: « le model italien». 2ème Congrès International Syndromes d’Ehlers-Danlos. AMSED FOURQUES (France) Lyon (France) 30 septembre 2016
- Le Malattie rare Centri di riferimento a Confronto nell’area Metropolitana” Giornata mondiale della disabilità. PTEN Italia con sede a Milano. Palermo 3 dicembre 2016.
- Dal Neonato all’adolescente Novità e vecchi problemi Convegno SIMA con sede a Palermo, Palermo 9-10 dicembre 2016
- Malattie rare: aspetti epidemiologici e gestionali. Convegno ANMDO (Associazione Nazionale dei Medici delle Direzioni Ospedaliere con sede a Bologna). Palermo 15 e 16 dicembre 2016
- Comunicazione, diagnosi e dimissione. La comunicazione: il neonato con sindrome mal formativa e il neonato ad alto rischio. 2° Congresso Nazionale SIDS-ALTE Ospedali Buccheri La Ferla con sede Palermo. Palermo 16-17 dicembre 2016
- Mosaicismi nelle anomalie cromosomiche anche criptiche. Incontro congiunto GdL Genetica Clinica SIGU con sede a Roma -SIMGePeD con sede Milano Palermo 26 giugno 2017. (relatore, responsabile scientifico Congresso)
- I test genetici: vademecum per il neonatologo. Congresso Nazionale della Società Italiana di Neonatologia con sede Milano. Milano 25-28 settembre 2017
- Malattie rare: strumenti legislativi. Il percorso di cura e l’impegno scientifico sulle malattie rare dell’area metropolitana di Palermo X Giornata Mondiale Della malattie rare .Federazione UNIAMO con sede Roma Palermo 27 febbraio 2017

- Cure Palliative e Malattie Rare IV Congresso di Cure Palliative Stato dell'arte e nuovi orizzonti. SICP (Società Italiana di Cure Palliative con sede a Milano. Palermo 30-31 marzo e 1 Aprile 2017
- Primo trimestre, cuore, encefalo. Attualità, prospettive di screening, orientamento diagnostico. Università degli Studi di Palermo, SIEOG. Palermo 21 -22 aprile 2017
- Le Malattie rare hanno bisogno della ricerca. I malati rari hanno bisogno di te. Convegno Nazionale in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare. Università degli Studi di Palermo. Palermo 27 febbraio 2018. (Moderatore)
- Cromosoma X sovranumerario: aspetti genetici ed epigenetici. V Convegno Nazionale dell'Associazione ASKIS con sede a Palermo . Palermo 24 marzo 2018
- Il lavoro con i genitori nelle condizioni di patologia rara. Fragilità e resilienza delle competenze genitoriali nelle condizioni di rischio. Corso AOOR Villa sofia Cervello di Palermo. Palermo 14/05/2018
- La Staffetta: il passaggio del testimone dal neonatologo al pediatra. Università degli Studi di Palermo. Palermo 5-6 luglio 2018 (moderatore)
- Malattie muscolari: l'approccio genetico. Le malattie muscolari nella realtà del territorio: l'importanza della diagnosi precoce. Seminario di Aggiornamento per il Neurologo. Società Italiana di Neurologia con sede a Siena. Palermo 23 novembre 2018
- Sindromi malformative da malattie metaboliche. IX Congresso Nazionale SIMMESN (Società Italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie e screening neonatale con sede a Genova) Catania 21-22 novembre 2018
- Il bambino disabile oggi. ABC- Il bambino tra alimentazione e Cultura. Università degli Studi di Palermo. Palermo 7 dicembre 2018
- Genetica delle Insufficienze ovariche. Dal Neonato all'adolescente Novità e vecchi problemi X Convegno SIMA con sede a Palermo. Palermo 14-15 dicembre 2018
- Malattie rare e ricerca. Convegno Nazionale Malattie Rare 2019 Fondazione UNIAMO con sede a Roma AOOR Villa Sofia-Cervello PA 26 febbraio 2019
- I test genetici: appropriatezza prescrittiva in pediatria Corso di aggiornamento per pediatri. FIMP Ordine dei Medici di Agrigento 2 marzo 2019
- Complessità Clinica ed Assistenziale IV Convegno Nazionale Dies Panormitanae atque Magnae Graeciae Università degli Studi di Palermo Palermo 2-4 maggio 2019 (moderatore)

- Disturbi dello spettro autistico: aspetti genetici Convegno Aspetti etici e sociali nelle problematiche sanitarie. Ordine dei Medici Palermo. Palermo 15 maggio 2019
- Test genetici in pediatria. La complessità assistenziale nel territorio: dal neonato all'Infante. Ordine dei Medici di Agrigento. Palermo 22 giugno 2019
- Le Reti regionali di Assistenza ai malati rari: le buone prassi. Convegno ExpoRare. Agenzia Regionale per la Salute e il Sociale Puglia. Noicattaro (BA) 18 settembre 2019
- Sanità di svolta da SUD soluzioni differenti. Forum 2019 Mediterraneo in Sanità. Agenzia Regionale per la Salute e il Sociale Puglia Bari 19 settembre 2019
- Principali malattie genetiche con associate patologie oftalmologiche. Congresso Nazionale Association Internationale pour l'enfance et la rehabilitation visuelle con sede a Ginevra, Nuovo Approccio alla oftalmologia pediatrica Palermo 5 ottobre 2019
- Le transizione evolutive nelle condizioni di disabilità. Transition times. Supporting the child and adolescent's transitions in pediatric condition . 2° SIP Ped con sede a Palermo. International Conference. Palermo 7-9 novembre 2019
- **Network malattie rare neuromuscolari** Congresso Update su Neuroimmunologia e Malattie rare Società Italiana di Neurofisiologia con sede Roma . Palermo 13- 14 dicembre 2019.
- Regione Sicilia. Meeting scientifico COVID- 19 e Malattie rare ISS (Istituto Superiore Sanità con sede a Roma) 19 maggio 2020 (webinar)
- Malattie rare: il coordinamento regionale. Incontro di formazione sui progetti di vita e i diritti esigibili, focus regione Sicilia. Federazione UNIAMO con sede a Roma 23 ottobre 2020 (webinar)

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

ATTIVITA' EDITORIALE

Ha redatto le voci:

- Medicina predittiva del volume Nuovo Dizionario di Bioetica Ed. Città Nuova Roma, 2004, pag.703-704
- Down (sindrome di) (in collaborazione con C.Lo Giudice) del volume Nuovo Dizionario di Bioetica Ed. Città Nuova Roma, 2004, pag. 365-369
- Psicologia e Pediatria. Occasioni di collaborazione in ambito ospedaliero n (in collaborazione con Maria Lea Ziino, e Paolo Moderato) del volume Progetti di intervento psicologico. Ed.Mc Graw-Hill, 2005, pag. 641-650
- Aspetti Genetici del volume I Gemelli. Un profilo di medicina perinatale e

ARTICOLI ORIGINALI PUBBLICATI SU RIVISTE NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

1. La sindrome di Silver-Russel: un possibile esempio di eterogeneità genetica.
L. Giuffrè, V. Benigno, M. Cammarata, G. Corsello, M. Piccione, S.M. Vitaliti.
Min.Ped. 38:849-853;1986.
2. La sindrome di Rubinstein-Taybi: un caso con elevata espressività clinica.
L. Giuffrè, M. Cammarata, G. Corsello, M. Piccione.
Acta Pediat. Medit. 3S1: 177-180; 1987
3. Sindrome di Down a cariotipo inusuale: duplicazione in tandem del cromosoma 21.
L. Giuffrè, M. Cammarata, G. Corsello, M.R. Pecoraro, M. Piccione, S.M. Vitaliti.
Min.Ped. 40:287-290;1988.
4. Genetic factors of recurrent abortions.
M. Cammarata, G. Corsello, M. Marino, M. Morabito, M.R. Pecoraro, M. Piccione, L. Giuffrè.
Acta Eur. Fertil. 20:367-370;1989.
5. Growth Charts of Down Syndrome in Sicily: Evaluation of 382 Children 0-14 Years of age.
E. Piro, C. Pennino, M. Cammarata, G. Corsello, A. Greci, C. Lo Giudice, M. Morabito, M. Piccione, L. Giuffrè.
Am.J.Med.Genet. Supplement 7:66-70;1990.
6. I deficit sensoriali uditivi in epoca neonatale: osservazioni sulla incidenza in classi a rischio.
G. Corsello, E. Piro, G. Attardo, S. La Grutta, M. Piccione, S.M. Vitaliti, L. Giuffrè.
Riv.Ped.Prev.Soc. 40:177-180,1990.
7. Ruolo della diagnostica per immagini nella sindrome di Rubinstein-Taybi. Nostra esperienza su 8 casi.
A. Albanese, L. Giuffrè, A. Carcione, G. Corsello, A. Benenati, M. Cammarata, S. Albano, M. Piccione, F.P. Rubino, C. Reina, V. Verde.
Rad. Med. 81:253-261;1991.
8. Kabuki Make-Up (Niikawa-Kuroki) syndrome: clinical and radiological observations in two sicilian children.
A. Carcione, E. Piro, S. Albano, G. Corsello, A. Benenati, M. Piccione, V. Verde, L. Giuffrè, A. Albanese.
Pediatri. Radiol. 21:428-431;1991
9. Effetti dell'anestesia generale in nati da taglio cesareo elettivo: studio clinico e dei potenziali evocati uditivi e somatosensoriali.
S.M. Vitaliti, G. Corsello, M.L. Giannalia, G. Attardo, S. La Grutta, M. Piccione, E. Piro.
Neonatologica 5:173-179;1991.
10. La sindrome di Aarskog: presentazione di due nuovi casi.
G. Corsello, F. Grassa, M. Cammarata, M. Piccione, F. Cataliotti, L. Giuffrè.
Riv. Ital. Pediatria. 17:603-607;1991.

11. Trauma cranico e lesioni cutanee.
G. Corsello, G. Petrotto, M. Piccione, S.M. Vitaliti, G. Albano
Doctor Pediatra, VII n° 2:33-35;1992.
12. Spettro facio-auricolo-vertebrale: presentazione di 5 nuovi casi ed osservazioni sulla sua variabilità clinica.
G. Corsello, A. Carcione, G. Attardo, S. La Grutta, M. Piccione, A. Vaccaro, L. Giuffrè.
Riv. Ital. Pediatra 18:101-108;1992.
13. La Sindrome di Noonan: inquadramento nosologico ed osservazioni su cinque casi.
G. Corsello, G. Attardo, D. Cipolla, S. La Grutta, G. Petrotto, M. Piccione, E. Piro, S.M. Vitaliti, L. Giuffrè.
Pediatrica VIII:55-59;1992.
14. Il follow-up delle uropatie malformative diagnosticate " in utero ".
G. Attardo, G. Corsello, G. Giordano, S. La Grutta, G. Pagano, M. Piccione, E. Piro, C. Rossi, S.M. Vitaliti.
Ped. Med. Chir. 80:119-128;1992.
15. Auditory and visual evoked potentials in a 17 year-old-boy with undiagnosed classical phenylketonuria.
G. Corsello, M. Piccione, E. Piro, C. Meli, V. Romano, B. Giuffrè.
Dev Brain Dysfunct 6:179-183;1993.
16. Triploidy in newborns: phenotype delineation and notes on its natural history.
G. Corsello, M. Cammarata, L. Graziano, M. Marino, M.R. Pecoraro, M. Piccione, F. Salomone, L. Giuffrè.
Developmental Physiopathology and Clinics 4:25-29;1993.
17. Thyroid function in Down syndrome: analysis of 180 subjects.
M. Piccione, G. Corsello, M.A. Girasolo, G. Drago, M.L. La Vecchia, M. La Vecchia, C. Lo Giudice, L. Giuffrè.
IJBIAC 42:11A-113A;1993.
18. Sindrome di Marfan neonatale ed aracnodattilia contratturale congenita.
G. Corsello, S. Pipitone, G. Giudice, P. Palazzolo, G. Petrotto, M. Piccione, A. Cannella, L. Giuffrè.
Riv Ital Pediatra 19:530-533;1993.
19. Anomalie congenite nei gemelli monozigotici: concordanza e discordanza fenotipica.
G. Corsello, M. Giuffrè, A. Attardo, G. Petrotto, M. Piccione, E. Piro, S.M. Vitaliti, L. Giuffrè
Riv. Ped. Prev. Soc: 44:253-263;1994
20. New syndrome: Autosomal dominant microcephaly and radio-ulnar synostosis.
L. Giuffrè, G. Corsello, M. Giuffrè, M. Piccione, A. Albanese
Am J Med Genet 51:266-269;1994.
21. La sindrome di Rubinstein-Taybi nella popolazione siciliana: Analisi clinico radiologica di 12 casi
G. Corsello, A. Albanese, M. Cammarata, A. Carcione, M.L. La Vecchia, M. Lombardo, M. Piccione, L. Giuffrè
Riv. Ped. Sic. Vol. 49. n. 3 175-184 - 1994
22. I potenziali evocati uditivi del tronco cerebrale (PEU) nell'ipotiroidismo: Studio di 33 soggetti in età evolutiva.
G. Corsello, A. Liotta, L. Casimiro, D. Cipolla, M. Giuffrè C. Maggio, M. Piccione.

23. Cisti ovariche in epoca perinatale diagnosi e follow - up di 7 casi.
G. Corsello, G. Attardo, G. Centineo, M.R. Cinquegrani, M. Piccione, S.M. Vitaliti, L.Giuffrè.
Neonatologica: 2, 147-151 1995.
24. Hepatitis B and C infection in children Down syndrome.
M. Piccione, M. De Curtis, M.L. La Vecchia, A. Novissimo, P.Vajro
European Journal Pediatrics Vol Oct-1996 pag 420-421
25. Autosomal Recessive Severe Dwarfism in a Sicilian Girl: A New Form of Osteodysplastic Primordial Dwarfism?
G. Corsello, A.Albanese, M. Piccione, M.Giuffrè, J.M. Opitz.
Am. J. Med. Genet. 66- 265-268 - 1996.
26. Pseudoermafroditismo maschile da deficit di 5-alfa-reduttasi: analisi clinico genetica.
G. Corsello, G. Garofalo, M. Ciaccio, G. Comparetto, M.L. La Vecchia, M. Piccione, L.Giuffrè.
Riv. Ped. Prev. Soc. 46-55-58 1996
27. Lymphoproliferative Disorders in Sotos Syndrome: Observation of two Cases.
G. Corsello, M. Giuffrè, A. Carcione, M.L. Cuzto, M. Piccione, O. Ziino.
Am. Med. Genet. 64:588-593 1996
28. Alterazioni andrologiche nelle malattie genetiche.
G. Corsello, M. Cammarata, M. Piccione, A. Gagliardo, I. Gattuccio, L. Giuffrè.
Contracezione Fertilità Sterilità 23: 349-354; 1996
29. Follow – up clinico e problemi assistenziali
M. Piccione
Riv. It. Ped. 1999, 25 763-767.
30. Maternal phenylketonuria in two sicilian families identified by maternal blood phenylalanine level screening and identification of a new phenylalanine hydroxylase gene mutation (P407L).
G. Corsello, P. Bosco, F. Cali, D. Greco, M. Cammarata, M. Ciaccio, M. Piccione, V. Romano.
Eur.J. Pediatr. 158:83-88;1999
31. Problemi di competenza andrologica nell'adolescente.
F. Gattuccio, A. Gagliardo, G. Li Voti, F. Montalto, M. Piccione, G. Corsello.
It. J. Ped.vol.27, n.6, 824-827, dec. 2001
32. Spettro facio-auricolare-vertebrale (Sindrome di Goldenhar): studio clinico di 10 soggetti in età evolutiva.
G. Corsello, M. Martines, M. Giuffrè, S. La Grutta, M. Piccione, E. Martines, L. Giuffrè.
It. J. Ped.vol.27, n.6, 933-940, dec. 2001.
33. Abnormalities of the Umbelico-Portal venous system in Down syndrome: a report of two new patients.
Salvatore Pipitone, Caterina Garofalo, Giovanni Corsello, Maurizio Mongiovì, Maria Piccione, Emiliano Maresi, Velio Sperandeo.
Am. J. Med. Gen. 120A:528-532, 2003

- traslocation6;9: overlapping manifestations of characteristic phenotype from birth to age 4 years.
M. Giuffrè, M. Piccione, M. Martines, A.Cataliotti, M. Marino, G. Corsello
It. J. Ped. Vol 29, n.4, 291-297, 2003
35. Down syndrome and breastfeeding.
A.Pisacane, E.Toscano, I. Pirri, P. Continisio, G. Andria, B. Zoli, P.Strisciuglio, D. Concolino, M. Piccione, C. Lo Giudice, S. Vicari
Acta Paediatr 92:1479-1481. 2003
36. Newborn with oral, facial and digital abnormalities
M. Piccione, M. Giuffrè, E. Calà, M. Anastasi, G. Corsello.
It. J. Pediatr. 30:83-85,2004.
37. Hypercalciuria and kidney calcifications in terminal 4q deletion Syndrome
M. Giuffrè, S. La Placa, M. Carta, A. Cataliotti, M. Marino, M. Piccione, F. Pusateri, F. Meli, G. Corsello.
Am. J. Med. Gen.126A:186-190, 2004.
38. Rapid molecular diagnosis of Gilbert's syndrome
P. Sammarco, C. Fabiano, F. Giardina, M. Giuffrè, M.Piccione, G. Corsello
It. J. Pediatr.30.245-247, 2004.
39. Neurofibromatosi di tipo 1 e tumori infantili. Osservazioni su 9 casi
M. Lo Curto, M. Piccione, E. Piro, O. Ziino, R. Panzeca, V. Di Petrantonio
Riv. Sic. Ped. Vol. 59 n.2, 27-29, 2004
40. Dysmorphic face, precociously senile appearance, microcephaly, growth retardation and neuropsychomotor delay.
M. Piccione, E. Piro, M. Martines, F. Pusateri, A. Benenati, G.Corsello.
It. J. Pediatr.31.n.2 86-88, 2005
41. Un edema molto sospetto in un neonato ipotonico
M. Piccione, S. Lombardo, G. Corsello
Pediatria anno IX n.1 20-22, 2005
42. Rare chromosomal abnormalities: a mosaic of four cell lines with two rings involving chromosomes X and 21. First report in a male newborn patient.
G. Corsello, M. Giuffrè, M. Piccione, E. Piro, N. Cassata, S. Cavani, M. Malacarne, M. Pierluigi.
It. J. Pediatr.31:70-76,2005
43. Six patients with Pro250Arg mutation in FGFR3 in a family with coronal craniosynostosis: intrafamilial variabilità and clinical management.
M. Giuffrè, S. Lombardo, M. Piccione, E. Piro, E. Agosta, P. Sammarco, G. Corsello.
It. J. Pediatr.31n.3:195-200,2005
44. Evaluation of cytokine polymorphisms (TNFalpha, IFNgamma and IL-10) in Down patients with celiac disease.
Cataldo F, Scola L, Piccione M, Giuffre M, Crivello A, Forte GI, Lio D, Corsello G.
Dig Liver Dis. 2005 Dec;37(12):923-7.
45. Perlman syndrome: Clinical report and nine-year follow-up.
Piccione M, Cecconi M, Giuffre M, Curto ML, Malacarne M, Piro E, Riccio A, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2005 Dec 1;139(2):131-5

46. Microvillous Inclusion Disease in a newborn with positive family history of intractable diarrhoea.
G. Corsello, M. Curto Pelle, S. La Placa, M. Piccione, E. Piro, M.R. Rizzuto, Rizzo.
It. J. Pediatr.31n.5:335-339,2005
47. Leri-Weill's syndrome: clinical, radiological and genetic investigations in five patients.
M. Piccione, F. Piccione, M. Giuffrè, G. De Simone, M. Peritore, M. Pierluigi, G. Corsello.
It. J. Ped.2006; 32: 55-59
48. Maternal Hyperphenylalaninemia syndrome: neuropsychological evaluation of four subjects during childhood and adolescence
Corsello G., Cicero L., Giuffrè M., La Grutta S., Piccione M., Pusateri F., Ciaccio M., Pocella M.
Minerva Pediatr 2006;58:557-69
49. Perlman syndrome (renal hamartomas, nephroblastomatosis and fetal gigantism)
M.Piccione, G. Corsello
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
<http://atlasgeneticsoncology.org/Kprones/PerlmanID10117.html> (2006)
50. Apolipoprotein E genotypic frequencies among Down syndrome patients imply early unsuccessful aging for ApoE4 carriers.
Forte GI, Piccione M, Scola L, Crivello A, Galfano C, Corsi MM, Chiappelli M, Candore G, Giuffrè M, Verna R, Licastro F, Corsello G, Caruso C, Lio D.
Rejuvenation Res. 2007 Sep;10(3):293-9.
51. Epidemiological study of nonsyndromic hearing loss in Sicilian newborns.
Niceta M, Fabiano C, Sammarco P, Piccione M, Antona V, Giuffrè M, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2007 Jul 15;143(14):1666-70.
52. Weaver syndrome
M.Piccione, G. Corsello
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
<http://www.atlasgeneticsoncology.org/Kprones/WeaverID10141.html> (2007).
53. Prader Willi Syndrome
M.Piccione, G. Corsello
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
<http://www.atlasgeneticsoncology.org/Kprones/PraderWilliID10114.html> (2008)
54. Silver Russell syndrome.
Piccione M, Corsello G .
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
URL :
<http://AtlasGeneticsOncology.org/Genes/SilverRussellID10149.html> (2008)
55. Sex reversal from functional disomy of Xp: Prenatal and post-mortem findings.
Piccione M, Maresi E, Zollino M, Sanfilippo C, Seminara L, Neri G, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2008, Oct 15;146A(20):2681-7.

56. Q289P mutation in the FGFR2 gene: first report in a patient with type 1 Pfeiffer syndrome
Piccione M, Antona V, Niceta M, Fabiano C, Martines M, Bianchi A, Corsello G.
Eur J Pediatr. 2009 Sep;168(9):1135-9. Epub 2008 Dec 6.
57. 10qter deletion: a new case.
Piccione M, Antona P V, Piro E, Cavani S, Malacarne M, Pierluigi M, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2008 Sep 15;146A(18):2435-8.
58. A premature infant with Costello syndrome due to a rare G13C HRAS mutation.
Piccione M, Piro E, Pomponi MG, Matina F, Pietrobono R, Candela E, Gabriele B, Neri G, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2009 Mar;149A(3):487-9.
59. PORCN mutations in focal dermal hypoplasia: coping with lethality.
Bornholdt D, Oeffner F, König A, Happle R, Alanay Y, Ascherman J, Benke PJ, Boente Mdel C, van der Burgt I, Chassaing N, Ellis I, Francisco CR, Della Giovanna P, Hamel B, Has C, Heinelt K, Janecke A, Kastrup W, Loeyts B, Lohrisch I, Marcelis C, Mehraein Y, Nicolas ME, Pagliarini D, Paradisi M, Patrizi A, Piccione M, Piza-Katzer H, Prager B, Prescott K, Strien J, Utine GE, Zeller MS, Grzeschik KH.
Hum Mutat. 2009 May;30(5):E618-28.
60. SPANX-B and SPANX-C (Xq27 region) gene dosage analysis in Down's syndrome subjects with undescended testes.
Salemi M, Romano C, Barone C, Calí F, Caraci F, Romano C, Scavuzzo C, Scillato F, Salluzzo MG, Piccione M, Martines M, Corsello G, Nicoletti F, Bosco P.
J Genet. 2009 Apr;88(1):93-7.
61. Identification of two new mutations in TRPS 1 gene leading to the trichorhino-phalangeal syndrome type I and III.
Piccione M, Niceta M, Antona V, Di Fiore A, Cariola F, Gentile M, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2009 Aug;149A(8):1837-41.
62. A novel LICAM mutation in a fetus detected by prenatal diagnosis.
Piccione M, Matina F, Fichera M, Lo Giudice M, Damiani G, Jakil MC, Corsello G.
Eur J Pediatr. 2009
63. Array-CGH defined chromosome 1p duplication in a patient with autism spectrum disorder, mild mental deficiency, and minor dysmorphic features.
Piccione M, Antona V, Antona R, Gambino G, Pierluigi M, Malacarne M, Cavani S, Corsello G. Am J Med Genet A. 2010 Feb;152A(2):486-9.
64. Array CGH defined interstitial deletion on chromosome 14: a new case.
Piccione M, Antona V, Scavone V, Malacarne M, Pierluigi M, Grasso M, Corsello G. Eur J Pediatr. 2010 Jul;169(7):845-51. Epub 2010 Jan 21.
65. Phenotypic analysis of individuals with Costello syndrome due to HRAS p.G13C.
Gripp KW, Hopkins E, Sol-Church K, Stabley DL, Axelrad ME, Doyle D, Dobyns WB, Hudson C, Johnson J, Tenconi R, Graham GE, Sousa AB, Heller R, Piccione M, Corsello G, Herman GE, Tartaglia M, Lin AE.
Am J Med Genet A. 2011 Apr;155A(4):706-16. doi:

- 10.1002/ajmg.a.33884. Epub 2011 Mar 15.
66. Deletion of NSD1 exon 14 in Sotos syndrome: first description.
Piccione M, Consiglio V, Di Fiore A, Grasso M, Cecconi M, Perroni L, Corsello G.
J Genet. 2011 Apr;90(1):119-23.
67. The first case of myoclonic epilepsy in a child with a de novo 22q11.2 microduplication.
Piccione M, Vecchio D, Cavani S, Malacarne M, Pierluigi M, Corsello G. Am J Med Genet A. 2011 Dec;155A(12):3054-9. doi: 10.1002/ajmg.a.34275. Epub 2011 Oct 14.
68. Molecular and clinical characterization of a small duplication Xp in a human female with psychiatric disorders.
Piccione M, Sanfilippo C, Cavani S, Salatiello P, Malacarne M, Pierluigi M, Fichera M, Luciano D, Corsello G. J Genet. 2011 Dec;90(3):473-7
69. Histone acetylation deficits in lymphoblastoid cell lines from patients with Rubinstein - Taybi syndrome.
Lopez-Atalaya JP, Gervasini C, Mottadelli F, Spena S, Piccione M, Scarano G, Selicorni A, Barco A, Larizza L. J Med Genet. 2012 Jan 2012;49(1):66-74.
70. Clinical significance of rare copy number variations in epilepsy: a case-control survey using microarray-based comparative genomic hybridization.
Striano P, Coppola A, Paravidino R, Malacarne M, Gimelli S, Robbiano A, Traverso M, Pezzella M, Belcastro V, Bianchi A, Elia M, Falace A, Gazzero E, Ferlazzo E, Freri E, Galasso R, Gobbi G, Molinatto C, Cavani S, Zuffardi O, Striano S, Ferrero GB, Silengo M, Cavaliere ML, Benelli M, Magi A, Piccione M, Dagna Bricarelli F, Coviello DA, Fichera M, Minetti C, Zara F. Arch Neurol. 2012 Mar;69(3):322-30. Epub 2011 Nov 14.
71. Array-CGH and clinical characterization in a patient with subtelomeric 6p deletion without ocular dysgenesis.
Piccione M, Antona R, Salzano E, Cavani S, Malacarne M, Morreale Bubella R, Pierluigi M, Viaggi CD, Corsello G. Am J Med Genet A. 2012 Jan;158A(1):150-4. doi: 10.1002/ajmg.a.34308.
72. A new mutation in EDA gene in X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia associated with keratoconus.
Piccione M, Serra G, Sanfilippo C, Andreucci E, Sani I, Corsello G. Minerva Pediatr. 2012 Feb;64(1):59-64.
73. Interstitial deletion of chromosome 2p15-16.1: report of two patients and critical review of current genotype-phenotype correlation.
Piccione M, Piro E, Serraino F, Cavani S, Ciccone R, Malacarne M, Pierluigi M, Vitaloni M, Zuffardi O, Corsello G. Eur J Med Genet. 2012 Apr;55(4):238-44. Epub 2012 Feb 18.
74. Characterization of a complex rearrangement involving chromosomes 1, 4 and 8 by fish and array-CGH.
Viaggi CD, Cavani S, Pierluigi M, Antona V, Piro E, Corsello G, Moggi M, Piccione M, Malacarne M. J Appl Genet. 2012 Apr 29
75. 14q13.1-21.1 deletion encompassing the HPE8 locus in an adolescent with intellectual disability and bilateral microphthalmia, but without holoprosencephaly.
Piccione M, Serra G, Consiglio V, Di Fiore A, Cavani S, Grasso M, Malacarne M, Pierluigi M, Viaggi C, Corsello G. Am J Med Genet A. 2012 Jun;158A(6):1427-33. doi: 10.1002/ajmg.a.35334. Epub 2012 May 11.

76. Wilms' tumor in patients with 9q22.3 microdeletion syndrome suggests a role for PTCH1 in nephroblastomas.
Isidor B, Bourdeaut F, Lafon D, Plessis G, Lacaze E, Kannengiesser C, Rossignol S, Pichon O, Briand A, Martin-Coignard D, Piccione M, David A, Delattre O, Jeanpierre C, Sévenet N, Le Caignec C.
Eur J Hum Genet. 2013 Jul;21(7):784-7. doi: 10.1038/ejhg.2012.252. Epub 2012 Nov 21.
77. The policy of public health genomics in Italy.
Simone B, Mazzucco W, Gualano MR, Agodi A, Coviello D, Dagna Bricarelli F, Dallapiccola B, Di Maria E, Federici A, Genuardi M, Varesco L, Ricciardi W, Boccia S; GENISAP Network.
Health Policy. 2013 May;110(2-3):214-9. doi: 10.1016/j.healthpol.2013.01.015. Epub 2013 Mar 5.
78. Intrauterine growth restriction and congenital malformations: a retrospective epidemiological study.
Puccio G, Giuffrè M, Piccione M, Piro E, Rinaudo G, Corsello G.
Ital J Pediatr. 2013 Apr 11;39:23. doi: 10.1186/1824-7288-39-23.
79. Dyke-Davidoff-Masson syndrome: case report of fetal unilateral ventriculomegaly and hypoplastic left middle cerebral artery.
Piro E, Piccione M, Marrone G, Giuffrè M, Corsello G.
Ital J Pediatr. 2013 May 14;39:32. doi: 10.1186/1824-7288-39-32.
80. Esophageal atresia in newborns: a wide spectrum from the isolated forms to a full VACTERL phenotype?
La Placa S, Giuffrè M, Gangemi A, Di Noto S, Matina F, Nociforo F, Antona V, Di Pace MR, Piccione M, Corsello G.
Ital J Pediatr. 2013 Jul 10;39:45
81. Newborn screening of inherited metabolic disorders by tandem mass spectrometry: past, present and future.
Scaturro G, Sanfilippo C, Piccione M, Piro E, Giuffrè M, Corsello G.
Pediatr Med Chir. 2013 May-Jun;35(3):105-9
82. Delineating a new critical region for juvenile myoclonic epilepsy at the 22q11.2 chromosome.
Piccione M, Vecchio D, Salzano E, Corsello G.
Epilepsy Behav. 2013 Sep 5. doi:pii: S1525-5050(13)00413-7. 10.1016/j.yebeh.2013.08.008.
83. PTEN hamartoma tumor syndromes in childhood: Description of two cases and a proposal for follow-up protocol.
Piccione M, Fragapane T, Antona V, Giachino D, Cupido F, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2013 Nov;161A(11):2902-8. doi: 10.1002/ajmg.a.36266.
84. X-linked intellectual disability
Piccione Maria, Vincenzo Antona, Luciano Graziano, Valeria Consiglio, Emanuela Salzano, Davide Vecchio, Lauricella Salvatrice Antonia, Giovanni Corsello
Acta Medica Mediterranea, 2013, 29: 77
85. Copy number variations number variations in the etiology of autism spectrum disorders
Ettore Piro, Martina Busè, Giustina Maria Sciarabone, Vincenzo Antona, Manuela Martines, Antonella Ballacchino, Maria Piccione, Giovanni Corsello
Acta Medica Mediterranea, 2013, 29: 337

86. 16p11.2 microdeletion/microduplication syndrome: further characterization of a critical region for neuropsychiatric development
Martina Busè, Mario Giuffrè, Manuela Martines , Ettore Piro, Maria Piccione, Giovanni Corsello
Acta Medica Mediterranea, 2013, 29: 241
87. Congenital diaphragmatic hernia and esophageal atresia: the importance of respiratory follow-up in congenital thoracic malformations.
Federico Matina, Ettore Piro, Carla Zicari, Mario Giuffrè, Maria Piccione, Giovanni Corsello
Acta Medica Mediterranea, 2013, 29: 343
88. Delezione 10q22.3-23.2 ed aploinsufficienza del gene NRG3: correlazione genotipo-fenotipo e proposta di screening.
Vecchio D, Salzano E, Mocerì G, Fragapane T, Giuffrè M, Piccione M, Corsello G. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica*. Anno IV n.4 - ottobre 2013.
89. Variable phenotype in 17q12 microdeletions: clinical and molecular characterization of a new case.
Palumbo P, Antona V, Palumbo O, Piccione M, Nardello R, Fontana A, Carella M, Corsello G.
Gene. 2014 Apr 1;538(2):373-8
90. Response to Stanich et al.: Correspondence regarding-PTEN hamartoma tumor syndromes in childhood-Description of two cases and a proposal for follow-up protocol.
Piccione M, Fragapane T, Antona V, Giachino D, Cupido F, Corsello G.
Am J Med Genet A. 2014 Apr 3. doi: 10.1002
91. Intrauterine growth pattern and birthweight discordance in twin pregnancies: a retrospective study.
Puccio G, Giuffrè M, Piccione M, Piro E, Malerba V, Corsello G.
Ital J Pediatr. 2014 May 5; 5;40:43
92. 4p16.1-p15.31 duplication and 4p terminal deletion in a 3-years old Chinese girl: Array-CGH, genotype-phenotype and neurological characterization.
Piccione M, Salzano E, Vecchio D, Ferrara D, Malacarne M, Pierluigi M, Ferrara I, Corsello G.
Eur J Paediatr Neurol. 2015 Feb 23. pii: S1090-3798(15)00036-7.
93. Characterization of 14 novel deletions underlying Rubinstein-Taybi syndrome: an update of the CREBBP deletion repertoire.
Rusconi D, Negri G, Colapietro P, Piccinelli C, Milani D, Spina S, Magnani C, Silengo MC, Sorasio L, Curtisova V, Cavaliere ML, Prontera P, Stangoni G, Ferrero GB, Biamino E, Fischetto R, Piccione M, Gasparini P, Salvati L, Selicorni A, Finelli P, Larizza L, Gervasini C.
Hum Genet. 2015 Jun;134(6):613-26. doi: 10.1007/s00439-015-1542-9.
94. 2p15-p16.1 microdeletions encompassing and proximal to BCL11A are associated with elevated HbF in addition to neurologic impairment.
Funnell AP, Prontera P, Ottaviani V, Piccione M, Giambona A, Maggio A, Ciaffoni F, Stehling-Sun S, Marra M, Masiello F, Varricchio L, Stamatoyannopoulos JA, Migliaccio AR, Papayannopoulou T.
Blood. 2015 Jul 2;126(1):89-93. doi: 10.1182/blood-2015-04-638528.
Epub 2015 May 27.
95. Intragenic KANSL1 mutations and chromosome 17q21.31 deletions: broadening the clinical spectrum and genotype-phenotype correlations in a large cohort of patients.

Zollino M, Marangi G, Ponzi E, Orteschi D, Ricciardi S, Lattante S, Murdolo M, Battaglia D, Contaldo I, Mercuri E, Stefanini MC, Caumes R, Edery P, Rossi M, Piccione M, Corsello G, Della Monica M, Scarano F, Priolo M, Gentile M, Zampino G, Vijzelaar R, Abdulrahman O, Rauch A, Oneda B, Deardorff MA, Saitta SC, Falk MJ, Dubbs H, Zackai E.
J Med Genet. 2015 Dec;52(12):804-14. doi: 10.1136/jmedgenet-2015-103184.
Epub 2015 Sep 30.

96. Identification of novel mutations in L1CAM gene by a DHPLC-based assay.

Mirella Vinci, Michele Falco, Lucia Castiglia, Lucia Grillo, Angela Spalletta, Maurizio Sturnio, Ornella Galesi, Michele Salemi, Angelo Gloria, Silvestra Amata, Maria Piccione, Vincenzo Antona, Girolamo Aurelio Vitello, Marco Fichera. Genes Genom 2016, 38, Issue 12, pp 1159–1164 <https://doi.org/10.1007/s13258-016-0460-0>

97. Mulibrey nanism

M. Piccione, E. Salzano

Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology

URL : <http://AtlasGeneticsOncology.org/Genes/SilverRussellID10149.html>
(2015)

98. Mutation spectrum of NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ platform.

Calì F, Chiavetta V, Ruggeri G, Piccione M, Selicorni A, Palazzo D, Bonsignore M, Cereda A, Elia M, Failla P, Figura MG, Fiumara A, Maitz S, Luana Mandarà GM, Mattina T, Ragalmuto A, Romano C, Ruggieri M, Salluzzo R, Saporoso A, Schepis C, Sorge G, Spanò M, Tortorella G, Romano V.

Eur J Med Genet. 2017 Feb;60(2):93-99. doi: 10.1016/j.ejmg.2016.11.001. Epub 2016 Nov 9.

99. Whole-body magnetic resonance imaging in the diagnosis and follow-up of multicentric infantile myofibromatosis: A case report.

Salerno S, Terranova MC, Rossello M, Piccione M, Ziino O, Re GL.

Mol Clin Oncol. 2017 Apr;6(4):579-582. doi: 10.3892/mco.2017.1171.

Epub 2017 Feb 17.

100. Expanding the phenotype of reciprocal 1q21.1 deletions and duplications: a case series.

Busè M, Cuttaia HC, Palazzo D, Mazara MV, Lauricella SA, Malacarne M, Pierluigi M, Cavani S, Piccione M.

Ital J Pediatr. 2017 Jul 19;43(1):61. doi: 10.1186/s13052-017-0380-x.

101. Type IV Laryngotracheoesophageal Cleft Associated with Type III Esophageal Atresia in 1p36 Deletions Containing the RERE Gene: Is There a Causal Role for the Genetic Alteration?

Pelizzo G, Puglisi A, Lapi M, Piccione M, Matina F, Busè M, Mura GB, Re G, Calcaterra V.

Case Rep Pediatr. 2018 Aug 29;2018:4060527. doi: 10.1155/2018/4060527. eCollection 2018

102. Clinical and molecular characterization of 112 single-center patients with Neurofibromatosis type 1.

Corsello G, Antona V, Serra G, Zara F, Giambrone C, Lagalla L, Piccione M, Piro E.

Ital J Pediatr. 2018 Apr 4;44(1):45. doi: 10.1186/s13052-018-0483-z.

103. The role of polymorphisms of thiopurine methyltransferase in therapy with Azathioprine: preliminary study

Francesca Mortillaro, Carmelo Fabiano, Maria Piccione, Marco Giammanco, Fabio Venturella

Journal of Biological Research 2018; volume 91:7717

104. Congenital emphysematous lung disease associated with a novel Filamin A mutation. Case report and literature review.
Pelizzo G, Collura M, Puglisi A, Pappalardo MP, Agolini E, Novelli A, Piccione M, Cacace C, Bussani R, Corsello G, Calcaterra V.
BMC Pediatr. 2018 Mar 29;19(1):86. doi: 10.1186/s12887-019-1460-4.
105. Exploring by whole exome sequencing patients with initial diagnosis of Rubinstein-Taybi syndrome: the interconnections of epigenetic machinery disorders.
Negri G, Magini P, Milani D, Crippa M, Biamino E, Piccione M, Sotgiu S, Perrà C, Vitiello G, Frontali M, Boni A, Di Fede E, Gandini MC, Colombo EA, Bamshad MJ, Nickerson DA, Smith JD, Loddo I, Finelli P, Seri M, Pippucci T, Larizza L, Gervasini C.
Hum Genet. 2019 Mar;138(3):257-269. doi: 10.1007/s00439-019-01985-y. Epub 2019 Feb 26.
106. Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy
Sara Nuovo , Ilaria Bacigalupo , Monia Ginevrino, Roberta Battini , Enrico Bertini , Renato Borgatti, Antonella Casella, Alessia Micalizzi, Marta Nardella , Romina Romaniello , Valentina Serpieri , Ginevra Zanni, Enza Maria Valente, Nicola Vanacore, JS Italian Study Group (Maria Piccione)
Neurology. 2020 Feb 25;94(8):e797-e801.
107. Bi-allelic LoF NRROS Variants Impairing Active TGF- β 1 Delivery Cause a Severe Infantile-Onset Neurodegenerative Condition with Intracranial Calcification.
Dong X, Tan NB, Howell KB, Barresi S, Freeman JL, Vecchio D, Piccione M, Radio FC, Calame D, Zong S, Eggers S, Scheffer IE, Tan TY, Van Bergen NJ, Tartaglia M, Christodoulou J, White SM. Am J Hum Genet. 2020 Apr 2;106(4):559-569.
108. Expanding the phenotype associated to KMT2A variants: overlapping clinical signs between Wiedemann-Steiner and Rubinstein-Taybi syndromes.
Di Fede E, Massa V, Augello B, Squeo G, Scarano E, Perri AM, Fischetto R, Causio FA, Zampino G, Piccione M, Curradori E, Mazza T, Castellana S, Larizza L, Ghelma F, Colombo EA, Gandini MC, Castori M, Merla G, Milani D, Gervasini C. Eur J Hum Genet. 2020 Jul 8.
109. 12q14.3 microdeletion involving HMGA2 gene cause a Silver-Russell syndrome-like phenotype: a case report and review of the literature.
Mercadante F, Busè M, Salzano E, Fragapane T, Palazzo D, Malacarne M, Piccione M.
Ital J Pediatr. 2020 Jul 28;46(1):108.
110. Primary Microcephaly with Novel Variant of MCPH1 Gene in Twins: Both Manifesting in Childhood at the Same Time with Hashimoto's Thyroiditis.
Pavone P, Pappalardo XG, Praticò AD, Polizzi A, Ruggieri M, Piccione M, Corsello G, Falsaperla R. J Pediatr Genet. 2020 Sep;9(3):177-182.
111. A novel GABRB3 variant in Dravet syndrome: Case report and literature review.
Pavone P, Pappalardo XG, Marino SD, Sciuto L, Corsello G, Ruggieri M, Parano E, Piccione M, Falsaperla R. Mol Genet Genomic Med. 2020 Nov;8(11):e1461.
112. Customised next-generation sequencing multigene panel to screen a large cohort of individuals with chromatin-related disorder.
Squeo GM, Augello B, Massa V, Milani D, Colombo EA, Mazza T, Castellana S, Piccione M, Maitz S, Petracca A, Prontera P, Accadia M, Della Monica M, Di Giacomo MC, Melis D, Selicorni A, Giglio S, Fischetto R, Di Fede E, Malerba N, Russo M, Castori M, Gervasini C,

Merla G. J Med Genet. 2020 Nov;57(11):760-768.

113. Susceptibility to Heart Defects in Down Syndrome Is Associated with Single Nucleotide Polymorphisms in HAS 21 Interferon Receptor Cluster and VEGFA Genes.

Balistreri CR, Ammoscato CL, Scola L, Fragapane T, Giarratana RM, Lio D, Piccione M. Genes (Basel). 2020 Nov 28;11(12):E1428.

114. Expanding the phenotype associated to KMT2A variants: overlapping clinical signs between Wiedemann-Steiner and Rubinstein-Taybi syndromes.

Di Fede E, Massa V, Augello B, Squeo G, Scarano E, Perri AM, Fischetto R, Causio FA, Zampino G, Piccione M, Curridori E, Mazza T, Castellana S, Larizza L, Ghelma F, Colombo EA, Gandini MC, Castori M, Merla G, Milani D, Gervasini C. Eur J Hum Genet. 2021 Jan;29(1):88-98

115. Clinical relevance of postzygotic mosaicism in Cornelia de Lange syndrome and purifying selection of NIPBL variants in blood.

Latorre-Pellicer A, Gil-Salvador M, Parenti I, Lucia-Campos C, Trujillano L, Marcos-Alcalde I, Arnedo M, Ascaso Á, Ayerza-Casas A, Antoñanzas-Pérez R, Gervasini C, Piccione M, Mariani M, Weber A, Kanber D, Kuechler A, Munteanu M, Khuller K, Bueno-Lozano G, Puisac B, Gómez-Puertas P, Selicorni A, Kaiser FJ, Ramos FJ, Pié J. Sci Rep. 2021 Jul 29;11(1):15459

Ai sensi e per gli effetti dell'art.47 del D.P.R. 28.12.2000 n.445, consapevole delle conseguenze penali comminate dall'art.76 del citato D.P.R. in caso di dichiarazione mendace nonché di quanto previsto dall'art.75 del medesimo D.P.R. n.445/2000, la sottoscritta, sotto la propria responsabilità, attesta la veridicità delle dichiarazioni riportate nel presente curriculum

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del regolamento UE 2016/679 sul trattamento dei dati personali e del precedente d.lgs. 196/03

Palermo 02/08/2021

Firma

Maria Piccione

(CF: PCCMRA57T61G273R)

