

Curriculum Vitae	
Informazioni personali	
Nome(i) / Cognome(i)	Maria Piccione
Indirizzo(i)	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
Esperienza professionale	
Date	dal 1/7/1987 al 30/6/1989
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".
Date	Nei periodi 01.09.1989- 31.08.92, 20.07.93-19.07.96, 16/07/1996-16/01/1998.
Lavoro o posizione ricoperti	Ha svolto attività assistenziale , in qualità di Dirigente Medico I livello , contrattista, specialista in Pediatria presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Istituto Materno-Infantile del Policlinico Universitario di Palermo .
Date	Da 1 luglio 1999
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 Ricercatore confermato presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Universitario Materno-Infantile 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
Principali attività e responsabilità	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 presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello 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 Dal 16 novembre 2017 (Delibera del Commissario n. 510 del 16/11/17) Responsabile della U.O.S.D. di Genetica Medica Palermo Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello di Palermo Da agosto 2021 Responsabile U.O.C. Genetica Medica AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo in regime di convenzione con l'Università degli Studi di Palermo (Delibera n.118 del 28/07/2021)
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Palermo Università degli Studi di Palermo via A. Giordano 3 Palermo, Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello via Trabucco, 180
Tipo di attività o settore	Ricercatore Universitario Confermato Settore Scientifico Disciplinare MED/38 dal mese di luglio 1999 al mese di ottobre 2015 e dall'ottobre 2015 è Ricercatore Universitario confermato in Genetica Medica avendo avuto parere favorevole per il passaggio di Settore Scientifico Disciplinare. 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 Palermo Dirigente Medico di II livello Responsabile U.O.C. Genetica Medica AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo-Università degli Studi di Palermo (Delibera n.118 del 28/07/2021)
Istruzione e formazione	
Date	21/12/1983 Laureata in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Palermo con voto 110/110 e la lode.

Date	1983 Abilitata all'esercizio della professione medica presso l'Università di Palermo nella seconda sessione del 1983 con voto 120/120.
Date	16/11/1988 Specializzata in Pediatria presso la Scuola di Specializzazione dell'Università di Palermo con voto 50/50e la lode.
Date	04/11/1993 Specializzata 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).
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea in Medicina e Chirurgia, Specializzazione in Pediatria e Specializzazione in Genetica Medica
	<p>Ha svolto la sua attività clinico- assistenziale, in qualità contrattista, specialista in Pediatria presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Istituto Materno-Infantile dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "Paolo Giaccone" di Palermo nei periodi 09.1989- 31.08.92, 20.07.93-19.07.96, 10/10/1996 al 10/04/1997 e dal 16/07/1997 al 15/07/1998.</p> <p>Dall'1 luglio 1999 Ricercatore Confermato in Pediatria ha svolto, fino al 10 novembre 2011, l'attività assistenziale come Dirigente Medico di I livello, presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale del Dipartimento Materno-Infantile dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico "Paolo Giaccone" di Palermo, occupandosi di Genetica Clinica (responsabile dell'ambulatorio per le consulenze genetiche pre e post-natali)</p> <p>Dall' 11 novembre 2011 svolge l'attività assistenziale (ai sensi della convenzione stipulata tra l'Università degli Studi di Palermo, l'A.O.U. Policlinico "Paolo Giaccone" e l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello) presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello (Delibera Aziendale Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello n.1999 del 10 novembre 2011) come Dirigente Medico di I livello, Responsabile del Centro di riferimento regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche.</p> <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 presso l'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello.</p> <p>In qualità di responsabile del Servizio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello, già identificato quale Centro di Riferimento Regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie genetiche rare, cromosomiche e della malattia di Down ed individuato quale Hub di Genetica Medica per il bacino della Sicilia occidentale (Palermo, Agrigento, Caltanissetta, Trapani) svolge le funzioni di coordinamento dell'area di Genetica Medica per la Sicilia Occidentale (D.A. dell'Assessorato Regionale Sanità della Sicilia n. 727 del 21/04/2016)</p> <p>Dal 16 novembre 2017 (Delibera del Commissario n. 510 del 16/11/17) Responsabile della U.O.S.D. di Genetica Medica Palermo Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello di Palermo</p> <p>Dal 03 agosto 2021 Responsabile U.O.C. Genetica Medica Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello di Palermo in convezione con l'Università degli Studi di Palermo</p> <p>Si occupa 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.</p> <p>Svolge attività di consulenza genetica per diverse Aziende Ospedaliere e territoriali in particolare per le U.U.O.O. di Neonatologia e UTIN, Pediatria, di Neuropsichiatria Infantile, e per i Servizi di Diagnosi Prenatale della Sicilia Occidentale.</p> <p>Si occupa dell'inquadramento diagnostico e del follow-up dei soggetti con patologia genetica.</p> <p>E' stata coordinatore del progetto triennale (Fondi CIPE) per il "Follow-up clinico e psicomotorio della sindrome di Down" (approvato con D.A dell'Assessorato Regionale Sanità della Sicilia n. 30111 del 28/9/99) per gli anni 2001-2004 (vengono seguiti in follow-up</p>

circa 400 soggetti Down in età evolutiva provenienti dalle diverse provincie della Regione Sicilia).

Dal novembre 2011 è, prima coordinatore, poi **responsabile del Centro di Riferimento regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche**

Fa parte del Comitato Scientifico, come genetista, dell'Associazione Famiglie Persone Down della Sicilia Occidentale.

E' referente, come genetista, dell'Associazione Italiana Sindrome di Williams, sezione Sicilia.

Fa parte del Comitato Scientifico dell'associazione PTEN Italia

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, prima e dell'U.O.C. di Genetica Medica poi, dell'Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Villa Sofia-Cervello di Palermo, 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' stata componente, in qualità di genetista, del **Comitato Etico Palermo 2** (Deliberazione AOOR Villa Sofia-Cervello Palermo n.1711 del 18/12/2013)

E' stata 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 stata **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)

E' stata dal luglio 2023 a gennaio 2024 componente del CET (comitato Etico Territoriale per la Regione Sicilia (D.A. n. 541 del 07/06/23)

Capacità e competenze personali

Guida studenti e specializzandi nell'attività di ricerca e nelle ricerche bibliografiche e nella compilazione rispettivamente di tesi di Laurea e di Specializzazione.

Ha eseguito la stesura di linee guida (è stata componente del gruppo di lavoro, presso il Centro Nazionale Malattie Rare - Istituto Superiore di Sanità, per la preparazione di "Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro famiglie").

Ha partecipato alla stesura del **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

Ha partecipato alla stesura di diversi **PDTA regionali per malattie rare**

Ha partecipato alla stesura del **Piano Nazionale Malattie Rare 2013-2016 in collaborazione con il Tavolo Tecnico interregionale "Malattie rare" operante presso la Commissione Salute della Conferenza Stato-Regioni, di cui è referente tecnico, il Ministero della Salute e l'Istituto Superiore di Sanità**

Ha coordinato, come responsabile, **progetti di ricerca** presso l'Università degli Studi di Palermo

Partecipazioni a **programma di ricerca scientifica di rilevante interesse nazionale**

- PRIN 2004: Studio clinico e genetico dei disordini della differenziazione sessuale e analisi di mutazioni responsabili (protocollo n. 2004064483002)(Coordinatore Scientifico del Programma di Ricerca: Prof. Giuseppe Chiumello; Responsabile Scientifico dell'Unità di Ricerca: Prof. Giovanni Corsello)
- "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 1/1/2012- 1/1/2013
- "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 GTB12001

Partecipazione a **Editorial Board** di riviste scientifiche internazionali

- Scientific Journal of Genetics and Gene Therapy
- The Scientific Pages of Pediatric Neurology
- Gene

Attività di **reviewer** per le seguenti riviste scientifiche:

- Congenital anomalies (the official English journal of the Japanese Teratology Society)
- Clinical Genetics
- Annals of Medical and Health Sciences Research
- Thyroid
- BMJ Case Reports
- BMC Medical Genetics
- Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology
- America Journal Medical Genetics
- Italian Journal Pediatrics
- Journal of Medical Genetics
- Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology
- BMC Pediatrics

Collaborazioni internazionali

1. Bornholdt D Zentrum für Humangenetik, Philipps-Universität Marburg, Germany; **(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, Loeyes 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)
2. Karen Gripp Division of Medical Genetics, A. I. duPont Hospital for Children, Wilmington, Delaware **(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)
3. Lopez-Atalaya JP Instituto de Neurociencia Universidad Miguel Hernandez- Consejo Superior de Investigaciones Científicas, SanJuan de Alicante, Alicante, Spain **(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.
4. Isidor B Service de Genetique Medicale, CHU Nantes, Nantes, France; **(Wilms' tumor in patients with 9q22.3 microdeletion syndrome suggests a role for**

PTCH1 in neuroblastomas. 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.

5. Funnell AP Department of Genome Sciences, University of Washington, Seattle, WA; **(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).
6. Bamshad MJ, Nickerson DA, Smith JD, Department of Genome Sciences, Center for Mendelian Genomics, University of Washington, Seattle, WA, USA. **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, Perria C, Vitiello G, Frontali M, Boni A, Di Fede E, Gandini MC, Colombo EA, Bamshad MJ, Nickerson DA, Smith JD, Loddio I, Finelli P, Seri M, Pippucci T, Larizza L, Gervasini C. *Hum Genet.* 2019 Mar;138(3):257-269.
7. Dong X, Van Bergen NJ Murdoch Children's Research Institute, Parkville, Victoria 3052, Australia; Department of Paediatrics, University of Melbourne, Parkville, Victoria 3052, Australia; Calame D Baylor College of Medicine, Houston, TX 77030, USA; Texas Children's Hospital, Houston, TX 77030, USA; Zong S, Eggers S Murdoch Children's Research Institute, Parkville, Victoria 3052, Australia; Victorian Clinical Genetics Services, Parkville, Victoria 3052, Australia; Scheffer IE Murdoch Children's Research Institute, Parkville, Victoria 3052, Australia; Department of Paediatrics, University of Melbourne, Parkville, Victoria 3052, Australia; Department of Neurology, Royal Children's Hospital, Parkville, Victoria 3052, Australia; Department of Medicine, University of Melbourne, Austin Health, Heidelberg, Victoria 3084, Australia; Tan TY, Christodoulou J, White SM. Murdoch Children's Research Institute, Parkville, Victoria 3052, Australia; Department of Paediatrics, University of Melbourne, Parkville, Victoria 3052, Australia; Victorian Clinical Genetics Services, Parkville, Victoria 3052, Australia. **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
8. Kerkhof J, Squeo GM, McConkey H, Levy MA, Piemontese MR, Castori M, Accadia M, Biamino E, Della Monica M, Di Giacomo MC, Gervasini C, Maitz S, Melis D, Milani D, Piccione M, Prontera P, Selicorni A, Sadikovic B, Merla G. Molecular Diagnostics Program, and Verspeeten Clinical Genome Centre, London Health Sciences Centre, London, Canada. Division of Medical Genetics, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (Foggia), Italy. Medical Genetics Service, Hospital "Cardinale G. Panico", Tricase, Lecce, Italy. Department of Pediatrics, University of Turin, Italy. Medical Genetics Unit, Cardarelli Hospital, Largo A Cardarelli, Napoli, Italy. Division of Medical Genetics, Department of Health Sciences, Università degli Studi di Milano, Milan, Italy. Clinical Pediatric Genetics Unit, Pediatrics Clinics, MBBM Foundation, Hospital San Gerardo, Monza, Italy. Medical, Surgical, and Dental Department, Università degli Studi di Salerno, Salerno, Italy. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy. Medical Genetics Unit Department of Health Promotion, Mother and Child Care, Internal Medicine and Medical Specialties, University of Palermo, Palermo, Italy. Medical Genetics Unit, University of Perugia Hospital SM della Misericordia, Perugia, Italy. Pediatric Department, ASST Lariana, Sant'Anna General Hospital, Como, Italy. Molecular Diagnostics Program, and Verspeeten Clinical Genome Centre, London Health Sciences Centre, London, Canada; Department of Pathology and Laboratory Medicine, Western University, London, Canada. Electronic address: bekim.sadikovic@lhsc.on.ca. Laboratory of Regulatory and Functional Genomics, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (Foggia), Italy; Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnology, University of Naples Federico II, Via S. Pansini 5, 80131 Naples, Italy.
DNA methylation episinature testing improves molecular diagnosis of Mendelian chromatinopathies. *Genet Med.* 2022 Jan;24(1):51-60. doi: 10.1016/j.gim.2021.08.007. Epub 2021 Nov 30. PMID: 34906459.
9. Levy MA, McConkey H, Kerkhof J, Barat-Houari M, Bargiacchi S, Biamino E, Bralò

MP, Cappuccio G, Ciolfi A, Clarke A, DuPont BR, Elting MW, Faivre L, Fee T, Fletcher RS, Cherek F, Foroutan A, Friez MJ, Gervasini C, Hagshenas S, Hilton BA, Jenkins Z, Kaur S, Lewis S, Louie RJ, Maitz S, Milani D, Morgan AT, Oegema R, Østergaard E, Pallares NR, Piccione M, Pizzi S, Plomp AS, Poulton C, Reilly J, Relator R, Rius R, Robertson S, Rooney K, Rousseau J, Santen GWE, Santos-Simarro F, Schijns J, Squeo GM, St John M, Thauvin-Robinet C, Traficante G, van der Sluijs PJ, Vergano SA, Vos N, Walden KK, Azmanov D, Balci T, Banka S, Gecz J, Henneman P, Lee JA, Mannens MMAM, Roscioli T, Siu V, Amor DJ, Baynam G, Bend EG, Boycott K, Brunetti-Pierri N, Campeau PM, Christodoulou J, Dymont D, Esber N, Fahrner JA, Fleming MD, Genevieve D, Kernohan KD, McNeill A, Menke LA, Merla G, Prontera P, Rockman-Greenberg C, Schwartz C, Skinner SA, Stevenson RE, Vitobello A, Tartaglia M, Alders M, Tedder ML, Sadikovic B. Verspeeten Clinical Genome Centre; London Health Sciences Centre, London, ON N6A 5W9, Canada.

Autoinflammatory and Rare Diseases Unit, Medical Genetic Department for Rare Diseases and Personalized Medicine, CHU Montpellier, Montpellier, France. Medical Genetics Unit, "A. Meyer" Children's Hospital of Florence, Florence, Italy. Department of Pediatrics, University of Turin, Turin, Italy. Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, IdiPAZ, CIBERER, ISCIII, Madrid, Spain. Department of Translational Medicine, Federico II University of Naples, Naples, Italy. Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli, Italy. Genetics and Rare Diseases Research Division, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, 00146 Rome, Italy. Cardiff University School of Medicine, Cardiff, UK. Greenwood Genetic Center, Greenwood, SC 29646, USA. Department of Clinical Genetics, Amsterdam UMC, Vrije Universiteit Amsterdam, Amsterdam, the Netherlands. INSERM-Université de Bourgogne UMR1231 GAD « Génétique Des Anomalies du Développement », FHU-TRANSLAD, UFR Des Sciences de Santé, Dijon, France. Centre de Référence Maladies Rares « Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs », Centre de Génétique, FHU-TRANSLAD, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France. Genetic medical center, CHU Clermont Ferrand, France. Montpellier University, Reference Center for Rare Disease, Medical Genetic Department for Rare Disease and Personalize Medicine, Inserm Unit 1183, CHU Montpellier, Montpellier, France. Department of Pathology and Laboratory Medicine, Western University, London, ON N6A 3K7, Canada. Division of Medical Genetics, Department of Health Sciences, Università degli Studi di Milano, Milan, Italy. Dunedin School of Medicine, University of Otago, Dunedin, New Zealand. Brain and Mitochondrial Research Group, Murdoch Children's Research Institute and Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia. BC Children's and Women's Hospital and Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of British Columbia, Vancouver, Canada. Clinical Pediatric Genetics Unit, Pediatrics Clinics, MBBM Foundation, Hospital San Gerardo, Monza, Italy. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy. Murdoch Children's Research Institute and Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia. Department of Genetics, University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, the Netherlands. Department of Clinical Genetics, Copenhagen University Hospital Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark. Department of Clinical Medicine, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark. Medical Genetics Unit Department of Health Promotion, Mother and Child Care, Internal Medicine and Medical Specialties, University of Palermo, Palermo, Italy. Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Department of Human Genetics, Amsterdam Reproduction and Development Research Institute, Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam, the Netherlands. Undiagnosed Diseases Program, Genetic Services of Western Australia, King Edward Memorial Hospital, Perth, Australia. Brain and Mitochondrial Research Group, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, Australia. Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia. CHU Sainte-Justine Research Center, University of Montreal, Montreal, QC H3T 1C5, Canada. Department of Clinical Genetics, LUMC, Leiden, the Netherlands. Department of Pediatrics, Emma Children's Hospital, Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Amsterdam, the Netherlands. Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnology, University of Naples Federico II, Via S. Pansini 5, 80131 Naples, Italy. Unité Fonctionnelle d'Innovation Diagnostique des Maladies Rares, FHU-TRANSLAD, France Hospitalo-Universitaire Médecine Translationnelle et Anomalies du Développement (TRANSLAD), Centre Hospitalier Universitaire Dijon Bourgogne, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France. Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de Causes Rares, Hôpital D'Enfants, CHU Dijon Bourgogne, 21000 Dijon, France. Division of Medical Genetics and Metabolism, Children's Hospital of The King's Daughters, Norfolk, VA, USA. Department of Pediatrics, Eastern Virginia Medical School, Norfolk, VA, USA. Department of Clinical Genetics, Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Amsterdam Reproduction and Development Research Institute, Meibergdreef 9, Amsterdam, the Netherlands. Department of Diagnostic Genomics, PathWest Laboratory Medicine, QEII Medical Centre, Perth, Australia. Department of Pediatrics, Division of Medical Genetics, Western University, London, ON N6A 3K7, Canada. Medical Genetics Program of Southwestern Ontario, London Health Sciences Centre and Children's Health Research Institute, London, ON N6A5W9, Canada. Division of Evolution, Infection & Genomics, Faculty of Biology, Medicine

and Health, The University of Manchester, Manchester, UK. Manchester Centre for Genomic Medicine, St Mary's Hospital, Manchester University NHS Foundation Trust, Health Innovation Manchester, Manchester, UK. School of Medicine, Robinson Research Institute, University of Adelaide, Adelaide, SA 5005, Australia. South Australian Health and Medical Research Institute, Adelaide, SA 5005, Australia. Neuroscience Research Australia (NeuRA), Sydney, Australia. Prince of Wales Clinical School, Faculty of Medicine, University of New South Wales, Sydney, Australia. New South Wales Health Pathology Randwick Genomics, Prince of Wales Hospital, Sydney, Australia. Centre for Clinical Genetics, Sydney Children's Hospital, Sydney, Australia. Division of Paediatrics and Telethon Kids Institute, Faculty of Health and Medical Sciences, Perth, Australia. Prevention Genetics, Marshfield, WI, USA. Children's Hospital of Eastern Ontario Research Institute, University of Ottawa, Ottawa, ON, Canada. Department of Genetics, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, ON, Canada. Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Canada. KAT6A Foundation. Departments of Genetic Medicine and Pediatrics, Johns Hopkins University, Baltimore, MD 21205, USA. Department of Pathology, Boston Children's Hospital, Boston, MA, USA. Newborn Screening Ontario, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Canada. Department of Neuroscience, University of Sheffield, Sheffield Children's Hospital NHS Foundation Trust, Sheffield, UK. Laboratory of Regulatory and Functional Genomics, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (Foggia), Italy. Medical Genetics Unit, University of Perugia Hospital SM della Misericordia, Perugia, Italy. Department of Pediatrics and Child Health, Rady Faculty of Health Sciences, University of Manitoba and Program in Genetics and Metabolism, Shared Health MB, Winnipeg, MB, Canada.

Novel diagnostic DNA methylation epigenatures expand and refine the epigenetic landscapes of Mendelian disorders. HGG Adv. 2021 Dec 3;3(1):100075. doi: 10.1016/j.xhgg.2021.100075. PMID: 35047860; PMCID: PMC8756545.

10. Foroutan A, Haghshenas S, Bhai P, Levy MA, Kerkhof J, McConkey H, Niceta M, Ciolfi A, Pedace L, Miele E, Genevieve D, Heide S, Alders M, Zampino G, Merla G, Fradin M, Bieth E, Bonneau D, Dieterich K, Fergelot P, Schaefer E, Faivre L, Vitobello A, Maitz S, Fischetto R, Gervasini C, Piccione M, van de Laar I, Tartaglia M, Sadikovic B, Lebre AS. Department of Pathology and Laboratory Medicine, Western University, London, ON N6A 3K7, Canada. Verspeeten Clinical Genome Centre, London Health Sciences Centre, London, ON N6A 5W9, Canada. Genetics and Rare Diseases Research Division, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, 00146 Rome, Italy. Department of Pediatric Onco-Hematology and Cell and Gene Therapy, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, 00146 Rome, Italy. Medical Genetic Department for Rare Diseases and Personalized Medicine, Reference Center AD SOOR, AnDDI-RARE, Groupe DI, Inserm U1183-Institute for Regenerative Medicine and Biotherapy, Montpellier University, Centre Hospitalier Universitaire de Montpellier, 34090 Montpellier, France. Department of Genetics, Referral Center for Intellectual Disabilities, APHP Sorbonne University, Pitié Salpêtrière Hospital, 75013 Paris, France. Department of Clinical Genetics, Amsterdam UMC, University of Amsterdam, 1105 AZ Amsterdam, The Netherlands. Center for Rare Diseases and Congenital Defects, Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli, IRCCS, 00168 Rome, Italy. Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica del S. Cuore, 20123 Roma, Italy. Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnology, Università di Napoli "Federico II", 80131 Naples, Italy. Laboratory of Regulatory and Functional Genomics, Fondazione Casa Sollievo della Sofferenza, 71013 San Giovanni Rotondo, Italy. Service de Génétique, CHU de Rennes, 35203 Rennes, France. Medical Genetics Department, University of Angers, CHU Angers, 49000 Angers, France. Department of genetics, CHU d'Angers, 49000 Angers, France and MitoVasc, UMR CNRS 6015-INSERM 1083, University of Angers, 49055 Angers, France. CHU Grenoble Alpes, Inserm, U1209, Institute of Advanced Biosciences, Université Grenoble Alpes, 38000 Grenoble, France. Medical Genetics Department, Inserm U1211, Reference Center AD SOOR, AnDDI-RARE, Bordeaux University, Centre Hospitalier Universitaire de Bordeaux, 33076 Bordeaux, France. Service de Génétique Médicale-Institut de Génétique Médicale d'Alsace-Hôpitaux Universitaires de Strasbourg, 67091 Strasbourg, France. Inserm, UMR1231, Equipe GAD, Bâtiment B3, Université de Bourgogne Franche Comté, 15 boulevard du Maréchal de Lattre de Tassigny, 21000 Dijon, France. Unité Fonctionnelle Innovation en Diagnostic Génomique des Maladies Rares, FHU-TRANSLAD, Department of Medical Genetics, Dijon University Hospital, 21000 Dijon, France. Clinical Pediatric Genetics Unit, Pediatrics Clinics, MBBM Foundation, S. Gerardo Hospital, 20900 Monza, Italy. Clinical Genetics Unit, Department of Pediatric Medicine, Giovanni XXIII Children's Hospital, 02115 Bari, Italy. Medical Genetics, Department of Health Sciences, Università degli Studi di Milano, 20142 Milan, Italy. Department of Sciences for Health Promotion and Mother and Child Care "G. D'Alessandro", University of Palermo, 90127 Palermo, Italy. Department of Clinical Genetics, Erasmus MC, University Medical Center Rotterdam, 3000 CA Rotterdam, The Netherlands. Team Physiopathologie des Maladies Psychiatriques, GDR3557-Institut de Psychiatrie, Institute of Psychiatry and Neuroscience of Paris

(IPNP), INSERM U1266, Université de Paris, 75006 Paris, France. Centre Hospitalier Universitaire de Reims, Pôle de Biologie Médicale et Pathologie, Service de Génétique, 51100 Reims, France. **Clinical Utility of a Unique Genome-Wide DNA Methylation Signature for KMT2A-Related Syndrome.** *Int J Mol Sci.* 2022 Feb 5;23(3):1815. doi: 10.3390/ijms23031815. PMID: 35163737; PMCID: PMC8836705.

11. Levy MA, Relator R, McConkey H, Pranckeviciene E, Kerkhof J, Barat-Houari M, Bargiacchi S, Biamino E, Palomares Bralo M, Cappuccio G, Ciolfi A, Clarke A, DuPont BR, Elting MW, Faivre L, Fee T, Ferilli M, Fletcher RS, Cherick F, Foroutan A, Friez MJ, Gervasini C, Haghshenas S, Hilton BA, Jenkins Z, Kaur S, Lewis S, Louie RJ, Maitz S, Milani D, Morgan AT, Oegema R, Østergaard E, Pallares NR, Piccione M, Plomp AS, Poulton C, Reilly J, Rius R, Robertson S, Rooney K, Rousseau J, Santen GWE, Santos-Simarro F, Schijns J, Squeo GM, John MS, Thauvin-Robinet C, Traficante G, van der Sluijs PJ, Vergano SA, Vos N, Walden KK, Azmanov D, Balci TB, Banka S, Gecz J, Henneman P, Lee JA, Mannens MMAM, Roscioli T, Siu V, Amor DJ, Baynam G, Bend EG, Boycott K, Brunetti-Pierri N, Campeau PM, Champion D, Christodoulou J, Dymont D, Esber N, Fahrner JA, Fleming MD, Genevieve D, Heron D, Husson T, Kernohan KD, McNeill A, Menke LA, Merla G, Prontera P, Rockman-Greenberg C, Schwartz C, Skinner SA, Stevenson RE, Vincent M, Vitobello A, Tartaglia M, Alders M, Tedder ML, Sadikovic B. Verspeeten Clinical Genome Centre, London Health Sciences Centre, London, Ontario, Canada. Autoinflammatory and Rare Diseases Unit, Medical Genetic Department for Rare Diseases and Personalized Medicine, CHU Montpellier, Montpellier, France. Medical Genetics Unit, "A. Meyer" Children Hospital of Florence, Florence, Italy. Department of Pediatrics, University of Turin, Turin, Italy. Institute of Medical and Molecular Genetics (INGEMM), Hospital Universitario La Paz, IdiPAZ, CIBERER, ISCIII, Madrid, Spain. Department of Translational Medicine, Federico II University of Naples, Naples, Italy. Telethon Institute of Genetics and Medicine, Pozzuoli, Italy. Genetics and Rare Diseases Research Division, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Rome, Italy. Cardiff University School of Medicine, Cardiff, UK. Greenwood Genetic Center, Greenwood, South Carolina, USA. Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Department of Human Genetics, Amsterdam Reproduction and Development Research Institute, Amsterdam, The Netherlands. INSERM-Université de Bourgogne UMR1231 GAD, Génétique Des Anomalies du Développement, FHU-TRANSLAD, UFR Des Sciences de Santé, Dijon, France. Centre de Référence Maladies Rares, Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs, Centre de Génétique, FHU-TRANSLAD, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France. Genetic Medical Center, CHU Clermont Ferrand, France. Montpellier University, Reference Center for Rare Disease, Medical Genetic Department for Rare Disease and Personalize Medicine, CHU Montpellier, Montpellier, France. Department of Pathology and Laboratory Medicine, Western University, London, Ontario, Canada. Division of Medical Genetics, Department of Health Sciences, Università degli Studi di Milano, Milan, Italy. Dunedin School of Medicine, University of Otago, Dunedin, New Zealand. Brain and Mitochondrial Research Group, Murdoch Children's Research Institute and Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia. BC Children's and Women's Hospital and Department of Medical Genetics, Faculty of Medicine, University of British Columbia. Clinical Pediatric Genetics Unit, Pediatrics Clinics, MBBM Foundation, Hospital San Gerardo, Monza, Italy. Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milan, Italy. Murdoch Children's Research Institute and Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia. Department of Genetics, University Medical Center Utrecht, Utrecht University, Utrecht, The Netherlands. Department of Clinical Genetics, Copenhagen University Hospital Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark. Department of Clinical Medicine, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark. Medical Genetics Unit Department of Health Promotion, Mother and Child Care, Internal Medicine and Medical Specialties, University of Palermo, Palermo, Italy. Undiagnosed Diseases Program, Genetic Services of Western Australia, King Edward Memorial Hospital, Perth, Australia. Brain and Mitochondrial Research Group, Murdoch Children's Research Institute, Melbourne, Australia. Department of Paediatrics, University of Melbourne, Melbourne, Australia. CHU Sainte-Justine Research Center, University of Montreal, Montreal, Quebec, Canada. Department of Clinical Genetics, LUMC, Leiden, The Netherlands. Department of Pediatrics, Emma Children's Hospital, Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Amsterdam, The Netherlands. Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnology, University of Naples Federico II, Naples, Italy. Unité Fonctionnelle d'Innovation Diagnostique des Maladies Rares, FHU-TRANSLAD, France Hospitalo-Universitaire Médecine Translationnelle et Anomalies du Développement (TRANSLAD), Centre Hospitalier Universitaire Dijon Bourgogne, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France. Centre de Référence Déficiences Intellectuelles de Causes Rares, Hôpital D'Enfants, CHU Dijon Bourgogne, Dijon, France. Division of Medical Genetics and Metabolism, Children's Hospital of The King's Daughters, Norfolk, Virginia, USA. Department of Pediatrics, Eastern Virginia Medical School, Norfolk, Virginia, USA. Department of Diagnostic Genomics, PathWest Laboratory Medicine, QEII Medical Centre, Perth, Australia. Department of Pediatrics, Division

of Medical Genetics, Western University, London, Ontario, Canada. Medical Genetics Program of Southwestern Ontario, London Health Sciences Centre and Children's Health Research Institute, London, Ontario, Canada. Division of Evolution, Infection & Genomics, Faculty of Biology, Medicine and Health, The University of Manchester, Manchester, United Kingdom. Manchester Centre for Genomic Medicine, St Mary's Hospital, Manchester University NHS Foundation Trust, Health Innovation Manchester, Manchester, United Kingdom. School of Medicine, Robinson Research Institute, University of Adelaide, Adelaide, Australia. South Australian Health and Medical Research Institute, Adelaide, Australia. Neuroscience Research Australia (NeuRA), Sydney, Australia. Prince of Wales Clinical School, Faculty of Medicine, University of New South Wales, Sydney, Australia. New South Wales Health Pathology Randwick Genomics, Prince of Wales Hospital, Sydney, Australia. Centre for Clinical Genetics, Sydney Children's Hospital, Sydney, Australia. Division of Paediatrics and Telethon Kids Institute, Faculty of Health and Medical Sciences, Perth, Australia. Prevention Genetics, Marshfield, Wisconsin, USA. Children's Hospital of Eastern Ontario Research Institute, University of Ottawa, Ottawa, Ontario, Canada. Department of Genetics, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Ontario, Canada. INSERM U1245, Faculté de Médecine, Rouen, France. KAT6A Foundation, New York, New York, USA. Departments of Genetic Medicine and Pediatrics, Johns Hopkins University, Baltimore, Maryland, USA. Department of Pathology, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA. AP-HP, Département de Génétique Médicale, Groupe Hospitalier Pitié Salpêtrière, Paris, France. Department of Genetics and Reference Center for Developmental Disorders, Normandie Université, UNIROUEN, Inserm U1245 and Rouen University Hospital, Rouen, France. Newborn Screening Ontario, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Canada. Department of Neuroscience, University of Sheffield, UK, and Sheffield Children's Hospital NHS Foundation Trust, Sheffield, UK. Laboratory of Regulatory and Functional Genomics, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Foggia, Italy. Medical Genetics Unit, University of Perugia Hospital SM della Misericordia, Perugia, Italy. Department of Pediatrics and Child Health, Rady Faculty of Health Sciences, University of Manitoba and Program in Genetics and Metabolism, Shared Health MB, Winnipeg, Manitoba, Canada. Service de génétique Médicale, CHU Nantes, Nantes, France. Institut du thorax, INSERM, CNRS, UNIV Nantes, Nantes, France.

Functional correlation of genome-wide DNA methylation profiles in genetic neurodevelopmental disorders. Hum Mutat. 2022 Nov;43(11):1609-1628. doi: 10.1002/humu.24446. Epub 2022 Aug 21. PMID: 35904121.

12. Karimi K, Mol MO, Haghshenas S, Relator R, Levy MA, Kerkhof J, McConkey H, Brooks A, Zonneveld-Huijssoon E, Gerkes EH, Tedder ML, Vissers L, Salzano E, Piccione M, Asaftei SD, Carli D, Mussa A, Shukarova-Angelovska E, Trajkova S, Brusco A, Merla G, Alders MM, Bouman A, Sadikovic B. Verspeeten Clinical Genome Centre, London Health Sciences Centre, London, Canada. Department of Clinical Genetics, Erasmus University Medical Center, Rotterdam, The Netherlands. Department of Genetics, University of Groningen, University Medical Center Groningen, Groningen, The Netherlands. Greenwood Genetic Center, Greenwood, SC. Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, Nijmegen, The Netherlands. Medical Genetics Unit, AOOR Villa Sofia-Cervello Hospitals, Palermo, Italy. Medical Genetics Unit, AOOR Villa Sofia-Cervello Hospitals, Palermo, Italy; Department of Health Promotion, Mother and Child Care, Internal Medicine and Medical Specialties, University of Palermo, Palermo, Italy. Pediatric Onco-Hematology, Regina Margherita Children's Hospital, Città della Salute e della Scienza di Torino, Torino, Italy. Department of Medical Sciences, University of Turin, Turin, Italy; Immunogenetics and Transplant Biology Service, Città della Salute e della Scienza University Hospital, Turin, Italy. Department of Public Health and Pediatrics, University of Turin, Turin, Italy. Department of Endocrinology and Genetics, University Clinic for Children's Diseases, Medical Faculty, University Sv. Kiril i Metodij, Skopje, North Macedonia. Department of Medical Sciences, University of Turin, Turin, Italy. Department of Medical Sciences, University of Turin, Turin, Italy; Medical Genetics Unit, Città della Salute e della Scienza University Hospital, Turin, Italy. Laboratory of Regulatory and Functional Genomics, Fondazione IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo (Foggia), Italy; Department of Molecular Medicine and Medical Biotechnology, University of Naples Federico II, Naples, Italy. Amsterdam UMC, University of Amsterdam, Department of Human Genetics, Amsterdam Reproduction and Development Research Institute, Amsterdam, The Netherlands. Department of Clinical Genetics, Erasmus University Medical Center, Rotterdam, The Netherlands. Electronic address: a.bouman@erasmusmc.nl. Verspeeten Clinical Genome Centre, London Health Sciences Centre, London, Canada; Department of Pathology and Laboratory Medicine, Western University, London, Canada. Electronic address: bekim.sadikovic@lhsc.on.ca.
- Identification of DNA methylation epismutation for the intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21 syndrome, caused by variants in the CTCF gene. Genet Med. 2024 Mar;26(3):101041. doi: 10.1016/j.gim.2023.101041. Epub 2023 Dec 3. PMID: 38054406.

	<p>13) Partecipazione a “ Genetics Consortium Repository (GCR) for Autism Spectrum Disorders and related medical conditions” (Prof. Evan Eichler) at the University Of Washington (UW) Progetto “DEciphering Neurodevelopmental DisordeRs through the ITEms of undiagnosed rare diseases. The DENDRITE Study” approvato dal Comitato Etico Palermo 2 , seduta del 17/07/2018 verbale n. 17 prot. Amm.vo n. 158 AOR dell'11/06/2018</p>
Madrelingua(e)	Italiana
Lingua	<p>Francese (livello B) Inglese (livello B)</p>
Ulteriori Informazioni	<p>ATTIVITA' DIDATTICA</p> <p>Negli anni accademici 1999-2000, 2000-2001 ha svolto l'insegnamento 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.</p> <p>Dall'anno accademico 2001-2002 svolge l'insegnamento nel Corso Integrato di Pediatria del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.</p> <p>Nell'anno accademico 2001-2002 ha svolto l'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.</p> <p>Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno accademico 2007-2008 ha svolto l'insegnamento di "Genetica Medica" nel Corso di Laurea in "Ostetricia" con sede formativa presso l'Azienda Ospedaliera S. Antonio Abate di Trapani.</p> <p>Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2007-2008 ha svolto l'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.</p> <p>Dall'anno accademico 2004-2005 all'anno accademico 2007-2008 è stata incaricata 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.</p> <p>Dall'anno accademico 2004-2005 all'anno accademico 2007-2008 è stata incaricata 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.</p> <p>Nell'anno accademico 2007-2008 è stata incaricata 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.</p> <p>Negli anni accademici 2009-2010 e 2011-2012 ha svolto l'insegnamento di Pediatria nel Corso di Laurea in Logopedia della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Palermo.</p> <p>Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2005-2006 ha svolto l'insegnamento di "Genetica Generale" presso la Scuola di Specializzazione in Chirurgia Pediatrica dell'Università degli Studi di Palermo.</p> <p>Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2006-2007 ha svolto l'insegnamento di "Genetica Medica" presso la Scuola di Specializzazione in Psichiatria dell'Università degli Studi di Palermo.</p> <p>Dall'anno accademico 2003-2004 all'anno 2007-2008 ha svolto l'insegnamento di "Genetica Medica" presso la Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile dell'Università degli Studi di Palermo.</p> <p>Dall'anno accademico 1999-2000 all'anno accademico 2008-2009 ha svolto l'insegnamento di "Patologia Malformativa" presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Palermo.</p> <p>Dall'anno accademico 2009-2010 svolge l'insegnamento di Genetica Medica presso la</p>

Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Palermo.

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno accademico 2015-2016 ha svolto anche l'insegnamento di "Malattie Metaboliche" presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Palermo.

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

Dall'anno accademico 2011-2012 all'anno accademico 2014-2015 ha svolto l'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 svolge l'insegnamento di "Pediatria" presso la Scuola di Specializzazione in Otorinolaringoiatria dell'Università degli Studi di Palermo

Nell'anno accademico 2011-2012 ha svolto l'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 svolge l'insegnamento di Pediatria nel Corso di Laurea in Infermieristica con sede formativa autonoma ARNAS Ospedale Civico di Palermo

Negli anni accademici 2006-2007, 2007-2008, e 2008/2009 ha svolto l'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"

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 Farmacia Ospedaliera dell'Università degli Studi di Palermo

Dall'anno accademico 2022-2023 è titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nel Corso di Laurea in Tecniche di Neurofisiopatologia.

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

Partecipa e/o ha partecipato 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, nel Corso di Laurea in Tecniche di Neurofisiopatologia 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.

E' stata relatore e correlatore di numerose tesi di Laurea e di Specializzazione.

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 2010-2011, 2015-2016, 2016-2017, 2018-2019, 2019-2020, 2021-22 ha insegnato al Master di Bioetica della Pontificia Facoltà Teologica-Istituto di Studi Bioetici "Salvatore Privitera" di Palermo, trattando argomenti di "Etica e Genetica".

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.

E' stata componente della commissione esaminatrice per contratti libero-professionali per attività assistenziale, (per medici e per biologi specialisti in Genetica Medica), da espletare presso la Divisione di Pediatria e Terapia Intensiva Neonatale dell'Azienda Ospedaliera Universitaria dell'Università degli Studi di Palermo e presso il Centro di riferimento Regionale per il controllo e la cura della sindrome di Down e delle altre patologie cromosomiche e genetiche dell'AOOR Villa Sofia-Cervello di Palermo.

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)

ATTIVITA' SCIENTIFICA

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

E' iscritta alle seguenti società scientifiche:
Società Italiana di Pediatria,
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%):

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

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

- f) 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 GTB12001

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

- g) 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
- h) 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
- i) 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
- j) 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
- k) 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.
- l) 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.

1) 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.

m) Progetto PNRR-MR1-2023-12377715 “**Biobanks, registries and national health records: modelling a networking strategy to foster research & development and to support the secondary use of data and samples of rare disease patients**”
Research Collaborator , finanziamento euro 182,175
Responsabile Operative Unit n.2 del progetto

NOTE SULLA PRODUZIONE SCIENTIFICA

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

Ricerche di genetica clinica

n) Patologia cromosomica

Sono stati affrontati, in numerosi articoli, gli aspetti clinici, citogenetici e di prevenzione delle diverse patologie cromosomiche, con particolare riguardo alla sindrome di Down. I dati ottenuti sono frutto di ricerche originali, di cui alcune in collaborazione con altri centri. Sono stati effettuati studi sull'epidemiologia e sulla prevenzione della sindrome di Down, e sul follow-up in età evolutiva della trisomia 21 e della sindrome di Turner. Sono state descritte anomalie cromosomiche rare (duplicazione cromosomica in tandem, cromosomi ad anello, cromosomi sovrannumerari, trisomie terzarie da traslocazione bilanciata parentale, triploidie, delezioni cromosomiche) e per alcune di esse si è contribuito ad effettuare una correlazione cariotipo/fenotipo. Sono stati effettuati numerosi studi sulle microalterazioni cromosomiche (delezioni/duplicazioni delle regioni subtelomeriche, riarrangiamenti genomici) che hanno permesso una migliore comprensione dei geni coinvolti nella determinazione dei fenotipi delle diverse patologie.

o) Patologia genetica e /o omalformativa

Diversi articoli hanno approfondito aspetti clinici e diagnostici di diverse sindromi malformative. Sono state identificate alcune condizioni precedentemente non ancora definite (microcefalia associata a sinostosi radioulnare, nanismo osteodisplastico tipo IV), e sono stati evidenziati, in sindromi già note, elementi nuovi e peculiari, che ne hanno ampliato lo spettro fenotipico e chiarito i meccanismi etiopatogenetici: sindrome di Silver-Russell, sindrome di Rubinstein-Taybi, sindrome di Noonan, sindrome di Goldenhar, sindrome di Kabuki, sindrome di Aarskog, sindrome di Rubinstein Taybi, sindrome di Goltz. Sono stati effettuati diversi studi su patologie multifattoriali (difetti congeniti nei gemelli, malformazioni delle vie urinarie) per meglio definire le caratteristiche cliniche ed il follow-up. La consulenza e la prevenzione delle patologie genetiche sono state argomento di diversi articoli.

Sono state identificate nuove mutazioni nella sindrome tricornofalangea, nella displasia ectodermica anidrotica, e nella sindrome di Rubinstein Taybi, nell'idrocefalia da mutazione del gene L1CAM, nella Neurofibromatosi permettendo di ampliare il database delle mutazioni dei diversi geni coinvolti.

Sono stati approfonditi gli aspetti genetici e clinici delle craniostenosi.

p) Patologia della differenziazione sessuale

In diversi lavori sono state affrontate le problematiche relative alle anomalie della differenziazione sessuale, contribuendo a definire le basi genetiche e lo spettro fenotipico (pseudoermafroditismo maschile, ermafroditismo vero, sex reversal). Alcuni studi sono stati effettuati in collaborazione con diversi specialisti (endocrinologo, chirurgo pediatra, andrologo, ginecologo) per una più completa definizione delle diverse patologie.

q) Malattie metaboliche

La fenilchetonuria e l'iperfenilalaninemia materna sono stati oggetto di due diversi studi clinici e genetici che hanno evidenziato aspetti originali sia clinici (potenziali evocati uditivi e visivi) che molecolari (definizione di una mutazione non ancora identificata).

r) Epigenetica

Diversi lavori scientifici hanno valutato come cambiamenti del pattern di metilazione

del DNA e/o anomalie dell'acetilazione istonica a livello del genoma possono essere specifici di un particolare disturbo, e possono essere condivisi tra diverse condizioni

s) Malattie genetiche rare non diagnosticate.

Programma di ricerca sulle cosiddette "malattie orfane di diagnosi"

E' in corso una ricerca sulle cosiddette "malattie orfane di diagnosi" coordinata dall'ospedale Pediatrico bambino Gesù di Roma che prevede:

- t) La standardizzazione e la condivisione delle procedure per l'inquadramento dei casi orfani di diagnosi, con l'obiettivo ultimo di ottimizzare il programma di presa in carico e di cura mediante la creazione di un database condiviso con tutti gli Enti che partecipano alla ricerca e ne condividono i contenuti, che permetta l'inserimento delle caratteristiche cliniche, strumentali, di laboratorio, genetiche e genomiche, oltre che iconografiche, dei pazienti rari o "orfani di diagnosi" afferenti al presente programma. I dati inseriti saranno standardizzati secondo modelli internazionalmente riconosciuti (ad es. Human Phenotype Ontology [HPO]);
- u) valutazioni cliniche multispecialistiche "a distanza" dei pazienti rari o "orfani di diagnosi" nel corso di riunioni programmate secondo una cadenza definita dalle parti;
- v) indagini genetiche di primo livello necessarie all'inquadramento diagnostico (incluso il sequenziamento NGS attraverso l'analisi di pannelli di geni-malattia e l'analisi del mendelioma) e le indagini clinico-strumentali richieste in corso di valutazione multispecialistica, anche in collaborazione con l'OPBG e, ove necessario, indagini genomiche di secondo livello (WES, WGS, WTS);
- w) condivisione dei risultati emersi dalle valutazioni cliniche e dalle indagini genetiche/genomiche, attraverso riunioni telematiche programmate secondo una cadenza temporale;
- x) svolgano rivalutazioni clinico-strumentali dei pazienti sulla base dei dati emersi dalle analisi genetiche/genomiche;
- y) validazione funzionale delle varianti genomiche identificate nei geni-malattia candidati mediante approcci computazionali e sperimentali;
- z) elaborazione in modo congiunto attività di formazione per i professionisti coinvolti nell'ambito della collaborazione tra le Parti;
- aa) redazione di protocolli di ricerca clinica e/o sperimentale per la verifica e/o l'applicazione dei risultati ottenuti nell'ambito della collaborazione.

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

ATTIVITA' EDITORIALE

Ha redatto le voci:

- bb) Medicina predittiva del volume Nuovo Dizionario di Bioetica Ed. Città Nuova Roma, 2004, pag.703-704
- cc) Down (sindrome di) (in collaborazione con C.Lo Giudice) del volume Nuovo Dizionario di Bioetica Ed. Città Nuova Roma, 2004, pag. 365-369
- dd) 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
- ee) Aspetti Genetici del volume I Gemelli. Un profilo di medicina perinatale e pediatrica a cura di Giovanni Corsello Ed. Hygeia Press, 2010, pag 29-36

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

ARTICOLI ORIGINALI PUBBLICATI SU RIVISTE NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

- ff) Un caso di trisomia parziale per le braccia lunghe del cromosoma 10.
M. Cammarata, M. Piccione, V. Benigno, L. Graziano, G. Corsello, L. Giuffrè.
Arch.Sic.Med.Chir. XXV:261-266;1984.

- gg) 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.
- hh) 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
- ii) 21. Sindrome di Down a cariotipo inusuale: duplicazione in tandem del cromosoma
L. Giuffrè, M. Cammarata, G. Corsello, M.R. Pecoraro, M. Piccione, S.M. Vitaliti.
Min.Ped. 40:287-290;1988.
- jj) 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.
- kk) 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.
- ll) 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.
- mm) 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.
- nn) 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.
Pediatr. Radiol. 21:428-431;1991
- oo) 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.
Neonatalogica 5:173-179;1991.
- pp) 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.
- qq) Microcefalia con cerebropatia spastica e convulsioni.
E. Piro, G. Corsello, M. Piccione, G. Attardo, S.M. Vitaliti, L. Giuffrè
Riv. Ped. Sic. XLVI:467-468,1991.
- rr) Trauma cranico e lesioni cutanee.
G. Corsello, G. Petrotto, M. Piccione, S.M. Vitaliti, G. Albano
Doctor Pediatria, VII n° 2:33-35;1992.
- ss) 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. Pediatria 18:101-108;1992.
- tt) 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.
- uu) 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.
- vv) 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.
- ww) 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.
- xx) 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.
- yy) 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 Pediatria 19:530-533;1993.
- zz) 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
- aaa) 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.
- bbb) 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
- ccc) 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.
Riv. Ital. Ped. 1995 - 21: 719-722
- ddd) 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.
Neonatalogica: 2, 147-151 1995.
- eee) 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
- fff) 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.
- ggg) Monozygotic twins with pseudoachondroplastic dysplasia: clinical and radiological evaluation.
A.Albanese, G. Corsello, A. Carcione, S.M. Vitaliti, A. Benenati, G. Attardo, V. Verde, M. Piccione, S. Albano.
Developmental physiopathology and clinics 6:47-61;1996

- hhh) 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
- iii) 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
- jjj) Alterazioni andrologiche nelle malattie genetiche.
G. Corsello, M. Cammarata, M. Piccione, A. Gagliardo, I. Gattuccio, L. Giuffrè.
Contracezione Fertilità Sterilità 23: 349-354; 1996
- kkk) La nostra esperienza sulla malattia celiaca su 198 soggetti con sindrome di Down
M. Piccione, G.Curto Pelle, M.L. La Vecchia, L.Li Puma, C. Lo Giudice, L. Giuffrè.
Riv. Ped. Sic. 52- suppl. 1: 119 1997
- lll) Follow – up clinico e problemi assistenziali
M. Piccione
Riv. It. Ped. 1999, 25 763-767.
- mmm) Patterns elettrogastrografici in nati pretermine da gravidanza singola e multipla: dati preliminari
S. M. Vitaliti, G. Li Voti, G. Attardo, F.Siracusa, M. Giuffrè, M.R. Di Pace, M. Piccione, S. La Placa.
Riv. Ped. Sic 1999; 54: 133-134
- nnn) 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. Calì, D. Greco, M. Cammarata, M. Ciaccio, M. Piccione, V. Romano.
Eur.J. Pediatr. 158:83-88;1999
- ooo) 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
- ppp) 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.
- qqq) Sindrome di Down: epidemiologie e prevenzione
M.Piccione
Riv. Ped: Sic. 56:223-226,2001
- rrr) 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
- sss) Aminoacid profile and oxidative status in children affected by Down syndrome before and after supplementary nutritional treatment.
Marcello Ciaccio, Maria Piccione, Mario Giuffrè, Vincenzo Macaione, Lavinia Vocca, Antonio Bono, Giovanni Corsello.
It. J. Biochemistry, vol. 52 (2), 72-79, 2003
41. Partial trisomy 9p and partial monosomy 6q resulting from paternal reciprocal 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
42. 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
43. Newborn with oral, facial and digital abnormalities
M. Piccione, M. Giuffrè, E. Calà, M. Anastasi, G. Corsello.
It. J. Pediatr. 30:83-85,2004.
44. 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.
45. 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
46. 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.
47. 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
48. Un edema molto sospetto in un neonato ipototonico
M. Piccione, S. Lombardo, G. Corsello
Pediatria anno IX n.1 20-22, 2005
49. Clinical and psychomotor follow-up from 1990 to 2004 in 322 sicilian children with
Down syndrome
M. Piccione, C. Lo Giudice, M. Martines, L. Graziano, G. Corsello
Pediatria vol.16 N°.2 32-35, IV/2005
50. 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
51. Squilibrio elettrolitico e iperpigmentazione di cute e mucose: un'associazione temibile.
A. Liotta, M.C. Maggio, A. Ferraro, M. Piccione, G. Corsello
Occhio clinico pediatria anno IX n.7, 216-218, settembre 2005.
52. 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
53. 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.
54. 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
55. Microvllous 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
56. 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
57. 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
58. 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.
59. 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.
60. 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> .
61. Oriental facial features, growth impairment, mental retardation, hypotonia, severe scoliosis and precocious thelarche in females.
E. Piro, M. Piccione, G.F. De Simone, G. Corsello
It. J. Ped.2007; 33n3: 123-127
62. Neonatal presentation of Prader Willi syndrome. Personal records.
Maggio MC, Corsello M, Piccione M, Piro E, Giuffrè M, Liotta A.
Minerva Pediatr. 2007 Dec;59(6):817-23.
63. Weaver syndrome
M.Piccione, G. Corsello
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
<http://www.atlasgeneticsoncology.org/Kprones/WeaverID10141.html> .
64. Prader Willi Syndrome
M.Piccione, G. Corsello
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
<http://www.atlasgeneticsoncology.org/Kprones/PraderWilliID10114.html> .
65. 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.
66. 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.
67. Le nuove frontiere della genetica clinica: le microalterazioni cromosomiche
Piccione M.
Il Pediatra di famiglia. Periodico di attualità pediatriche. Anno XIV 3 ottobre 2008, 1- 4
68. Silver Russell syndrome.
Piccione M, Corsello G .
Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology
URL : <http://AtlasGeneticsOncology.org/Genes/SilverRussellID10149.html>
69. 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.
70. 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.
71. 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, Loeys 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.
72. 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.
73. Identification of two new mutations in TRPS 1 gene leading to the tricho-rhino-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.
74. 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
75. 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.
76. 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.
77. 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.
78. 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.
79. 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.
80. 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.
81. 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.
82. 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.
83. 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
84. 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.
85. 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.
86. 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, Mogni M, Piccione M, Malacarne M. *J Appl Genet*. 2012 Apr 29
87. 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.
88. La genomica in Sanità pubblica: sintesi delle evidenze e conoscenze disponibili sull'utilizzo della genomica ai fini della prevenzione
Stefania Boccia, M. Piccione et al. *It J Public Health* vol 9 n.1, suppl 1,1-41 2012
89. 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.
90. 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.
91. 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.
92. 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.
93. 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
94. 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

95. 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.
96. 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.
97. 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.
98. 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
99. 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
100. 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
101. 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.
102. Characterization of 14 novel deletions underlying Rubinstein-Taybi syndrome: an update of the CREBBP deletion repertoire.
Rusconi D, Negri G, Colapietro P, Picinelli C, Milani D, Spena 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, Salviati L, Selicorni A, Finelli P, Larizza L, Gervasini C.
Hum Genet. 2015 Jun;134(6):613-26. doi: 10.1007/s00439-015-1542-9.
103. Non-mosaic tetrasomy Yp by complex isodicentric rearrangement of the Y chromosome: prenatal diagnosis with cordocentesis in a fetus with abnormal obstetric ultrasound
Salvatrice A, Lauricella, Martina Buse, Valeria T. Consiglio, Helenia C. Cuttaia, Valentina Cigna, Giovanna Schillaci and Maria Piccione
Gynecol Obstet (Sunnyvale) 5: 298, 2015
104. 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.
105. 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.
106. 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.
107. 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>
108. 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.
109. 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.
110. 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. 2019 Mar 29;19(1):86. doi: 10.1186/s12887-019-1460-4.
111. 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, Perria 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.
112. 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.
113. 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.
114. 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.
115. 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. 2020 Jul 8.
116. 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.
117. 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.
118. 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.
119. 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.
120. 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.
121. 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.
122. 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. Expanding the phenotype associated to KMT2A variants: overlapping clinical signs between Wiedemann-Steiner and Rubinstein-Taybi syndromes. *Eur J Hum Genet*. 2021 Jan;29(1):88-98. doi: 10.1038/s41431-020-0679-8. Epub 2020 Jul 8. PMID: 32641752; PMCID: PMC7852672
123. Spataro, I.A., Gambino, G., Piccione, M. Autism spectrum disorders (ASD): An early diagnosis in the first year of life | [Diagnosi precoce nel primo anno di vita dei disturbi dello spettro autistico (ASD)] *Quaderni ACP* 28(3), pp. 119, 2021
124. 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. Clinical relevance of postzygotic mosaicism in Cornelia de Lange syndrome and purifying selection of NIPBL variants in blood. *Sci Rep*. 2021 Jul 29;11(1):15459. doi: 10.1038/s41598-021-94958-z. PMID: 34326454; PMCID: PMC8322329.
125. Kerkhof J, Squeo GM, McConkey H, Levy MA, Piemontese MR, Castori M, Accadia M, Biamino E, Della Monica M, Di Giacomo MC, Gervasini C, Maitz S, Melis D, Milani D, Piccione M, Prontera P, Selicorni A, Sadikovic B, Merla G. DNA methylation epigraphic testing improves molecular diagnosis of Mendelian chromatinopathies. *Genet Med*. 2022 Jan;24(1):51-60. doi: 10.1016/j.gim.2021.08.007. Epub 2021 Nov 30. PMID: 34906459.
126. Giambona A, Vinciguerra M, Leto F, Cassarà F, Cucinella G, Cigna V, Orlandi E, Piccione M, Picciotto F, Maggio A. Very early prenatal diagnosis of Cockayne's syndrome by coelocentesis. *J Obstet Gynaecol*. 2022 Jan 10:1-8. doi: 10.1080/01443615.2021.2014429. Epub ahead of print. PMID: 35006018.
127. Foroutan A, Haghshenas S, Bhai P, Levy MA, Kerkhof J, McConkey H, Niceta M, Ciolfi A, Pedace L, Miele E, Genevieve D, Heide S, Alders M, Zampino G, Merla G, Fradin M, Bieth E, Bonneau D, Dieterich K, Fergelot P, Schaefer E, Favier L, Vitobello A, Maitz S, Fischetto R, Gervasini C, Piccione M, van de Laar I, Tartaglia M, Sadikovic B, Lebre AS. Clinical Utility of a Unique Genome-Wide DNA Methylation Signature for KMT2A-Related Syndrome. *Int J Mol Sci*. 2022 Feb 5;23(3):1815. doi: 10.3390/ijms23031815. PMID: 35163737; PMCID: PMC8836705.

128. Poeta L, Malacarne M, Padula A, Drongitis D, Verrillo L, Lioi MB, Chiariello AM, Bianco S, Nicodemi M, Piccione M, Salzano E, Coviello D, Miano MG. Further Delineation of Duplications of ARX Locus Detected in Male Patients with Varying Degrees of Intellectual Disability. *Int J Mol Sci.* 2022 Mar 13;23(6):3084. doi: 10.3390/ijms23063084. PMID: 35328505; PMCID: PMC8955779.
129. Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Redaelli S, Massimello M, Maitz SB, Gentile M, Ponzi E, Orsini P, Zilio A, Montaldi A, Calò A, Capra AP, Briuglia S, La Rosa MA, Grillo L, Romano C, Bianca S, Malacarne M, Busè M, Piccione M, Larizza L. 12q21 Interstitial Deletions: Seven New Syndromic Cases Detected by Array-CGH and Review of the Literature. *Genes (Basel).* 2022 Apr 27;13(5):780. doi: 10.3390/genes13050780. PMID: 35627165; PMCID: PMC9141874.
130. Levy MA, Relator R, McConkey H, Pranckeviciene E, Kerkhof J, Barat-Houari M, Bargiacchi S, Biamino E, Palomares Bralo M, Cappuccio G, Ciolfi A, Clarke A, DuPont BR, Elting MW, Faivre L, Fee T, Ferilli M, Fletcher RS, Cherick F, Foroutan A, Friez MJ, Gervasini C, Haghshenas S, Hilton BA, Jenkins Z, Kaur S, Lewis S, Louie RJ, Maitz S, Milani D, Morgan AT, Oegema R, Østergaard E, Pallares NR, Piccione M, Plomp AS, Poulton C, Reilly J, Rius R, Robertson S, Rooney K, Rousseau J, Santen GWE, Santos-Simarro F, Schijns J, Squeo GM, John MS, Thauvin-Robinet C, Traficante G, van der Sluijs PJ, Vergano SA, Vos N, Walden KK, Azmanov D, Balci TB, Banka S, Gecz J, Henneman P, Lee JA, Mannens MMAM, Roscioli T, Siu V, Amor DJ, Baynam G, Bend EG, Boycott K, Brunetti-Pierri N, Campeau PM, Champion D, Christodoulou J, Dymont D, Esber N, Fahrner JA, Fleming MD, Genevieve D, Heron D, Husson T, Kernohan KD, McNeill A, Menke LA, Merla G, Prontera P, Rockman-Greenberg C, Schwartz C, Skinner SA, Stevenson RE, Vincent M, Vitobello A, Tartaglia M, Alders M, Tedder ML, Sadikovic B. Functional correlation of genome-wide DNA methylation profiles in genetic neurodevelopmental disorders. *Hum Mutat.* 2022 Jul 29. doi: 10.1002/humu.24446. Epub ahead of print. PMID: 35904121.
131. Mercadante F, Piro E, Busè M, Salzano E, Ferrara A, Serra G, Passarello C, Corsello G, Piccione M. Cutis verticis gyrata and Noonan syndrome: report of two cases with pathogenetic variant in SOS1 gene. *Ital J Pediatr.* 2022 Aug 19;48(1):152. doi: 10.1186/s13052-022-01340-4. PMID: 35986401; PMCID: PMC9392323.
132. Vinciguerra M, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Malacarne M, Coviello D, Cigna V, Orlandi E, Picciotto F, Cucinella G, Salzano E, Piccione M, Maggio A, Giambona A. Incidental Detection of a Chromosomal Aberration by Array-CGH in an Early Prenatal Diagnosis for Monogenic Disease on Coelomic Fluid. *Life (Basel).* 2022 Dec 21;13(1):20. doi: 10.3390/life13010020. PMID: 36675969; PMCID: PMC9863495.
133. Salzano E, Niceta M, Pizzi S, Radio FC, Busè M, Mercadante F, Barresi S, Ferrara A, Mancini C, Tartaglia M, Piccione M. Case report: Novel compound heterozygosity for pathogenic variants in MED23 in a syndromic patient with postnatal microcephaly. *Front Neurol.* 2023 Feb 7;14:1090082. doi: 10.3389/fneur.2023.1090082. PMID: 36824420; PMCID: PMC9941528.
134. Leone MP, Morlino S, Nardella G, Pracella R, Giachino D, Celli L, Baldo D, Turolla L, Piccione M, Salzano E, Busè M, Lastella P, Zollino M, Cantone R, Grosso E, Zonta A, Pasini B, Piscopo C, De Maggio I, Priolo M, Mammi C, Foadelli T, Trabatti C, Savasta S, Iolascon A, Ferraris A, Lodato V, Di Giosaffatte N, Majore S, Selicorni A, Petracca A, Fusco C, Celli M, Guarnieri V, Micale L, Castori M. Specifications and validation of the ACMG/AMP criteria for clinical interpretation of sequence variants in collagen genes associated with joint hypermobility. *Hum Genet.* 2023 Jun;142(6):785-808. doi: 10.1007/s00439-023-02547-z. Epub 2023 Apr 20. PMID: 37079061.
135. D'Esposito F, Randazzo V, Vega MI, Esposito G, Maltese PE, Torregrossa S, Scibetta P, Listì F, Gagliano C, Scalia L, Pioppo A, Marino A, Piergentili M, Malvone E, Fioretti T, Vitrano A, Piccione M, Avitabile T, Salvatore F, Bertelli M, Costagliola C, Cordeiro MF, Maggio A, D'Alcamo E. RP1 Dominant p.Ser740* Pathogenic Variant in 20 Knowingly Unrelated Families Affected by Rod-Cone Dystrophy: Potential Founder Effect in Western Sicily. *Medicina (Kaunas).* 2024 Feb 1;60(2):254. doi: 10.3390/medicina60020254. PMID: 38399542; PMCID: PMC10890639.
136. Karimi K, Mol MO, Haghshenas S, Relator R, Levy MA, Kerkhof J, McConkey H, Brooks A, Zonneveld-Huijssoon E, Gerkes EH, Tedder ML, Vissers L, Salzano E, Piccione M, Asaftei SD, Carli D, Mussa A, Shukarova-Angelovska E, Trajkova S, Brusco A, Merla G, Alders MM, Bouman A, Sadikovic B. Identification of DNA methylation epismutation for the intellectual developmental disorder, autosomal dominant 21 syndrome, caused by variants in the CTCF gene. *Genet Med.* 2024 Mar;26(3):101041. doi: 10.1016/j.gim.2023.101041. Epub 2023 Dec 3. PMID: 38054406.

Ai sensi e per gli effetti degli'art.46 e 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 prpria respnsabilità, 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 02/09/2024