

**CURRICULUM  
DELL'ATTIVITA' DIDATTICA, ASSISTENZIALE E SCIENTIFICA**

**Prof. Alessandra Renieri**

(aprile 2009)

Data e luogo di nascita	19 gennaio 1965 Castelfiorentino (Firenze)
Cittadinanza	italiana
Lingue parlate	italiano, inglese
Stato civile	coniugata

<b>Titolo attuale</b>	Professore Ordinario Genetica Medica Facolta' di Medicina e Chirurgia Universita' degli Studi di Siena
-----------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------

In fede  
Alessandra Renieri

## INDICE

Studi e attivita' postlaurea	pag. 3
<b>Attivita' didattica</b>	pag. 4
Corsi SmithKline	
Commissione laurea	
Commissione esami	
Attivita' tutoriale	
Tutoraggio pre-laurea	pag. 5
Tutoraggio post-laurea	
Direzione di Scuola di Dottorato di Ricerca	pag. 6
Direzione di Scuola di Specializzazione	
Direzione di Master	
Incarichi di insegnamento	
Iniziative didattiche	pag. 8
<b>Attivita' assistenziale</b>	pag. 10
Responsabilità Struttura Complessa	
Diagnosi molecolari	pag. 11
Consulenza Genetica	pag. 12
Centro di riferimento	
Gruppo di lavoro SIGU Genetica Clinica	
<b>Attivita' scientifica</b>	pag. 13
Affiliazioni a societa' scientifiche	
Coordinamento di gruppo di ricerca	
Attivita' di revisore	pag. 14
Iniziative scientifiche	pag. 15
Fondi di ricerca	
Brevetti	pag. 17
Descrizione attivita'	pag. 18
Review and N&V articles	pag. 21
Pubblicazioni in extenso	pag. 22
Comunicazioni orali	pag. 32
Relazioni su invito a congressi	pag. 40
Moderatore a Congressi	pag. 40
Poster	pag. 41
Sinossi attivita' scientifica	pag. 51

## STUDI E ATTIVITA' POST-LAUREA

- 1983 Maturità classica al Liceo Virgilio di Empoli con 60/60
- 1983-89 Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Siena con media di 30/30 dei 40 esami svolti
- 1988 Borsa di studio estiva del Polytechnic of Central London ottenuta sul curriculum di esami
- 1989 **Laurea in Medicina e Chirurgia** in data 26 giugno con la tesi "Aspetti genetici e molecolari dell'alfa-1- antitripsina" nell'insegnamento di Genetica Medica, relatore prof. Mario De Marchi, votazione: 110/110 e lode
- 1989 Abilitazione professionale
- 1989-93 Dottorato di Ricerca in Genetica Umana, Università di Torino
- 1990 Corso internazionale European School of Medical Genetics, Third Course, Sestri Levante
- 1993 Esperienza laboratorio presso Molecular Genetics Lab. of Baylor College of Medicine (supervisor Andrea Ballabio), Houston, Texas, USA
- 1993 Assunzione di ruolo come Assistente Medico presso l'U.O. di Genetica Medica Policlinico di Siena (responsabile prof. Andrea Ballabio)
- 1994 Titolo di **Dottore di Ricerca in Genetica Umana** con la tesi "Genetica Molecolare della sindrome di Alport" Tutor prof. Mario De Marchi
- 1994-98 Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Firenze
- 1998 **Specializzazione in Genetica Medica** in data 10 novembre con tesi "AMME: una nuova sindrome da geni contigui in Xq22.3" relatore Prof. Enrico Montali, votazione 70/70 e lode
- 1998 Assunzione di ruolo come Ricercatore, settore disciplinare: Genetica Medica (MED/03) Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Siena
- 2000 Assunzione di ruolo come Professore Associato settore disciplinare: Genetica Medica (MED/03), Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Siena
- 2002 Responsabile della U.O.C. di Genetica Medica presso Azienda Ospedaliera Universitaria Senese

## ATTIVITA' DIDATTICA

### CORSI DI AGGIORNAMENTO DIDATTICO

- Seminario per l'avvio all'insegnamento tutoriale nella Facolta' di Medicina e Chirurgia dell' Università di Siena. Fondazione Smith-Kline. Firenze 26-29 novembre 1991
- Seminario sull'insegnamento tutoriale. Fondazione Smith-Kline. Salsomaggiore 26-28, 05,1992
- Seminario sull'insegnamento tutoriale. Fondazione Smith-Kline. Salsomaggiore 1-4, 12,1992
- Seminario sull'insegnamento tutoriale. Fondazione Smith-Kline. Siena 2-4, 12, 1993

### COMPONENTE COMMISSIONE DI LAUREA

<i>anno</i>	<i>candidato</i>	<i>tipo di laurea</i>
1996	Monica Piccini	biologia
1999	Ilaria Meloni	biologia
1999	Silvia Fineschi	biologia
1999	Antonio Giorgio	medicina
2000	Cristina De Bona	biologia
2000	Ilaria Longo	biologia
2001	Paola Loffredo	medicina
2001	Francesca Mari	medicina
2003	Elisa Scala	biologia
2003	Rossella Caselli	biologia
2003	Fabiana Errico	biologia
2004	Vincenza Causarano	biologia
2006	Veronica Parri	biologia
2007	Roberta De Filippis	biologia
2007	Annabella Marozza	medicina

### COMPONENTE COMMISSIONE DI ESAME

corso integrato di Genetica	1° anno	corso di laurea in Medicina e Chirurgia	dal 1990
corso integrato di Clinica Medica	6° anno	corso di laurea in Medicina e Chirurgia	dal 1993

### ATTIVITA' TUTORIALE

corso integrato di Genetica	1° anno	corso di laurea in Medicina e Chirurgia	dal 1991
--------------------------------	---------	--------------------------------------------	----------

## ATTIVITA' TUTORIALE

per tesi di laurea:

Mirella Bruttini	in biologia	completato il training nel 1995
Monica Piccini	in biologia	completato il training nel 1996
Ilaria Meloni	in biologia	completato il training nel 1999
Silvia Fineschi	in biologia	completato il training nel 1999
Ilaria Longo	in biologia	completato il training nel 2000
Cristina De Bona	in biologia	completato il training nel 2000
Francesca Mari	in medicina	completato il training nel 2001
Loffredo Paola	in medicina	completato il training nel 2001
Riccardo Guerrini	in medicina	completato il training nel 2002
Francesca Borgia	in tecnico lab. biom.	completato il training nel 2002
Elisa Sala	in biologia	completato il training nel 2003
Rossella Caselli	in biologia	completato il training nel 2003
Fabiana Errico	in biologia	completato il training nel 2003
Veronica Parri	in biologia 1 livello	completato il training nel 2004
Vincenza Causarano	in biologia mol.	completato il training nel 2004
Emanuele Moscini	in medicina	completato il training nel 2005
Annabella Marozza	in medicina	completato il training nel 2007
Mariaelena Tronolone	in medicina	correntemente in training
Giulio Di Santo	in medicina	correntemente in training

per training post-laurea:

Monica Piccini	biologo	completato il training nel 1999
Francesca Favara	tecnico lab.	completato il training nel 1999
Cristina De Bona	biologo	completato il training nel 2000
Francesca Vitelli	biologo	completato il training nel 2001
Salvatore	Spina medico	completato il training nel 2003
Anna Calabrò	biologo	completato il training nel 2004
Viviana Vogiatzi	medico	completato il training nel 2004
Ilaria Meloni	biologo	completato il training nel 2004
Ilaria Longo	biologo	completato il training nel 2004
Francesca Mari	medico	completato il training nel 2005
Chiara Pescucci	biologo	completato il training nel 2006
Francesca Ariani	biologo	completato il training nel 2006
Speciale Caterina	medico	completato il training nel 2006
Elisa Sala	biologo	correntemente in training
Rossella Caselli	biologo	correntemente in training
Katia Sampieri	biologo	correntemente in training
Mencarelli Maria Antonietta	medico	correntemente in training
Uliana Vera	medico	correntemente in training
Pollazzon Marzia	medico	correntemente in training
Annabella Marozza	medico	correntemente in training

## DIREZIONE DI SCUOLA DI DOTTORATO DI RICERCA

Dal 2005 è direttore della Scuola di Dottorato in **Oncologia e Genetica**, Università di Siena

La scuola di dottorato in Oncologia e Genetica è divisa in quattro percorsi formativi o sezioni: 1) Genetica Medica, 2) Genetica Oncologica, 3) Patologia coloretale e gastroesofagea 3) Patologia epatobiliopancreatica e sindromi multitumorali addominali. La durata della Scuola è di 4 anni e i posti complessivi sono 12 all'anno, di cui 6 con borsa. Una descrizione estensiva della Scuola si trova sul sito web: [http://www.unisi.it/ricerca/dottorationweb/genetica\\_medica/](http://www.unisi.it/ricerca/dottorationweb/genetica_medica/)

Negli anni passati è stata:

- Coordinatore della Scuola di Dottorato in **Genetica Medica** dal 2004 al 2005
- Coordinatore del Dottorato di Ricerca in **Genetica Medica** dal 2001 al 2004
- Docente nel Dottorato di Ricerca in **Meccanismi di neurodegenerazione, neuroprotezione e neuroriparazione nelle malattie neurologiche rare** dal 1999 al 2001

## DIREZIONE DI SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE

Dal 2003 è direttore della Scuola di Specializzazione in **Genetica Medica**, Università di Siena

La Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (riconosciuta dalla Unione Europea) ha una durata di 4 anni. E' aperta ai laureati in medicina (1 posto con borsa all'anno) e ai laureati in biologia (3 posti senza borsa all'anno). L'ordinamento della scuola si trova sul sito web: [http://www.unisi.it/ammin/uff-atnorm/Normativa%20di%20Ateneo/Reg.Did.Ateneo/tab\\_m/m\\_genetica%20medica.htm](http://www.unisi.it/ammin/uff-atnorm/Normativa%20di%20Ateneo/Reg.Did.Ateneo/tab_m/m_genetica%20medica.htm)

## DIREZIONE DI MASTER

Dal 2006 è coordinatore del Master interuniversitario in "Genetica Clinica: le malformazioni congenite". Il Master è principalmente rivolto a medici che abbiano già una specializzazione o un titolo di Dottore di Ricerca in Genetica Medica o che comunque abbiano già effettuato un training in Genetica Medica di almeno due anni. E' stato realizzato sulla base di un convenzione tra 5 Università Italiane: Bologna, Genova, Padova, Roma "La Sapienza", Siena.

Il programma si trova sul sito web:

[http://www.unisi.it/ricerca/dottorationweb/genetica\\_medica/incontri\\_di\\_genetica\\_clinica/incontri.htm](http://www.unisi.it/ricerca/dottorationweb/genetica_medica/incontri_di_genetica_clinica/incontri.htm)

## INCARICHI DI INSEGNAMENTO

nel corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università di Siena:

<i>corso integrato</i>	<i>settore</i>	<i>anno</i>	<i>di corso</i>
Principi di biologia e genetica	MED/03	1	dal 1999

Genetica	MED/03	2	dal 2002
Clinica Medica	MED/03	6	dal 1999

in Diplomi Universitari dell'Università di Siena  
(trasformati in Lauree Brevi dal 2001):

<i>insegnamento</i>	<i>diploma/laurea</i>		
Genetica Medica	Ortottisti e Assistenti di Oftalmologia		dal 1996
Genetica	Infermieri (sede di Arezzo)		dal 1995 al 1997
Genetica	Infermieri (sede di Grosseto)		dal 1995 al 1997
Genetica Umana	Infermieri		dal 1999
Genetica Umana	Ostetrici		dal 1999
Genetica Umana	Audioprotesisti		dal 1999
Genetica Umana	Audiometristi		dal 1999
Genetica Umana	Logopedisti		dal 1999
Genetica Umana	Tecnici di laboratorio biomedico		dal 1999
Genetica Umana	Tecnico di neurofisiopatologia		dal 1999

in Scuole di Specializzazione dell'Università di Siena:

<i>insegnamento (anno)</i>	<i>scuola</i>	
Genetica Medica (1°)	Nefrologia	dal 1992
Nefropatie Ereditarie (4°)	Nefrologia	dal 1992
Consultorio Genetico (3°)	Nefrologia	dal 1992
Genetica Medica (1°)	Anatomia Patologica	dal 1994
Genetica Medica (1°)	Gastroenterologia	dal 1994
Genetica Medica (1°)	Ginecologia	dal 1994
Genetica Medica (1°)	Ortopedia e Traumatologia	dal 1994 a 1998
Neurogenetica (1°)	Pediatria	dal 1994
Genetica Medica (1°)	Psichiatria	dal 1994
Neurogenetica (5°)	Neurofisiopatologia	dal 1994
Genetica Medica (1°)	Endocrinologia	dal 1998
Patologia Genetica (2°) e Molecolare del Metabolismo	Endocrinologia	dal 1994
Patologia Ereditaria (2°)	Pediatria	dal 1995 al 1998
Genetica Applicata (3°)	Ortognatodonzia	dal 1995
Genetica Medica e del Comportamento (1°)	Psicologia Clinica	dal 1995
Genetica Molecolare (1°)	Ematologia	dal 1996
Genetica Medica (1°)	Cardiologia	dal 1997
Genetica Medica (2°)	Cardiologia	dal 1997
Genetica Medica (1°)	Malattie Infettive	dal 1997
Patologia Genetica (2°)	Medicina Interna	dal 1998

## INSEGNAMENTO IN INIZIATIVE DIDATTICHE

Fisiopatologia del sistema extrapiramidale	Board of Qualification in Extrapramidal Diseases	Firenze 3-7 maggio 1999
Cause genetiche dell'ipertensione	Corso sulla Ipertensione arteriosa	Siena 28-29 maggio 1999
La ricerca genetica delle sindrome legate al cr. X	Percorso intergato per il Neurohandicap a Siena	Siena 10-11 luglio 2000
Ruolo del gene Rett-MECP2 come causa di ritardo mentale nel maschio	III Incontro Nazionale di Genetica Clinica	Roma 19-20 febb. 2001
La sindrome di Alport	Master in Nefrologia	Napoli 23 maggio 2001
La sindrome di Rett	III Corso Residenziale Genetica Pediatrica	Bologna 18-19 aprile 2002
Collagen type IV related diseases	II Course in Genetics and Renal Diseases	Sestri Levante 11-13 aprile 2002
Il genoma e le malattie genetiche	Settimana della Cultura Scientifica	Siena 3-aprile 2003
La sindrome di Rett: Genetica	Corso residenziale Genetica Medica	San Giovanni Rotondo 11-13 giugno 2003
La sindrome AMME	Corso residenziale Genetica Medica	San Giovanni Rotondo 11-13 giugno 2003
L'otosclerosi: aspetti genetici	I giornata toscana di otologia pratica	Arezzo 15 nov 2003
Test genetici nel ritardo mentale	Corso di perfezionamento e aggiornamento test genetici	Univeristà di Brescia 15-16 dic 2003
La sindrome di Rett	III Corso aggiornamento Genetica Clinica	Gaslini Genova 10 feb 2004
FACL4 gene and X-linked mental retardation	2nd level Master Extremely rare, rare and common genetic disorders	Firenze 24-29 ago 2004

Ematuria familiare e sindrome di Alport	Le nefropatie ereditarie: nuove acquisizioni di genetica patogenesi, clinica e terapia	Viterbo 28 mag 2004
Genetica del Glaucoma	XVI Corso residenziale Genetica Medica	San Giovanni Rotondo 15 giungo 2006
I fenotipi X-linked nel ritardo mentale	III Corso di formazione perm Neuroscienze cognitive dello sviluppo	Orvieto 16 nov 2006
Ritardo mentale associato al cromosoma X	Genetica del ritardo mentale	Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza 16 dic 2006
Rett syndrome and related disorders	1st course in Clinical Dysmorphology	Ronzano 9-18 set 2007

## ATTIVITA' ASSISTENZIALE

### RESPONSABILITA' STRUTTURA COMPLESSA

Dal 2003 è **responsabile della Unità Operativa Complessa di Genetica Medica** presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.

Nell'ambito di tale Unità Operativa Complessa coordina 1 amministrativo, 1 infermiere, 1 medico, 2 biologi, 1 tecnico, 13 dottorandi e 7 specializzandi (3 medici e 4 biologi). L' U.O.C. di Genetica Medica si trova al 1 piano del 3 lotto del Policlinico S. Maria alle Scotte di Siena e consiste in circa 400 mq di cui 70 dedicati a segreteria, direzione e servizi, 270 a laboratorio, e 60 ad ambulatori. Sono presenti 2 ambulatori, uno per le visite e uno per le consulenze genetiche con i familiari. Il rapporto utile/ perdita della struttura è cambiato da - 217 407,00 Euro nel 2002 a + 200 456,00 nel 2003 con un andamento in ulteriore crescita ( + 336 056,00 Euro) nel 2004 e incremento stabile di circa il 20% negli anni successivi.

L'Unità Operativa Complessa dal 2003 afferisce al Dipartimento ad Attività Integrata (DAI) di Medicina di Laboratorio e dal 2007 al DAI dei Servizi. La giunta di dipartimento si riunisce con cadenza bimestrale. Ogni mercoledì pomeriggio vengono effettuate riunioni organizzativo-programmatiche della U.O.C. di Genetica Medica.

Altre informazioni utili sulla struttura si trovano al sito web:

[http://www.ao-siena.toscana.it/laboratorio/genetica\\_medica.htm](http://www.ao-siena.toscana.it/laboratorio/genetica_medica.htm)

Attività precedenti:

- dal 2000 al 2002 come professore associato è stata convenzionata nella Unità Operativa di Genetica Medica ed equiparata a dirigente medico
- dal 1998 al 2000 come ricercatore è stata convenzionata nella Unità Operativa di Genetica Medica ed equiparata a dirigente medico
- dal 1993 al 1998 ha prestato servizio come dirigente medico di 1° livello presso l'Azienda Ospedaliera Senese.

## RESPONSABILITA' DIAGNOSI MOLECOLARI

Ha coordinato l'esecuzione di circa 2900 indagini molecolari (casi indice) presso la Genetica Medica di Siena nelle seguenti patologie:

Sindrome di Alport, legata all'X	dal 1991
Ittiosi da deficit di steroideo-solfatasi, legata all'X	dal 1994
Leiomiomatosi e Alport, sindrome da geni contigui	dal 1994
Rene policistico dell'adulto	dal 1994
WAGR	dal 1994
Sindrome di Williams	dal 1994
Distrofia facio-scapolo-omerale	dal 1996
Alzheimer (ApoE)	dal 1997
Malattia di Parkinson	dal 1997
Sindrome di Rett	dal 1999
Retinoschisi	dal 1999
Sindrome di Alport, autosomica	dal 2000
Retinoblastoma	dal 2000
Distrofia oculofaringea	dal 2001
Neuropatie periferiche	dal 2002
Corea di Huntington	dal 2002
Sindrome di Cohen	dal 2004
Ritardo mentale (Telomeri/array-CGH)	dal 2006

## ATTIVITA' AMBULATORIALE DI CONSULENZA GENETICA

Ha eseguito personalmente, dal 1992 al 2002, 1240 consulenze genetiche di secondo livello presso la Genetica Medica di Siena. Tale attività implica: riconoscimento del caso sulla base di genetica clinica, indicazione ad eventuale diagnosi molecolare, coordinamento dell'esecuzione dell'indagine, eventuale definizione del rischio di ricorrenza nei familiari e talvolta eventuale diagnosi presintomatica.

Dal 1998 ha attivato attività di counseling interdisciplinare con l'ausilio dello psicologo per le consulenze genetiche presintomatiche secondo le linee guida internazionali.

Dal 2003 ad oggi ha coordinato come direttore della UOC Genetica Medica 1203 consulenze genetiche.

## CENTRO DI RIFERIMENTO

L'ambulatorio e il laboratorio sono centro di riferimento nazionale (e internazionale) per la sindrome di Alport e la sindrome di Rett.

## GRUPPO DI LAVORO SIGU DI GENETICA CLINICA

Collabora attivamente con il gruppo di lavoro di Genetica Clinica della SIGU coordinato dal prof. Romano Tenconi. Tale gruppo organizza incontri con cadenza trimestrale. In occasione di tali incontri, si occupa della raccolta dei casi clinici da presentare, della individuazione dei controrelatori per la discussione e del coordinamento della discussione in aula.

Dal 2002 ha creato e tiene aggiornato il sito web degli incontri di Genetica Clinica [http://www.unisi.it/ricerca/dottorationweb/genetica\\_medica/incontri\\_di\\_genetica\\_clinica/incontri.htm](http://www.unisi.it/ricerca/dottorationweb/genetica_medica/incontri_di_genetica_clinica/incontri.htm). Tale sito rappresenta non solo una raccolta dei casi presentati negli incontri ma anche uno strumento attivo e dinamico di discussione di genetica clinica.

## ATTIVITA' SCIENTIFICA

### AFFILIAZIONI A SOCIETA' SCIENTIFICHE

- Societa' Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- American Society of Human Genetics (ASHG)
- European Society of Human Genetics (ESHG): **Board member** dal 2004 al 2009
- Societa' Italiana di Pedagogia Medica (SIPEM)

### COORDINAMENTO DI GRUPPO DI RICERCA

Fin dal 1990 ha iniziato a coordinare il piccolo gruppo di ricerca nascente presso la Genetica Medica di Siena sotto la guida del prof. Mario De Marchi. Dal 1993 ha proseguito tale attivita' in un gruppo piu' consistente sotto la guida del prof. Andrea Ballabio. Dal 1997 coordina da sola un gruppo piu' ampio costituito da tecnici, biologi, borsisti, dottorandi, specializzandi, tirocinanti, neolaureati ecc. Dettagli possono essere consultati al sito web:

[http://www.unisi.it/ricerca/dip/bio\\_mol/LABORATORI/RENIERI/homegenetica.htm](http://www.unisi.it/ricerca/dip/bio_mol/LABORATORI/RENIERI/homegenetica.htm)

dal 1991	Lucia Galli	al 1994
dal 1996	Monica Piccini	al 1999
dal 1997	Silvia Fineschi	al 1999
dal 1999	Francesca Favara	al 2000
dal 1998	Cristina De Bona	al 2000
dal 1990	Bruttini Mirella	a tutt'oggi
dal 1996	Francesca Vitelli	al 2001
dal 1997	Ilaria Meloni	a tutt'oggi
dal 1998	Ilaria Longo	a tutt'oggi
dal 2000	Maddalena Muscettola	al 2001
dal 2003	Fabiana Errico	al 2004
dal 2001	Chiara Pescucci	al 2006
dal 2001	Francesca Mari	a tutt'oggi
dal 2001	Francesca Ariani	a tutt'oggi
dal 2003	Elisa Scala	a tutt'oggi
dal 2003	Rossella Caselli	a tutt'oggi
dal 2004	Katia Sampieri	a tutt'oggi
dal 2005	Rosangela Artuso	a tutt'oggi
dal 2005	Eleni Katzaki	a tutt'oggi
dal 2006	Baharak Khadang	a tutt'oggi
dal 2006	Elena Marcocci	a tutt'oggi
dal 2006	Filomena Papa	a tutt'oggi
dal 2006	Ariele Rosseto	a tutt'oggi
dal 2007	Dalila Rondinalla	a tutt'oggi
dal 2007	Veronica Parri	a tutt'oggi
dal 2007	Mariangela Amenduni	a tutt'oggi
dal 2007	Roberta De Filippis	a tutt'oggi

## PARTECIPAZIONE A COMMISSIONI DI FACOLTÀ

Dal 2003 fa parte della Commissione Ricerca, una commissione consultiva del Preside di Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Siena.

## ATTIVITA' DI REVISORE PER RIVISTE INTERNAZIONALI

- American Journal of Human Genetics
- American Journal of Medical Genetics
- Clinical Chemistry
- Clinical Genetics
- European Journal of Human Genetics
- Journal of Endocrinology
- Journal of Medical Genetics
- Journal of Nephrology
- Nature Genetics
- Nephron
- Pediatric Nephrology

## ATTIVITA' DI REVISORE DI PROGETTI E CV

- progetti per la Wellcome Trust (UK) 2002 e 2004
- CV "Rientro cervelli" per la CRUI 2003 and 2004
- Università di Padova 2006

## BOARD EDITORIALE

- Giornale Italiano di Nefrologia

## INIZIATIVE SCIENTIFICHE NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

Studio Multicentrico Italiano sulla Sindrome di Alport	dal 1991 al 1994
ECASCA Concerted Action dell'Unione Europea sulla s. di Alport	dal 1994 al 1996
Protocollo di studio sulla Nefropatia a Membrane Sottili <a href="http://www.med.unibo.it/nefro/">http://www.med.unibo.it/nefro/</a>	dal 1999
Network Italiano sul Ritardo Mentale X-legato <a href="http://xlmr.unisi.it">http://xlmr.unisi.it</a>	dal 2003

## TITOLARE DEI SEGUENTI FONDI DI RICERCA

Telethon:

"Molecular Genetics of Alport syndrome"  
anno 1994-1996 Lire 85.000.000

Telethon:

"Cloning and characterization of the genes responsible for a new X-linked contiguous gene syndrome including Alport phenotype, mental retardation and elliptocytosis"  
anno 1996-1998 Lire 148.000.000

Associazione Emma ed Ernesto Rulfo per la Genetica Medica:

"Progressi verso la identificazione della base genetica della sindrome di Rett"  
anno 1999-2001 Lire 30.000.000; anno 2003 Euro 13.000.

PAR Università di Siena:

"Uso delle sequenze della Celera Genomics nell'era post-genomica e esempio di applicazione alle malattie neuropsichiatriche: Autismo e Complesso della Sindrome di Rett"  
anno 2001 Lire 35.000.000

MURST cofin

"Corrispondenza tra genotipo e fenotipo nell'eredità del glaucoma primario ad angolo aperto".  
anno 1999-2001 Lire 154.000.000

Telethon:

"Molecular basis of AMME contiguous gene syndrome (A=Alport phenotype, M=mental retardation, M=midface hypoplasia and E=elliptocytosis) and single gene / phenotype correlation"  
anno 2000-2003 Lire 306.000.000

Telethon:

"Autism and Rett syndrome complex: molecular basis of complex disorders"  
Anno 2002-2004 Euro 76 253,00

Telethon:

“Cell Line and DNA bank of Rett syndrome and other X-linked mental retardation syndromes”

Anno 2003-2004 Euro 52 000,00

SOI:

Premio ricerca scientifica SOI 2002

Anno 2002 Euro 20 000,00

PAR Università di Siena:

“Ruolo dei geni *FACL4* e *LAMA2* nella patogenesi della Sindrome di Rett e di disordini correlati”

anno 2002 Euro 24.000

Ministero Salute

Diagnosi delle leucoencefalopatie genetiche

Anno 2004-2005 Euro 20.000

Ministero Salute

Analisi di mutazione e di espressione con tecnologia microarray in malattie monogeniche rare con ritardo mentale

Anno 2003-2005 Euro 30.900

PAR Università di Siena:

“Caratterizzazione del profilo di espressione genica in tessuti cerebrali di un feto Rett”

anno 2004 Euro 16.000

Fondazione Mariani

“X-linked mental retardation Italian Project”

Anno 2004-2005 Euro 95.000

MIUR (FIRB)

“Determinanti molecolari della sindrome di Rett e malattie causate dal gene *MECP2*”

Anno 2004-2005 Euro 130.000

Telethon:

“*FACL* and mental retardation: cellular and mouse model”

Anno 2004-2007 Euro 180 000

Telethon:

“Analysis of candidate genetic regions and peptides and metabolites profile in autism.”

Anno 2006-2008 Euro 77.000

PRIN

“Postgenomic strategies for studying and preventing X-linked mental retardation”

Anno 2006-2008 Euro 73.586

Telethon:

“Cell Line and DNA bank of Rett syndrome and other X-linked mental retardation syndromes”

Anno 2007 Euro 35.000

ITT (Istituto Toscano Tumori):

“Molecular determinants of variable expressivity in Retinoblastoma”

Anno 2007 Euro 70.000

Scuola Superiore S. Chiara:

“Genetic bio-bank/databases”

Anno 2007 Euro 25.000

MIUR (FIRB):

“Development and production of a new DHPLC analytical platform including diagnostic tests dedicated to different applicative sectors in oncology and degenerative diseases”.

Anno 2007-2009 Euro 128.000

Telethon:

“Cell lines and DNA bank of Rett syndrome and other X-linked mental retardation”

Anno 2007-2012 Euro 213.600,00

## BREVETTI INTERNAZIONALI

1) **Alessandra Renieri** e Ilaria Meloni “Diagnostic and therapeutic tools for X-linked mental retardation syndrome “ Interantional application No PCT/IT03/00134) Marzo 2003 (vedi avanti attività di ricerca sul ritardo mentale).

## DESCRIZIONE ATTIVITA' DI RICERCA

L'attività di ricerca è testimoniata da 89 pubblicazioni originali per un totale di IF di **409,927**. È inoltre autrice di 3 capitoli di libri, 8 review su invito, e di un N&V sulla rivista Nat Genet. Inoltre, ha partecipato a congressi con 99 poster, 48 comunicazioni orali e 6 relazioni su invito. Nelle pubblicazioni da 1 a 21 (anni 1992-97) risulta principalmente primo autore. Nelle successive pubblicazioni (anni 1998-2005) risulta principalmente ultimo autore a testimonianza del passaggio da principale contribuente a coordinatrice di gruppo di ricerca. Infine, nelle ultime pubblicazioni (dal 2006 ad oggi) risulta principalmente penultimo autore poiché l'espandersi del gruppo di ricerca ha reso necessario l'istituzione di coordinatori di sottogruppi di ricerca ai quali viene lasciata l'ultima posizione (Meloni, Bruttini, Mari, Longo, Ariani). L'attività di ricerca si è svolta principalmente sui seguenti temi:

### DEFICIT ALFA1-ANTITRIPSINA

Ha caratterizzato alcune varianti rare del gene alfa1 antitripsina con diminuzione della attività (**3-Int J Clin Lab Research**). Questa linea di ricerca è stata oggetto della tesi di laurea in Medicina e Chirurgia.

### SINDROME DI ALPORT

Ha contribuito a chiarire le basi molecolari della sindrome di Alport analizzando la più ampia casistica di pazienti sia a livello italiano che a livello internazionale. La sindrome di Alport Xlinked è dovuta a grandi delezioni (**1-Hum Genet; 18- Am J Med Genet**) o a mutazioni puntiformi del gene COL4A5 (**9-Hum Mol Genet 28-Am J Hum Genet; 22-Hum Mutat**). L'accertamento è spesso reso difficoltoso dalla presenza di mutazioni de novo in circa il 15% dei casi (**2-Hum Mol Genet; 11-Nephrol Dial Transplant**) e il consiglio genetico sul rischio di ricorrenza deve tener presente la possibilità di mosaicismo germinale (**47-J Med Genet**). Particolare attenzione è stata dedicata alle correlazioni genotipo-fenotipo a causa dell'ampia variabilità intra familiare (**8-Nephron**) e interfamiliare (**5-Hum Genet; 7-Hum Mutat; 17-Clinical Genet; 25-J Am Soc Nephrol; 41-Am J Ophthalmol; 34- J Am Soc Nephrol; 55- J Am Soc Nephrol**). Lo studio genetico è stato spesso affiancato da un'accurata caratterizzazione istologica (**25-J Pathol; 29-J Am Soc Nephrol; 57- J Invest Dermatol; 59- Kidney Int**).  
Review: **A-J Nephrol; B-Nephrol Dial Transplant; E- J Nephrol**.  
Questa linea di ricerca è stata oggetto della tesi di Dottorato di Ricerca in Genetica Umana. Più di recente, ha contribuito a chiarire le basi molecolari della forma più rara di sindrome di Alport trasmessa con modalità autosomica dominante (**65- Kindey Int**) e autosomica recessiva (**72 - Nephrol Dial Transplant**).  
Infine, ha contribuito a chiarire che la sindrome di Epstein (una variante di sindrome di Alport con macrotrombocitopenia) è allelica alla sindrome di Fechtner ed è dovuta a mutazioni nel gene della miosina non muscolare MYH9 (**44- Hum Genet; 54- Medicine**).

### MICROEMATURIA FAMILIARE BENIGNA

Ha evidenziato l'eterogeneità genetica della microematuria familiare benigna identificando un gruppo di famiglie non linked al gene COL4A3/ COL4A4 (**31-Am J Nephrol**). Successivamente, ha messo in evidenza che mutazioni nei geni COL4A3/ COL4A4 possono causare un ampio fenotipo che si estende dalla sindrome di Alport autosomica recessiva e sindrome di Alport autosomica dominante, fino alla microematuria familiare benigna. (**49-Kidney Int, 68 – Nephrol Dial Transplant**).  
Review: **C-J Nephrol**.

## ALBINISMO OCULARE

Ha partecipato alla identificazione posizionale del gene dell'albinismo oculare (14-**Nature Genet**), all'analisi di mutazioni di tale gene in un'ampia casistica di pazienti (15-**Hum Mol Genet**), e all'identificazione di un nuovo gene omologo di APX nella regione Xp22.3 (16-**Hum Mol Genet**).

## LEIOMIOMATOSI

Ha contribuito a chiarire le basi molecolari della sindrome da geni contigui includente Alport e leiomiomatosi caratterizzando un paziente con delezione minima (10-**Hum Mutat**) e stabilendo il meccanismo molecolare della delezione (28-**Am J Hum Genet**).

AMME (Alport e Ritardo Mentale) o ATS-MR

Ha scoperto una nuova sindrome da geni contigui (23-**J Med Genet**) successivamente denominata AMME (caratterizzata da Alport e ritardo mentale) per la quale ha costruito la mappa fisica della regione in Xq22.3 e identificato nuovi geni: un acil CoA sintetasi, *FACL4* (24-**Genomics**), una proteina nucleare, *AMMECR1* (30-**Genomics**), un canale del potassio, *KCNE1L* (33-**Genomics**). L'identificazione di una seconda famiglia con sindrome da geni contigui ha permesso l'identificazione di una regione critica di 300 kb per il ritardo mentale. (53-**J Med Genet**). Questo lavoro e' stato oggetto della tesi di Specialita' in Genetica Medica.

## RITARDO MENTALE

Ha identificato un nuovo gene responsabile di ritardo mentale X-legato non -specifico, *FACL4* (50-**Nat Genet**). Tale gene è responsabile di ritardo mentale in almeno tre famiglie distinte ed è stato messo a punto un test enzimatico rapido per lo screening dei bambini con ritardo mentale (53-**J Med Genet**). Il gene è stato recentemente rinominato *ACSL4* (66 - **J Lipid Res**).

L'intensa attività scientifica sul ritardo mentale è testimoniata anche dalla creazione di una biobanca (76 - **Hum Mutat**) e dalla scrittura di una review su invito (H-**J Cell Physiol**)

## SINDROME DI RETT E RITARDO MENTALE

Ha contribuito a chiarire le basi molecolari della sindrome di Rett (39- **J Mol Med**) identificando mutazioni nel gene *MECP2* anche nelle Varianti Parlanti, un fenotipo clinicamente distinto dalla sindrome di Rett (62-, 46- **Am J Med Genet**, 48- **Am J Med Genet**). Inoltre, ha dimostrato che mutazioni del gene *MECP2* sono responsabili anche di ritardo mentale X-legato recessivo (40-**Am J Hum Genet**) e che viceversa, altri fattori oltre *MECP2* potrebbero contribuire al fenotipo Rett (62-**Eur J Hum Genet**)

La consulenza genetica della sindrome di Rett deve tener conto della possibilità di mosaicismi germinale (70- **Clin Genet**) e l'analisi mutazionale deve includere la metodica di PCR quantitativa per l'analisi di delezioni del gene *MECP2* (64 - **Hum Mutat**, 88 - **Am J Med Genet A**).

Alcuni casi Rett-like hanno riarrangiamenti cromosomici diversi facendo ipotizzare eterogeneità genetica (60- **Clin Genet**). A conferma di tale ipotesi, recentemente ha dimostrato che la sindrome di Rett è geneticamente eterogenea: mutazioni nel gene *CDKL5* sono responsabili della variante di sindrome di Rett con convulsioni precoci (69 - **J Med Genet**, 71 - **Hum Mol Genet**, 77 - **Brain Dev**).

L'intensa attività scientifica su questo argomento è testimoniata anche dalla creazione di una biobanca (79 - **Hum Mutat**), dalla scrittura di una review su invito (D-**J Mol Med**) e di un articolo N&V (G-**Nat Genet**)

## GLAUCOMA

Ha contribuito a chiarire le basi molecolari del glaucoma dell'adulto ad angolo aperto e le correlazioni genotipo-fenotipo (58- **Arch Ophthalmol**; 73 - **Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol**)

## RETINOBLASTOMA

Ha contribuito a chiarire le basi molecolari del retinoblastoma (74 - **J Hum Genet**) e della sindrome da geni contigui caratterizzata da retinoblastoma e ritardo mentale (83 - **J Hum Genet**)

## SINDROMI DA MICRODELEZIONI/MICRODUPLICAZIONI

Ha contribuito ad accrescere le conoscenze nell'ambito delle sindromi da microdelezioni/duplicazioni responsabili di ritardo mentale (MR) ed anomalie congenite multiple (MCA)(78- **Eur J Med Genet**, 83-**J Hum Genet**, 84- **Eur J Med Genet**, 86-**Clin Dysmorphol**, 87- **J. Hum. Genet**, 89-**Am J Med Genet A**).

## CASI DI CONSULENZA GENETICA

Una serie di pubblicazioni tratta argomenti di genetica clinica e di consulenza genetica, sulla base della casistica giunta all'osservazione presso la Genetica Medica del Policlinico di Siena: oftalmoplegia esterna progressiva e ittiosi X-linked (26-**J Submicr Cytol Path**), atassia spinocerebellare di tipo II (27-**Eur Neurol**), lissencefalia (29-**Annals Neurol**), distrofia facioscapolomerale (32- **Muscle Nerve**), aplasia cutis congenita (35- **Arch Derm Res**), pseudoxanthoma elasticum (42- **Hum Mut**), Drusen del disco ottico (51- **Graef Arch Clin Exp**), MEN2 (43- **J Int Med**), aniridia (45- **Clin Genet**), brachidattilia (52- **J Med Genet**), Ehlers-Danlos (56- **Clin Genet**), otosclerosi (61- **Int J Audiol**), distrofia oculofaringea (63- **Eur Neurol**), sindrome di Gorlin (67- **Hum Mut**), BPES (75 - **J AAPOS**). In generale il contributo in queste pubblicazioni e' consistito nel riconoscimento del caso, nell'impostazione dell'ipotesi diagnostica su base di genetica clinica, nel coinvolgimento nell'analisi molecolare e nel coordinamento della scrittura del manoscritto.

## PUBBLICAZIONI

### REVIEW e NEWS & VIEWS SU INVITO

A) Sessa A, Renieri A, Battaglia C.

Alport syndrome: clinical, molecular and genetic aspects.

**J Nephrol.** 1994, 7: 102-116. Review.

B) Turco AE, Renieri A, De Marchi M.

Alport syndrome--is there a genotype-phenotype relationship?

**Nephrol Dial Transplant.** 1997 Aug;12(8):1551-3. Review.

C) Frasca GM, Onetti-Muda A, Renieri A.

Thin glomerular basement membrane disease.

**J Nephrol.** 2000 Jan-Feb;13(1):15-9. Review.

D) Renieri A, Meloni I, Longo I, Ariani F, Mari F, Pescucci C, Cambi F.

Rett syndrome: the complex nature of a monogenic disease.

**J Mol Med.** 2003 Jun;81(6):346-54. Review.

E) Pescucci C, Longo I, Bruttini M, Mari F, Renieri A.

Type-IV collagen related diseases.

**J Nephrol.** 2003 Mar-Apr;16(2):314-6. Review.

F) Frezzotti R, Renieri A, Frezzotti P.

Adult-onset primary glaucoma and molecular genetics: a review.

**Eur J Ophthalmol.** 2004 May-Jun;14(3):220-5. Review.

G) Pescucci C, Meloni I, Renieri A.

Is Rett syndrome a loss-of-imprinting disorder?

**Nat Genet.** 2005 Jan;37(1):10-1. N&V

H) Renieri A, Pescucci C, Longo I, Ariani F, Mari F, Meloni I.

Non-syndromic X-linked mental retardation: From a molecular to a clinical point of view.

**J Cell Physiol.** 2005 Jul;204(1):8-20. Review.

I) La sindrome di Rett e le varianti fenotipiche: dalla clinica alla genetica.

**Prospettive in Pediatria** 2005;35: 211-220.

### CAPITOLI DI LIBRI

Renieri A and De Marchi M. "New approaches to DNA diagnosis of Alport syndrome" In:

**Molecular pathology and genetics of Alport syndrome.** Contributions to Nephrology vol 117, Karger, 1996.

Renieri A, et al. "Molecular diagnosis of Alport syndrome: the experience in Siena" in

**Hereditary Kidney Diseases** Contributions to Nephrology, vol 122, Karger 1997

Renieri A et al. "Genetica". In: Diagnosi prenatale di Nappi C e Petraglia F. Poletto Editore 2006

#### PUBBLICAZIONI IN EXTENSO

totale impact factor = **491,578**

- 1) Renieri A, Seri M, Myers JC, Pihlajaniemi T, Sessa A, Rizzoni G, De Marchi M.  
Alport syndrome caused by a 5' deletion within the COL4A5 gene.  
**Hum Genet.** 1992 Apr;89(1):120-1.
- 2) Renieri A, Seri M, Myers JC, Pihlajaniemi T, Massella L, Rizzoni G, De Marchi M.  
De novo mutation in the COL4A5 gene converting glycine 325 to glutamic acid in Alport syndrome.  
**Hum Mol Genet.** 1992 May;1(2):127-9.
- 3) Seri M, Magi B, Cellesi C, Olia PM, Renieri A, De Marchi M.  
Molecular characterization of the P and I variants of alpha 1-antitrypsin.  
**Int J Clin Lab Res.** 1992;22(2):119-21.
- 4) Meroni M, Sessa A, Battini G, Torri Tarelli L, Bertani T, Renieri A, Seri M, De Marchi M.  
Alport syndrome with type I membranoproliferative glomerulonephritis.  
**Nephron.** 1993;65(3):479-80.
- 5) Renieri A, Seri M, Galli L, Cosci P, Imbasciati E, Massella L, Rizzoni G, Restagno G, Carbonara AO, Stramignoni E, et al.  
Small frameshift deletions within the COL4A5 gene in juvenile-onset Alport syndrome.  
**Hum Genet.** 1993 Oct;92(4):417-20.
- 6) Leoncini L, Vindigni C, Megha T, Funto I, Pacenti L, Musaro M, Renieri A, Seri M, Anagnostopoulos J, Tosi P.  
Epstein-Barr virus and gastric cancer: data and unanswered questions.  
**Int J Cancer.** 1993 Apr 1;53(6):898-901.
- 7) Peissel B, Rossetti S, Renieri A, Galli L, De Marchi M, Battini G, Meroni M, Sessa A, Schiavano S, Pignatti PF, et al.  
A novel frameshift deletion in type IV collagen alpha 5 gene in a juvenile-type Alport syndrome patient: an adenine deletion (2940/2943 del A) in exon 34 of COL4A5.  
**Hum Mutat.** 1994;3(4):386-90.
- 8) Renieri A, Meroni M, Sessa A, Battini G, Serbelloni P, Torri Tarelli L, Seri M, Galli L, De Marchi M.  
Variability of clinical phenotype in a large Alport family with Gly 1143 Ser change of collagen alpha 5(IV)-chain.  
**Nephron.** 1994;67(4):444-9.
- 9) Renieri A, Galli L, De Marchi M, Li Volti S, Mollica F, Lupo A, Maschio G, Peissel B,

Rossetti S, Pignatti P, et al.

Single base pair deletions in exons 39 and 42 of the COL4A5 gene in Alport syndrome.

**Hum Mol Genet.** 1994 Jan;3(1):201-2.

10) Renieri A, Bassi MT, Galli L, Zhou J, Giani M, De Marchi M, Ballabio A.

Deletion spanning the 5' ends of both the COL4A5 and COL4A6 genes in a patient with Alport's syndrome and leiomyomatosis.

**Hum Mutat.** 1994;4(3):195-8.

11) Massella L, Rizzoni G, De Blasis R, Barsotti P, Faraggiana T, Renieri A, Seri M, Galli L, De Marchi M.

De-novo COL4A5 gene mutations in Alport's syndrome.

**Nephrol Dial Transplant.** 1994;9(10):1408-11.

12) Renieri A, Galli L, Zhou J, Ballabio A, De Marchi M.

A Bg/II polymorphism in the COL4A6 gene.

**Hum Mol Genet.** 1994 Oct;3(10):1914.

13) Sessa A, Pietrucci A, Carozzi S, Torri Tarelli L, Tazzari S, Giordano F, Meroni M, Battini G, Valente U, Renieri A, et al.

Renal transplantation from living donor parents in two brothers with Alport syndrome. Can asymptomatic female carriers of the Alport gene be accepted as kidney donors?

**Nephron.** 1995;70(1):106-9.

14) Bassi MT, Schiaffino MV, Renieri A, De Nigris F, Galli L, Bruttini M, Gebbia M, Bergen AA, Lewis RA, Ballabio A.

Cloning of the gene for ocular albinism type 1 from the distal short arm of the X chromosome.

**Nat Genet.** 1995 May;10(1):13-9.

15) Schiaffino MV, Bassi MT, Galli L, Renieri A, Bruttini M, De Nigris F, Bergen AA, Charles SJ, Yates JR, Meindl A, et al.

Analysis of the OA1 gene reveals mutations in only one-third of patients with X-linked ocular albinism.

**Hum Mol Genet.** 1995 Dec;4(12):2319-25.

16) Schiaffino MV, Bassi MT, Rugarli EI, Renieri A, Galli L, Ballabio A.

Cloning of a human homologue of the *Xenopus laevis* APX gene from the ocular albinism type 1 critical region.

**Hum Mol Genet.** 1995 Mar;4(3):373-82.

17) Turco AE, Rossetti S, Biasi MO, Rizzoni G, Massella L, Saarinen NH, Renieri A, Pignatti PF, De Marchi M.

A novel missense mutation in exon 3 of the COL4A5 gene associated with late-onset Alport syndrome.

**Clin Genet.** 1995 Nov;48(5):261-3.

18) Renieri A, Galli L, Grillo A, Bruttini M, Neri T, Zanelli P, Rizzoni G, Massella L, Sessa A, Meroni M, et al.

Major COL4A5 gene rearrangements in patients with juvenile type Alport syndrome.

**Am J Med Genet.** 1995 Nov 20;59(3):380-5.

19) Renieri A, Bruttini M, Galli L, Zanelli P, Neri T, Rossetti S, Turco A, Heiskari N, Zhou J, Gusmano R, Massella L, Banfi G, Scolari F, Sessa A, Rizzoni G, Tryggvason K, Pignatti PF, Savi M, Ballabio A, De Marchi M.

X-linked Alport syndrome: an SSCP-based mutation survey over all 51 exons of the COL4A5 gene.

**Am J Hum Genet.** 1996 Jun;58(6):1192-204.

20) Hamalainen ER, Renieri A, Pecoraro C, De Marchi M, Pihlajaniemi T.

Unequal homologous crossing over resulting in duplication of 36 base pairs within exon 47 of the COL4A5 gene in a family with Alport syndrome.

**Hum Mutat.** 1996;8(3):265-9.

21) Muda AO, Rahimi S, Renieri A, Rizzoni G, Massella L, Faraggiana T.

Ultrastructural immunocytochemistry of collagenous and non-collagenous proteins in fastfrozen, freeze-substituted, and low-temperature-embedded renal tissue in Alport syndrome.

**J Pathol.** 1997 Aug;182(4):465-74.

22) Neri TM, Zanelli P, De Palma G, Savi M, Rossetti S, Turco AE, Pignatti GF, Galli L, Bruttini M, Renieri A, Mingarelli R, Trivelli A, Pinciaroli AR, Ragaiolo M, Rizzoni GF, De Marchi M.

Missense mutations in the COL4A5 gene in patients with X-linked Alport syndrome.

**Hum Mutat.** 1998;Suppl 1:S106-9.

23) Jonsson JJ, Renieri A, Gallagher PG, Kashtan CE, Cherniske EM, Bruttini M, Piccini M, Vitelli F, Ballabio A, Pober BR.

Alport syndrome, mental retardation, midface hypoplasia, and elliptocytosis: a new X linked contiguous gene deletion syndrome?

**J Med Genet.** 1998 Apr;35(4):273-8.

24) Piccini M, Vitelli F, Bruttini M, Pober BR, Jonsson JJ, Villanova M, Zollo M, Borsani G, Ballabio A, Renieri A.

FACL4, a new gene encoding long-chain acyl-CoA synthetase 4, is deleted in a family with Alport syndrome, elliptocytosis, and mental retardation.

**Genomics.** 1998 Feb 1;47(3):350-8.

25) Mazzucco G, Barsotti P, Muda AO, Fortunato M, Mihatsch M, Torri-Tarelli L, Renieri A, Faraggiana T, De Marchi M, Monga G.

Ultrastructural and immunohistochemical findings in Alport's syndrome: a study of 108 patients from 97 Italian families with particular emphasis on COL4A5 gene mutation correlations.

**J Am Soc Nephrol.** 1998 Jun;9(6):1023-31.

26) Federico A, Dotti MT, Cardaioli E, Grieco G, Malandrini A, Manneschi L, Plewnia K, Rufa A, Renieri A, Bruttini M, Perticoni GF.

Association in the same patient of autosomal dominant progressive external ophthalmoplegia with multiple mtDNA deletions and X-linked ichthyosis: clinical, biochemical, histological,

submicroscopic and molecular genetic study.

**J Submicrosc Cytol Pathol.** 1998 Oct;30(4):521-6.

27) Malandrini A, Galli L, Villanova M, Palmeri S, Parrotta E, DeFalco D, Cappelli M, Grieco GS, Renieri A, Guazzi G.

CAG repeat expansion in an Italian family with spinocerebellar ataxia type 2 (SCA2): a clinical and genetic study.

**Eur Neurol.** 1998 Oct;40(3):164-8.

28) Segal Y, Peissel B, Renieri A, de Marchi M, Ballabio A, Pei Y, Zhou J.

LINE-1 elements at the sites of molecular rearrangements in Alport syndrome-diffuse leiomyomatosis.

**Am J Hum Genet.** 1999 Jan;64(1):62-9.

29) Fogli A, Guerrini R, Moro F, Fernandez-Alvarez E, Livet MO, Renieri A, Cioni M, Pilz DT, Veggiotti P, Rossi E, Ballabio A, Carrozzo R.

Intracellular levels of the LIS1 protein correlate with clinical and neuroradiological findings in patients with classical lissencephaly.

**Annals Neurol.** 1999 Feb;45(2):154-61.

30) Vitelli F, Piccini M, Caroli F, Franco B, Malandrini A, Pober B, Jonsson J, Sorrentino V, Renieri A.

Identification and characterization of a highly conserved protein absent in the Alport syndrome (A), mental retardation (M), midface hypoplasia (M), and elliptocytosis (E) contiguous gene deletion syndrome (AMME).

**Genomics.** 1999 Feb 1;55(3):335-40.

31) Piccini M, Casari G, Zhou J, Bruttini M, Volti SL, Ballabio A, Renieri A.

Evidence for genetic heterogeneity in benign familial hematuria.

**Am J Nephrol.** 1999;19(4):464-7.

32) Vitelli F, Villanova M, Malandrini A, Bruttini M, Piccini M, Merlini L, Guazzi G, Renieri A.

Inheritance of a 38-kb fragment in apparently sporadic facioscapulohumeral muscular dystrophy.

**Muscle Nerve.** 1999 Oct;22(10):1437-41.

33) Piccini M, Vitelli F, Seri M, Galletta LJ, Moran O, Bulfone A, Banfi S, Pober B, Renieri A. KCNE1-like gene is deleted in AMME contiguous gene syndrome: identification and characterization of the human and mouse homologs.

**Genomics.** 1999 Sep 15;60(3):251-7.

34) Jais JP, Knebelmann B, Giatras I, De Marchi M, Rizzoni G, Renieri A, Weber M, Gross O, Netzer KO, Flinter F, Pirson Y, Verellen C, Wieslander J, Persson U, Tryggvason K, Martin P, Hertz JM, Schroder C, Sanak M, Krejcova S, Carvalho MF, Saus J, Antignac C, Smeets H, Gubler MC.

X-linked Alport syndrome: natural history in 195 families and genotype-phenotype correlations in males.

**J Am Soc Nephrol.** 2000 Apr;11(4):649-57.

- 35) Fimiani M, Seri M, Rubegni P, Cusano R, De Aloe G, Forabosco P, Devoto M, Andreassi L, Renieri A.  
Autosomal dominant aplasia cutis congenita: report of a large Italian family and no hint for candidate chromosomal regions.  
**Arch Dermatol Res.** 1999 Dec;291(12):637-42.
- 36) Bruttini M, Vitelli F, Meloni I, Rizzari G, Volpe MD, Mazzucco G, Marchi MD, Renieri A.  
Mosaicism in Alport syndrome with genetic counselling.  
**J Med Genet.** 2000 Sep;37(9):717-9.
- 37) Vitelli F, Meloni I, Fineschi S, Favara F, Tiziana Storlazzi C, Rocchi M, Renieri A.  
Identification and characterization of mouse orthologs of the AMMECR1 and FACL4 genes deleted in AMME syndrome: orthology of Xq22.3 and MmuXF1-F3.  
**Cytogenet Cell Genet.** 2000;88(3-4):259-63.
- 38) De Bona C, Zappella M, Hayek G, Meloni I, Vitelli F, Bruttini M, Cusano R, Loffredo P, Longo I, Renieri A.  
Preserved speech variant is allelic of classic Rett syndrome.  
**Eur J Hum Genet.** 2000 May;8(5):325-30.
- 39) Vacca M, Filippini F, Budillon A, Rossi V, Mercadante G, Manzati E, Gualandi F, Bigoni S, Trabanelli C, Pini G, Calzolari E, Ferlini A, Meloni I, Hayek G, Zappella M, Renieri A, D'Urso M, D'Esposito M, MacDonald F, Kerr A, Dhanjal S, Hulten M.  
Mutation analysis of the MECP2 gene in British and Italian Rett syndrome females.  
**J Mol Med.** 2001;78(11):648-55.
- 40) Meloni I, Bruttini M, Longo I, Mari F, Rizzolio F, D'Adamo P, Denvriendt K, Fryns JP, Toniolo D, Renieri A.  
A mutation in the rett syndrome gene, MECP2, causes X-linked mental retardation and progressive spasticity in males.  
**Am J Hum Genet.** 2000 Oct;67(4):982-5.
- 41) Blasi MA, Rinaldi R, Renieri A, Petrucci R, De Bernardo C, Bruttini M, Grammatico P.  
Dot-and-fleck retinopathy in Alport syndrome caused by a novel mutation in the COL4A5 gene.  
**Am J Ophthalmol.** 2000 Jul;130(1):130-1.
- 42) Meloni I, Rubegni P, De Aloe G, Bruttini M, Pianigiani E, Cusano R, Seri M, Mondillo S, Federico A, Bardelli AM, Andreassi L, Fimiani M, Renieri A.  
Pseudoxanthoma elasticum: Point mutations in the ABCC6 gene and a large deletion including also ABCC1 and MYH11.  
**Hum Mutat.** 2001;18(1):85.
- 43) Lore F, Talidis F, Di Cairano G, Renieri A.  
Multiple endocrine neoplasia type 2 syndromes may be associated with renal malformations.  
**J Intern Med.** 2001 Jul;250(1):37-42.
- 44) Seri M, Savino M, Bordo D, Cusano R, Rocca B, Meloni I, Di Bari F, Koivisto PA, Bolognesi M, Ghiggeri GM, Landolfi R, Balduini CL, Zelante L, Ravazzolo R, Renieri A,

Savoia A.

Epstein syndrome: another renal disorder with mutations in the nonmuscle myosin heavy chain 9 gene.

**Hum Genet.** 2002 Feb;110(2):182-6.

45) Malandrini A, Mari F, Palmeri S, Gambelli S, Berti G, Bruttini M, Bardelli AM, Williamson K, van Heyningen V, Renieri A.

PAX6 mutation in a family with aniridia, congenital ptosis, and mental retardation.

**Clin Genet.** 2001 Aug;60(2):151-4.

46) Zappella M, Meloni I, Longo I, Hayek G, Renieri A.

Preserved speech variants of the Rett syndrome: molecular and clinical analysis.

**Am J Med Genet.** 2001 Nov 15;104(1):14-22.

47) Meloni I, Vitelli F, Pucci L, Lowry RB, Tonlorenzi R, Rossi E, Ventura M, Rizzoni G, Kashtan CE, Pober B, Renieri A.

Alport syndrome and mental retardation: clinical and genetic dissection of the contiguous gene deletion syndrome in Xq22.3 (ATS-MR).

**J Med Genet.** 2002 May;39(5):359-65.

48) Zappella M, Meloni I, Longo I, Canitano R, Hayek G, Rosaia L, Mari F, Renieri A.

Study of MECP2 gene in Rett syndrome variants and autistic girls.

**Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.** 2003 May 15;119(1):102-7.

49) Longo I, Porcedda P, Mari F, Giachino D, Meloni I, Deplano C, Brusco A, Bosio M, Massella L, Lavoratti G, Roccatello D, Frasca G, Mazzucco G, Muda AO, Conti M, Fasciolo F, Arrondel C, Heidet L, Renieri A, De Marchi M.

COL4A3/COL4A4 mutations: from familial hematuria to autosomal-dominant or recessive Alport syndrome.

**Kidney Int.** 2002 Jun;61(6):1947-56.

50) Meloni I, Muscettola M, Raynaud M, Longo I, Bruttini M, Moizard MP, Gomot M, Chelly J, des Portes V, Fryns JP, Ropers HH, Magi B, Bellan C, Volpi N, Yntema HG, Lewis SE, Schaffer JE, Renieri A.

FACLA4, encoding fatty acid-CoA ligase 4, is mutated in nonspecific X-linked mental retardation.

**Nat Genet.** 2002 Apr;30(4):436-40.

51) Li Volti S, Avitabile T, Li Volti G, Meloni I, Forabosco P, Marano F, Bianca S, Renieri A.  
Optic disc drusen, angioid streaks, and mottled fundus in various combinations in a Sicilian family.

**Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.** 2002 Sep;240(9):771-6.

52) Giordano N, Gennari L, Bruttini M, Mari F, Meloni I, Baldi C, Capoccia S, Geraci S, Merlotti D, Amendola A, Martini G, Nuti R, Gennari C, Renieri A.

Mild brachydactyly type A1 maps to chromosome 2q35-q36 and is caused by a novel IHH mutation in a three generation family.

**J Med Genet.** 2003 Feb;40(2):132-5.

53) Longo I, Frints SG, Fryns JP, Meloni I, Pescucci C, Ariani F, Borghgraef M, Raynaud M,

Marynen P, Schwartz C, Renieri A, Froyen G.

A third MRX family (MRX68) is the result of mutation in the long chain fatty acid-CoA ligase 4 (FACL4) gene: proposal of a rapid enzymatic assay for screening mentally retarded patients.

**J Med Genet.** 2003 Jan;40(1):11-7.

54) Seri M, Pecci A, Di Bari F, Cusano R, Savino M, Panza E, Nigro A, Noris P, Gangarossa S, Rocca B, Gresele P, Bizzaro N, Malatesta P, Koivisto PA, Longo I, Musso R, Pecoraro C, Iolascon A, Magrini U, Rodriguez Soriano J, Renieri A, Ghiggeri GM, Ravazzolo R, Balduini CL, Savoia A.

MYH9-related disease: May-Hegglin anomaly, Sebastian syndrome, Fechtner syndrome, and Epstein syndrome are not distinct entities but represent a variable expression of a single illness.

**Medicine (Baltimore).** 2003 May;82(3):203-15.

55) Jais JP, Knebelmann B, Giatras I, De Marchi M, Rizzoni G, Renieri A, Weber M, Gross O, Netzer KO, Flinter F, Pirson Y, Dahan K, Wieslander J, Persson U, Tryggvason K, Martin P, Hertz JM, Schroder C, Sanak M, Carvalho MF, Saus J, Antignac C, Smeets H, Gubler MC.

X-linked Alport syndrome: natural history and genotype-phenotype correlations in girls and women belonging to 195 families: a "European Community Alport Syndrome Concerted Action" study.

**J Am Soc Nephrol.** 2003 Oct;14(10):2603-10.

56) Palmeri S, Mari F, Meloni I, Malandrini A, Ariani F, Villanova M, Pompilio A, Schwarze U, Byers PH, Renieri A.

Neurological presentation of Ehlers-Danlos syndrome type IV in a family with parental mosaicism.

**Clin Genet.** 2003 Jun;63(6):510-5.

57) Muda AO, Massella L, Giannakakis K, Renieri A, Rizzoni G, Faraggiana T.

Confocal microscopy of the skin in the diagnosis of X-linked Alport syndrome.

**J Invest Dermatol.** 2003 Jul;121(1):208-11.

58) Bruttini M, Longo I, Frezzotti P, Ciappetta R, Randazzo A, Orzalesi N, Fumagalli E, Caporossi A, Frezzotti R, Renieri A.

Mutations in the myocilin gene in families with primary open-angle glaucoma and juvenile openangle glaucoma.

**Arch Ophthalmol.** 2003 Jul;121(7):1034-8.

59) Massella L, Onetti Muda A, Faraggiana T, Bette C, Renieri A, Rizzoni G.

Epidermal basement membrane alpha 5(IV) expression in females with Alport syndrome and severity of renal disease.

**Kidney Int.** 2003 Nov;64(5):1787-91.

60) Pescucci C, Meloni I, Bruttini M, Ariani F, Longo I, Mari F, Canitano R, Hayek G, Zappella M, Renieri A.

Chromosome 2 deletion encompassing the MAP2 gene in a patient with autism and Rett-like features.

**Clin Genet.** 2003 Dec;64(6):497-501.

61) Di Leva F, D'Adamo AP, Strollo L, Auletta G, Caravelli A, Carella M, Mari F, Livi W,

- Renieri A, Gasparini P, D'Urso M, Marciano E, Franze A.  
Otosclerosis: exclusion of linkage to the OTSC1 and OTSC2 loci in four Italian families.  
**Int J Audiol.** 2003 Dec;42(8):475-80.
- 62) Longo I, Russo L, Meloni I, Ricci I, Ariani F, Pescucci C, Giordano CT, Canitano R, Hayek G, Zappella M, Neri G, Renieri A, Gurrieri F.  
Three Rett patients with both MECP2 mutation and 15q11-13 rearrangements.  
**Eur J Hum Genet.** 2004 Aug;12(8):682-5.
- 63) Gambelli S, Malandrini A, Ginanneschi F, Berti G, Cardaioli E, De Stefano R, Franci M, Salvadori C, Mari F, Bruttini M, Rossi A, Federico A, Renieri A.  
Mitochondrial abnormalities in genetically assessed oculopharyngeal muscular dystrophy.  
**Eur Neurol.** 2004;51(3):144-7.
- 64) Ariani F, Mari F, Pescucci C, Longo I, Bruttini M, Meloni I, Hayek G, Rocchi R, Zappella M, Renieri A.  
Real-time quantitative PCR as a routine method for screening large rearrangements in Rett syndrome: Report of one case of MECP2 deletion and one case of MECP2 duplication.  
**Hum Mutat.** 2004 Aug;24(2):172-7.
- 65) Pescucci C, Mari F, Longo I, Vogiatzi P, Caselli R, Scala E, Abaterusso C, Gusmano R, Seri M, Miglietti N, Bresin E, Renieri A.  
Autosomal-dominant Alport syndrome: natural history of a disease due to COL4A3 or COL4A4 gene.  
**Kidney Int.** 2004 May;65(5):1598-603.
- 66) Mashek DG, Bornfeldt KE, Coleman RA, Berger J, Bernlohr DA, Black P, DiRusso CC, Farber SA, Guo W, Hashimoto N, Khodiyar V, Kuypers FA, Maltais LJ, Nebert DW, Renieri A, Schaffer JE, Stahl A, Watkins PA, Vasiliou V, Yamamoto TT.  
Revised nomenclature for the mammalian long-chain acyl-CoA synthetase gene family.  
**J Lipid Res.** 2004 Oct;45(10):1958-61. Epub 2004 Aug 1.
- 67) Savino M, d'Apolito M, Formica V, Baorda F, Mari F, Renieri A, Carabba E, Tarantino E, Andreucci E, Belli S, Lo Muzio L, Dallapiccola B, Zelante L, Savoia A.  
Spectrum of PTCH mutations in Italian nevoid basal cell-carcinoma syndrome patients: identification of thirteen novel alleles.  
**Hum Mutat.** 2004 Nov;24(5):441.
- 68) Frasca GM, Onetti-Muda A, Mari F, Longo I, Scala E, Pescucci C, Roccatello D, Alpa M, Coppo R, Li Volti G, Feriozzi S, Bergesio F, Schena FP, Renieri A; Italian Renal Immunopathology Group.  
Thin glomerular basement membrane disease: clinical significance of a morphological diagnosis - a collaborative study of the Italian Renal Immunopathology Group.  
**Nephrol Dial Transplant.** 2005 Mar;20(3):545-51.
- 69) Scala E, Ariani F, Mari F, Caselli R, Pescucci C, Longo I, Meloni I, Giachino D, Bruttini M, Hayek G, Zappella M, Renieri A.  
CDKL5/STK9 is mutated in Rett syndrome variant with infantile spasms.

**J Med Genet.** 2005 Feb;42(2):103-7.

70) Mari F, Caselli R, Russo S, Cogliati F, Ariani F, Longo I, Bruttini M, Meloni I, Pescucci C, Schurfeld K, Toti P, Tassini M, Larizza L, Hayek G, Zappella M, Renieri A.

Germline mosaicism in Rett syndrome identified by prenatal diagnosis.

**Clin Genet.** 2005 Mar;67(3):258-60.

71) Mari F, Azimonti S, Bertani I, Bolognese F, Colombo E, Caselli R, Scala E, Longo I, Grosso S, Pescucci C, Ariani F, Hayek G, Balestri P, Bergo A, Badaracco G, Zappella M, Broccoli V, Renieri A, Kilstrup-Nielsen C, Landsberger N.

CDKL5 belongs to the same molecular pathway of MeCP2 and it is responsible for the early seizure variant of Rett syndrome.

**Hum Mol Genet** 2005 July 15;14(14):1935-46.

72) Longo I, Scala E, Mari F, Caselli R, Pescucci C, Mencarelli MA, Speciale C, Giani M, Bresin E, Caringella DA, Borochowitz ZU, Siriwardena K, Winship I, Renieri A, Meloni I. Autosomal recessive Alport syndrome: an in-depth clinical and molecular analysis of five families.

**Nephrol Dial Transplant.** 2006 Mar;21(3):665-71.

73) Ariani F, Longo I, Frezzotti P, Pescucci C, Mari F, Caporossi A, Frezzotti R, Renieri A. Optineurin gene is not involved in the common high-tension form of primary open-angle glaucoma.

**Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol.** 2006 Sep;244(9):1077-82.

74) Sampieri K, Hadjistilianou T, Mari F, Speciale C, Mencarelli MA, Cetta F, Manoukian S, Peissel B, Giachino D, Pasini B, Acquaviva A, Caporossi A, Frezzotti R, Renieri A, Bruttini M. Mutational screening of the RB1 gene in Italian patients with retinoblastoma reveals 11 novel mutations.

**J Hum Genet.** 2006;51(3):209-16.

75) Mari F, Giachino D, Russo L, Pilia G, Ariani F, Scala E, Chiappe F, Sampieri K, Caporossi A, Renieri A, Lasorella G.

Blepharophimosis, ptosis, and epicanthus inversus syndrome: clinical and molecular analysis of a case.

**J AAPOS.** 2006 Jun;10(3):279-80

76) Pescucci C, Caselli R, Mari F, Speciale C, Ariani F, Bruttini M, Sampieri K, Mencarelli MA, Scala E, Longo I, Artuso R, Renieri A, Meloni I; XLMR Italian Network.

The Italian XLMR bank: a clinical and molecular database.

**Hum Mutat.** 2007 Jan;28(1):13-8.

77) Grosso S, Brogna A, Bazzotti S, Renieri A, Morgese G, Balestri P.

Seizures and electroencephalographic findings in CDKL5 mutations: case report and review.

**Brain Dev.** 2007 May;29(4):239-42. Epub 2006 Oct 16

78) Pescucci C, Caselli R, Grosso S, Mencarelli MA, Mari F, Farnetani MA, Piccini B, Artuso R, Bruttini M, Priolo M, Zuffardi O, Gimelli S, Balestri P, Renieri A.

2q24-q31 deletion: report of a case and review of the literature.

**Eur J Med Genet.** 2007 Jan-Feb;50(1):21-32. Epub 2006 Sep 17

79) Sampieri K, Meloni I, Scala E, Ariani F, Caselli R, Pescucci C, Longo I, Artuso R, Bruttini M, Mencarelli MA, Speciale C, Causarano V, Hayek G, Zappella M, Renieri A, Mari F. Italian Rett database and biobank.

**Hum Mutat.** 2007; 28(4): 329-35.

80) Squillaro T, Cambi F, Ciacci G, Rossi S, Olivelli M, Malandrini A, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Ariani F.

Frequency of the LRRK2 G2019S mutation in Italian patients affected by Parkinson's disease.

**J Hum Genet.** 2007; 52(3): 201-4.

81) Vogiatzi P, Vindigni C, Roviello F, Renieri A, Giordano A.

Deciphering the underlying genetic and epigenetic events leading to gastric carcinogenesis.

**J Cell Physiol.** 2007; 211(2):287-95.

82) Mencarelli MA, Caselli R, Pescucci C, Hayek G, Zappella M, Renieri A, Mari F.

Clinical and molecular characterization of a patient with a 2q31.2-32.3 deletion identified by array-CGH.

**Am J Med Genet A.** 2007 Apr 15;143(8):858-65

83) Caselli R, Speciale C, Pescucci C, Uliana V, Sampieri K, Bruttini M, Longo I, De Francesco S, Pramparo T, Zuffardi O, Frezzotti R, Acquaviva A, Hadjistilianou T, Renieri A, Mari F.

Retinoblastoma and mental retardation microdeletion syndrome: clinical characterization and molecular dissection using array CGH.

**J Hum Genet.** 2007;52(6):535-42.

84) Caselli R, Mencarelli MA, Papa FT, Uliana V, Schiavone S, Strambi M, Pescucci C, Ariani F, Rossi V, Longo I, Meloni I, Renieri A, Mari F.

A 2.6 Mb deletion of 6q24.3-25.1 in a patient with growth failure, cardiac septal defect, thin upperlip and asymmetric dysmorphic ears.

**Eur J Med Genet.** 2007 Jul-Aug;50(4):315-21.

85) Micheli V, Sestini S, Parri V, Fichera M, Romano C, Ariani F, Longo I, Mari F, Bruttini M, Renieri A, Meloni I.

RSK2 enzymatic assay as a second level diagnostic tool in Coffin-Lowry syndrome.

**Clin Chim Acta.** 2007 Sep;384(1-2):35-40.

86) Katzaki E, Pescucci C, Uliana V, Papa FT, Ariani F, Meloni I, Priolo M, Selicorni A, Dilani D, Fischetto R, Celle ME, Grasso R, Dallapiccola B, Brancati F, Bordignon M, Tenconi R, Federico A, Mari F, Renieri A, Longo I. Clinical and molecular characterization of Italian patients affected by Cohen syndrome. **J Hum Genet** 2007 2007;52(12):1011-7. Epub 2007 Nov 8

87) E Scala, I Longo, F Ottimo, C Speciale, K Sampieri, E Katzaki, R Artuso, MA Mencarelli, T D'Ambrogio, G Vonella, M Zappella, G Hayek, A Battaglia, F Mari, A Renieri, F Ariani.

MECP2 deletions and genotype-phenotype correlation in Rett syndrome.

**Am J Med Genet A.** 2007 Dec 1;143A(23):2775-84

- 88) Uliana V, Girdano N, Caselli R, Papa FT, Ariani F, Marcocci C, Gianetti E, Martini, Papakostas P, Rollo F, Meloni I, Mari F, Priolo M, Renieri A, Nuti R. Expanding the phenotype of 22q11 deletion syndrome: the MURCS association. **Clin Dysmorphol.** 2008 Jan;17(1):13-7
- 89) R Caselli, MA Mencarelli, FT Papa, F Ariani, I Longo, I Meloni, G Vonella, M Acampa, A Auteri, S Vicari, A Orsi, G Hayek, A Renieri and F Mari. Delineation of the phenotype associated with 7q36.1q36.2 deletion: long QT syndrome, renal hypoplasia and mental retardation **Am J Med Genet A.** 2008 May 1;146A(9):1195-9
- 90) Squillaro T, Hayek G, Farina E, Cipollaro M, Renieri A, Galderisi U. A case report: bone marrow mesenchymal stem cells from a Rett syndrome patient are prone to senescence and show a lower degree of apoptosis **J Cell Biochem.** 2008 Apr 15;103(6):1877-85
- 91) Arnoldi A, Tonelli A, Crippa F, Villani G, Pacelli C, Sironi M, Pozzoli U, D'Angelo MG, Meola G, Martinuzzi A, Crimella C, Redaelli F, Panzeri C, Renieri A, Comi GP, Turconi AC, Bresolin N, Bassi MT. A clinical, genetic, and biochemical characterization of SPG7 mutations in a large cohort of patients with hereditary spastic paraplegia **Hum Mutat.** 2008 Apr;29(4):522-31
- 92) Greco D, Romano C, Reitano S, Barone C, Benedetto DD, Castiglia L, Fichera M, Galesi O, Zingale M, Buono S, Uliana V, Caselli R, Canitano R, Hayek G, Renieri A. Three new patients with dup(17)(p11.2p11.2) without autism **Clin Genet.** 2008 Mar;73(3):294-6. Epub 2008 Jan 23
- 93) Castelletti F, Donadelli R, Banterla F, Hildebrandt F, Zipfel PF, Bresin E, Otto E, Skerka C, Renieri A, Todeschini M, Caprioli J, Caruso RM, Artuso R, Remuzzi G, Noris M. Mutations in FN1 cause glomerulopathy with fibronectin deposits. **Proc Natl Acad Sci U S A.** 2008 Feb 19;105(7):2538-43.
- 94) Grosso S, Pucci L, Curatolo P, Coppola G, Bartalini G, Di Bartolo R, Scarinci R, Renieri A, Balestri P. Epilepsy and electroencephalographic anomalies in chromosome 2 aberrations. A review. **Epilepsy Res.** 2008 Mar;79(1):63-70. Epub 2008 Feb 20
- 95) Caselli R, Mencarelli MA, Papa FT, Ariani F, Longo I, Meloni I, Vonella G, Acampa M, Auteri A, Vicari S, Orsi A, Hayek G, Renieri A, Mari F. Delineation of the phenotype associated with 7q36.1q36.2 deletion: long QT syndrome, renal hypoplasia and mental retardation. **Am J Med Genet A.** 2008 May 1;146A(9):1195-9.
- 96) Renieri A, Mari F, Mencarelli MA, Scala E, Ariani F, Longo I, Meloni I, Cevenini G, Pini G, Hayek G, Zappella M. Diagnostic criteria for the Zappella variant of Rett syndrome (the preserved speech variant). **Brain Dev.** 2009 Mar;31(3):208-16. Epub 2008 Jun 17
- 97) Ariani F, Hayek G, Rondinella D, Artuso R, Mencarelli MA, Spanhol-Rosseto A, Pollazzon M, Buoni S, Spiga O, Ricciardi S, Meloni I, Longo I, Mari F, Broccoli V, Zappella M, Renieri A. FOXG1 is responsible for the congenital variant of Rett syndrome. **Am J Hum Genet.** 2008 Jul;83(1):89-93. Epub 2008 Jun 19
- 98) Mencarelli MA, Caselli R, Katzaki E, Sampieri K, Meloni I, Ariani F, Longo I, Maggio A, Balestri P, Grosso S, Farnetani MA, Berardi R, Mari F, Renieri A. A 3 Mb deletion in 14q12 causes severe

mental retardation, mild facial dysmorphisms and Rett-like features. Papa FT, **Am J Med Genet A**. 2008 Aug 1;146A(15):1994-8

99) Bugiani M, Gyftodimou Y, Tsimpouka P, Lamantea E, Katzaki E, d'Adamo P, Nakou S, Georgoudi N, Grigoriadou M, Tsina E, Kabolis N, Milani D, Pandelia E, Kokotas H, Gasparini P, Giannouliakarantana A, Renieri A, Zeviani M, Petersen MB. Cohen syndrome resulting from a novel large intragenic COH1 deletion segregating in an isolated Greek island population. **Am J Med Genet A**. 2008 Sep 1;146A(17):2221-6

100) Mencarelli MA, Katzaki E, Papa FT, Sampieri K, Caselli R, Uliana V, Pollazzon M, Canitano R, Mostardini R, Grosso S, Longo I, Ariani F, Meloni I, Hayek J, Balestri P, Mari F, Renieri A. Private inherited microdeletion/microduplications: implications in clinical practice. **Eur J Med Genet**. 2008 Sep-Oct;51(5):409-16. Epub 2008 Jul 9

101) Sampieri K, Mencarelli MA, Epistolato MC, Toti P, Lazzi S, Bruttini M, De Francesco S, Longo I, Meloni I, Mari F, Acquaviva A, Hadjistilianou T, Renieri A, Ariani F. Genomic differences between retinoma and retinoblastoma. **Acta Oncol**. 2008;47(8):1483-92

102) Marcocci E, Uliana V, Bruttini M, Artuso R, Cirillo Silengo M, Zerial M, Bergesio F, Amoroso A, Savoldi S, Pennesi M, Giachino D, Rombolà G, Battista Fogazzi G, Rosatelli C, Dresch Martinhago C, Carmellini M, Mancini R, Di Costanzo G, Longo I, Renieri A, Mari F. Autosomal dominant Alport syndrome: molecular analysis of the COL4A4 gene and clinical outcome. **Nephrol Dial Transplant**. 2009 Jan 7. [Epub ahead of print]

103) Meloni I, Parri V, De Filippis R, Ariani F, Artuso R, Bruttini M, Katzaki E, Longo I, Mari F, Bellan C, Dotti CG, Renieri A. The XLMR gene ACSL4 plays a role in dendritic spine architecture. **Neuroscience**. 2008 Dec 24. [Epub ahead of print]

104) Sampieri K, Amenduni M, Papa FT, Katzaki E, Mencarelli MA, Marozza A, Epistolato MC, Toti P, Lazzi S, Bruttini M, De Filippis R, De Francesco S, Longo I, Meloni I, Mari F, Acquaviva A, Hadjistilianou T, Renieri A, Ariani F. Array comparative genomic hybridization in retinoma and retinoblastoma tissues. **Cancer Sci**. 2009 Jan 29. [Epub ahead of print]

105) Garavelli L, Zollino M, Mainardi PC, Gurrieri F, Rivieri F, Soli F, Verri R, Albertini E, Favaron E, Zignani M, Orteschi D, Bianchi P, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Wischmeijer A, Turchetti D, Pompili E, Gnoli M, Cocchi G, Mazzanti L, Bergamaschi R, De Brasi D, Sperandeo MP, Mari F, Uliana V, Mostardini R, Cecconi M, Grasso M, Sassi S, Sebastio G, Renieri A, Silengo M, Bernasconi S, Wakamatsu N, Neri G. Mowat-Wilson syndrome: Facial phenotype changing with age: Study of 19 Italian patients and review of the literature. **Am J Med Genet A**. 2009 Mar;149A(3):417-26

106) Mari F, Hermanns P, Giovannucci-Uzielli ML, Galluzzi F, Scott D, Lee B, Renieri A, Unger S, Zabel B, Superti-Furga A. Refinement of the 12q14 microdeletion syndrome: primordial dwarfism and developmental delay with or without osteopoikilosis. **Eur J Hum Genet**. 2009 Mar 11. [Epub ahead of print]

107) Mencarelli MA, Kleefstra T, Katzaki E, Papa FT, Cohen M, Pfundt R, Ariani F, Meloni I, Mari F, Renieri A. 14q12 Microdeletion syndrome and congenital variant of Rett syndrome. **Eur J Med Genet**. 2009 Mar 19. [Epub ahead of print]

108) Pollazzon M, Grosso S, Papa FT, Katzaki E, Marozza A, Mencarelli MA, Uliana V, Balestri P, Mari F, Renieri A. A 9.3Mb microdeletion of 3q27.3q29 associated with psychomotor and growth delay, tricuspid valve dysplasia and bifid thumb. **Eur J Med Genet**. 2009 Mar 24. [Epub ahead of print]

109) Artuso R, Mencarelli MA, Polli R, Sartori S, Ariani F, Pollazzon M, Marozza A, Cilio MR, Specchio N, Vigeveno F, Vecchi M, Boniver C, Bernardina BD, Parmeggiani A, Buoni S, Hayek G, Mari F, Renieri A, Murgia A. Early-onset seizure variant of Rett syndrome: Definition of the clinical diagnostic criteria. **Brain Dev**. 2009 Apr 9. [Epub ahead of print]

## COMUNICAZIONI ORALI A CONGRESSI

- 1) Renieri A, Seri M, Mayers JC, Pihlajaniemi T, De Marchi M. Molecular analysis of COL4A5 gene in Italian Alport families. International Workshop on Alport Syndrome, Oulu, Finland, August 23-24, 1991.
- 2) Renieri A, Seri M, De Marchi M, Battini G, Meroni M, Sessa A, Vercellone A, Danesino C. Ricerca di delezioni nel gene COL4A5 nella sindrome di Alport. VI Congresso Nazionale FISME, Parma 16-19 settembre 1991.
- 3) Renieri A, Seri M, De Marchi M, Mayers JC, Pihlajaniemi T, Gruppo Collaborativo Italiano sulla Sindrome di Alport. Ricerca di delezioni nel gene COL4A5 nella sindrome di Alport. VI Congresso Nazionale FISME, Parma 16-19 settembre 1991. Ed. Monduzzi. p 119-122.
- 4) Renieri A, Seri M, De Marchi M, Danesino C, Pecoraro C, Rizzoni G, Savi M, Sessa A, Piccoli G, Vercellone A. Mutazioni nel gene COL4A5 nella sindrome di Alport: primi risultati di uno studio collaborativo in Italia. XXXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia. Roma 19-22 maggio 1992. Giornale Italiano di Nefrologia 1992; 9: 56 (A).
- 5) Renieri A, Seri M, L Galli, M Bruttini, De Marchi M, e coll. Eterogeneità delle mutazioni nel gene COL4A5 nella S. di Alport: risultati dello studio multicentrico italiano. VII Congresso Nazionale FISME, Genova 25-28 novembre 1992. Pathologica 1992; 85: 63-64 (A).
- 6) Renieri A, Seri M, L Galli, M Bruttini, De Marchi M, e coll. Risultati dello Studio Multicentrico Italiano sulla sindrome di Alport (SA). XXXIV Congresso Nazionale Società Italiana di Nefrologia. Pisa 18-21 maggio 1993. Giornale Italiano di Nefrologia 1993; 10: 24 (A).
- 7) Renieri A, Seri M, Galli L e coll. Report of the Italian multicenter study on Alport syndrome. Kidney Int 1993; 44: 1399 (A).
- 8) Renieri A, Seri M, L Galli, De Marchi M, e coll. Eterogeneity of COL4A5 mutations in Alport patients: report of the Italian Multicenter Study. XII International Congress of Nephrology. Jerusalem, Israel, 13-18 giugno 1993.
- 9) Renieri A, Massella L, De Nigris A, Rizzoni G, Galli L, Seri M, De Marchi M, Neri T, Turco A, Meroni M, Sessa A and participants to Italian Multicenter Study. Mutations in COL4A5 gene in X-linked Alport syndrome in a Multicenter Study. XXVI Annual Meeting ASN, Boston 14-17 novembre 1993. J A S N 1993; 4: 822 (A).
- 10) Renieri A, et al. Mutazioni nel gene COL4A5 nell'ambito di uno Studio Multicentrico Italiano sulla Sindrome di Alport. IX Congresso Nazionale Società Italiana di Nefrologia Pediatrica, Padova 7-9 ottobre 1993.
- 11) Renieri A, Galli L, Bruttini M, Zanelli P, Neri T, Rossetti S, Turco A, Massella L, Rizzoni GF, Meroni M, Sessa A, Heiskari N, Tryggvason K, Pihlajaniemi T, Monga G, Mazzucco G, Barsotti P, Ballabio A, De Marchi M. Molecular genetics of Alport syndrome: an update of the Italian Study. July 15 1994 3° International Workshop on Alport Syndrome. Erlangen.

- 12) Renieri A., L. Galli, M. Bruttini, TM. Neri, P. Zanelli, A. Turco, S. Rossetti, A. Ballabio, M. De Marchi e Studio Multicentrico Italiano sulla Sindrome di Alport Alterazioni del gene COL4A5 nella sindrome di Alport come modello di patologia molecolare. IX Congresso Nazionale FISME, Spoleto 1994.
- 13) Renieri A., M. Bruttini, L. Galli, A. Ballabio TM. Neri, P. Zanelli, Savi M. et al. Ricerca di mutazioni a carico del gene COL4A5 nella S. di Alport e correlazione con fenotipo clinico e ultrastrutturale in 198 pazienti. X Congresso Nazionale Fisme Spoleto Settembre 1995.
- 14) Renieri A., M. Bruttini, L. Galli, TM. Neri, P. Zanelli, Turco A, Rossetti S. et al. Mutation scanning of the entire COL4A5 coding sequence in Alport syndrome and genotype phenotype correlation. 45th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Minneapolis October 1995. Am J Hum Genet 1995, 57: A9, 35 (A)
- 15) Bassi MT, Schiaffino V, Renieri A., De Nigris F, Galli L, TM. Bruttini M, Bergen AAB, Lewis A, Yates J, Meitinger T, Ballabio A. Genomic structure and mutation analysis of the Ocular Albinism type 1 (OA1) gene. 45th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Minneapolis October 1995. Am J Hum Genet 1995, 57: A7, 20 (A)
- 16) Bassi MT, Schiaffino V, Renieri A., De Nigris F, Galli L, Bruttini M, Gebbia M, Bergen AAB, Lewis RA Ballabio A. Cloning of the gene for ocular albinism type 1 from the distal short arm of chromosome X. 27th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG) Berlin 23-27 May 1995.
- 17) Renieri A., M. Bruttini, L. Galli, TM. Neri, P. Zanelli, Turco A, Rossetti S. et al. X-linked Alport syndrome: an SSCP-based mutation survey over the all 51 exons of COL4A5 gene. The 2nd European Kidney Research Forum, Baveno, May 1996.
- 18) Bruttini M., Jonsson J-J., Ballabio A., Renieri A. Ampia delezione coinvolgente il gene COL4A5 in un bambino con ematuria, facies dismorfica, ellissocitosi e ritardo di sviluppo. XI congresso nazionale FISME Spoleto 9-12 Ottobre 1996.
- 19) Pober BR, Renieri A., Gallagher P, Kashtan C, Merrill E, Bruttini M, Piccini M, Ballabio A, Jonsson J. Alport syndrome, mental retardation, elliptocytosis and dysmorphic facies: a new Xlinked microdeletion syndrome XVII David W. Smith Workshop on Malformation and Morphogenesis Lake Arrowhead - UCLA Conference Center September 26- October 1, 1996.
- 20) Renieri A., Bruttini M, Piccini M, Vitelli F, Gianfrancesco F, Forabosco A, Ballabio A Una nuova sindrome da geni contigui legata al cromosoma X e caratterizzata da s. di Alport, ellissocitosi e ritardo mentale: identificazione di un gene candidato mediante screening di dbEST. Analisi del DNA 1997 Firenze, 28 febbraio 1997.
- 21) Piccini M, Vitelli F, Bruttini M, Pober B, Jonsson JJ, Villanova M, Zollo M, Borsani G, Ballabio A and Renieri A LACS4, un nuovo gene codificante acil-CoA sintetasi tipo IV per gli acidi grassi a lunga catena e' delecto in una famiglia con sindrome di Alport, ellissocitosi e ritardo mentale XII Congresso Nazionale FISME Spoleto 12-14 novembre 1997
- 22) Fogli A, Lo Nigro C, Cucciardi M, Renieri A., Pilz D, Fernandez E, Guerrini R, Carozzo R.

Mutazioni troncanti nel gene LIS1 in pazienti con lissencefalia isolata. XII Congresso Nazionale FISME Spoleto 12-14 novembre 1997

23) Vitelli F, Meloni I, Piccini M, Caroli F, Franco B, Sorrentino V, and Renieri A. "AMMECR1, a highly conserved protein absent in the contiguous gene deletion syndrome in Xq22.3-23: cloning, expression and genomic structure." I Congresso Nazionale Societa' Italiana Genetica Umana (SIGU), Spoleto 30/9-3/10/1998.

24) Renieri A, Piccini M, Vitelli F, Meloni I, Mari I, Sorrentino V. "Transcription map of the Xlinked contiguous gene deletion syndrome AMME (Alport, mental retardation, midface hypoplasia, elliptocytosis)." I Congresso Nazionale Societa' Italiana Genetica Umana (SIGU), Spoleto 30/9-3/10/1998.

25) Renieri A, Monica Piccini, Francesca Vitelli and Mario De Marchi Segregation distortion in carrier females of X-linked Alport syndrome April 15-17 1999 4° International Workshop on Alport Syndrome. Salt Lake City, Utah.

26) Renieri A, Mirella Bruttini, Francesca Vitelli, Monica Piccini, Giuseppe Rizzari, Gianna Mazzucco, Mario De Marchi. Gonadal mosaicism in Alport syndrome April 15-17 1999 4° International Workshop on Alport Syndrome. Salt Lake City, Utah.

27) Renieri A, Mirella Bruttini, Francesca Vitelli, Monica Piccini, Paola Zanelli, Mario Savi, Mario De Marchi. Update on mutation found in the Italian study of Alport syndrome. April 15-17 1999 4° International Workshop on Alport Syndrome. Salt Lake City, Utah.

28) Renieri A, Monica Piccini, Ilaria Meloni, Francesca Mari, Francesca Vitelli. Cloning and characterization of the genes responsible for AMME contiguous gene syndrome including Alport phenotype, mental retardation and elliptocytosis. April 15-17 1999 4° International Workshop on Alport Syndrome. Salt Lake City, Utah.

29) Pianigiani E, De Aloe G, Giannuzzi F, Rufa A, Acquaviva A, Renieri A, Fimiani. Rothmund-Thomson syndrome (Thomson type) and myelodysplasia. Vith Congress of the European Society for Pediatric Dermatology, September 13-18, 1999

30) Renieri A, Vitelli F, Piccini M, Meloni I, Favara F, Galiotta LJV, Moran O, Bulfone A, Banfi S, Baldini A. " Un gene simile a KCNE1 (KCNE1L) e' delecto nella sindrome da geni contigui AMME: identificazione e caratterizzazione del gene umano e murino." II Congresso nazionale Societa' Italiana Genetica Umana (SIGU), Orvieto 29/9-1/10/1999.

31) Renieri A, De Bona C, Hayek G, Meloni I, Vitelli F, Bruttini M, Loffredo P, Longo I, Zappella M. Preserved speech variant is allelic of classic Rett syndrome 3<sup>rd</sup> European Human Genetics Conference (EHGC), 27-30 maggio 2000 Amsterdam, The Netherlands.

32) Meloni I, De Bona C, Renieri A. Le varianti parlanti sono alleliche della sindrome di Rett classica 2° Congresso Internazionale La Genetica nelle Neuroscienza 2-5 luglio 2000 Terni

33) Meloni Ilaria, Bruttini Mirella, Palumbo Maria, Petrelli Annalisa, Grosso Enrico, Migone Nicola, Giachino Daniela, Zappella Michele, De Marchi Mario, Toniolo Daniela, Renieri A.

Mutazioni nel gene MECP2: spettro fenotipico della sindrome di Rett e ritardo mentale X-legato recessivo. III Congresso nazionale Società Italiana Genetica Umana (SIGU), Orvieto 29/11-1/12/2000.

34) Frascà GM, Onetti-Muda A, Renieri A. Nefropatia a membrane basali sottili (NMS). Studio Multicentrico in 51 pazienti. 42° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia. Trieste 19-22 Settembre 2001.

35) Longo I. 1, Muscettola M. 1, Meloni I. 1, Bruttini M. 1, Imperio T. 1, Morraine C. 2, Renieri A. 1 FACL4, che codifica per la Acil-Coa sintetasi tipo 4, è un nuovo gene responsabile di ritardo mentale. 4° Congresso Nazionale S.I.G.U. Orvieto, 28-30 Novembre-1 2001

36) F. Mari, I. Longo, C. Pescucci, F. Ariani, M. Bruttini, I. Meloni, M. De Marchi, Renieri A. Forme autosomiche di sindrome di Alport, un modello di trasmissione che sfuma tra dominante e recessivo: implicazioni per la pratica clinica e la consulenza genetica. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2002

37) Renieri A, Longo I, Pescucci C, Ariani F, Mari F, Bruttini M, Meloni I and The European Consortium on XLMR. FACL4 is responsible for X-linked mental retardation in several families: proposal for a rapid screening of mentally retarded males. The American Society of Human Genetics 52<sup>rd</sup> Annual Meeting Baltimore, 15-19 October 2002

38) Morandi L, Mantegazza R, Mari F, Longo I, Pescucci C, Renieri A. Diagnostic problem in facioscapulohumeral dystrophy. Congresso della Associazione Italiana di Miologia (A.I.M.), Padova, giugno 2003.

39) Mari F, Pescucci C, Renieri A, Longo I, Ariani F, Bruttini M, Meloni I. XLMR Italian Network. 11<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X Syndrome and X-linked Mental Retardation – 27-30 August 2003 (Paphos - Cyprus)

40) Mari F, Pescucci C, Longo I, Vogiatzi P, Caselli R, Scala E, Renieri A. Alta variabilità fenotipica e penetranza incompleta nella sindrome di Alport autosomica dominante. Comunicazione orale. 6° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2003

41) C. Pescucci, I. Longo, F. Ariani, I. Meloni, M. Zappella, L. Russo, T. Giordano, G. Neri, A. Renieri, F. Guerrieri. Tre pazienti con sindrome di Rett hanno doppio difetto molecolare: una mutazione nel gene MECP2 e un riarrangiamento in 15q11 6° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2003

42) A. Renieri, C. Pescucci, I. Longo, F. Ariani, I. Meloni, M. Zappella, L. Russo, T. Giordano, G. Neri, F. Guerrieri. Rett patients with both MECP2 mutations and 15q11-q13 rearrangements The American Society of Human Genetics 53<sup>rd</sup> Annual Meeting Los Angeles, 4-8 Novembre 2003

43) A. Renieri, C. Lavoratti, D. Seracini, M. Materassi, I. Pela. Aspetti fenotipici e genotipici della sindrome di Alport in una famiglia italiana. Congresso Nazionale Società Italiana Nefrologia Pediatrica. Napoli 14-16 ottobre 2004.

- 44) Meloni I, Longo I, Bruttini M, Ledesma MD, Hellias B, Dotti CG, Renieri A.  
“Caratterizzazione del gene *FACL4*, responsabile di ritardo mentale X-legato, e analisi di un modello knock-out cellulare”. Settimo congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Pisa, 13-15 Ottobre 2004.
- 45) A. Renieri, F. Mari, S. Azimonti, R. Caselli, E. Scala, I. Longo, C. Pescucci, F. Ariani, V. Broccoli, F. Bolognesi, I. Bertani, M. Zappella, C. Kilstrup-Nielsen, N. Landsberger.  
CDKL5 interacts with MeCP2 and it is responsible for the early seizure variant of Rett syndrome. ESHG 2005, Praga.
- 46) Meloni I, Longo I, Bruttini M, Sampieri K, Ledesma MD, Hellias B, Dotti C, Renieri A.  
Characterization of the mental retardation gene *FACL4* and analysis of a cellular knockout model. 12<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X and X-linked mental retardation, Williamsburg, 26-29 Agosto 2005.
- 47) Mari F, Meloni I, Gimelli S, Pramparo T, Pescucci C, Speciale C, Mencarelli MA, Hayek G, Zappella M, Zuffardi O, Renieri A. Is there a specific phenotype associated with 3p14 microdeletion? 12<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X and X-linked mental retardation, Williamsburg, 26-29 Agosto 2005.
- 48) Renieri A, Caselli R, Papa FT, Mencarelli MA, Uliana V, Katzaki E, Sampieri K, Pollazzon Ariani F, Meloni I, Longo I, Mari F. Oligo array-CGH analysis as a tool for discovering autosomal mental retardation genes, atypical phenotype in known syndromes and novel microdeletion syndromes. 13<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X and X-linked mental retardation, Venezia, 3-6 Ottobre 2007.

## RELAZIONI SU INVITO A CONGRESSI

Le varianti di s. di Rett a linguaggio conservato.	Autistic syndromes and Rett s.: causes and treatment.	Siena 29-31 marzo 2001
Il contributo della Genetica Medica nel glaucoma e Albinismo oculare	81° Congresso Nazionale SOI Società Italiana di Oftalmologia	Roma 28 nov-1 dic 2001
Mutazioni nel gene OPTN nel glaucoma primario dell'adulto	83° Congresso Nazionale SOI Società Italiana di Oftalmologia	Roma 26-29 nov 2003
Rett syndrome	7th National Congress in Medical Genetics and Prenatal Diagnosis	Kayseri (Turchia) 17-20 mag 2006
Mutazioni nel gene CDKL5	Sindrome di Rett Nuovi risultati	Lido di Camaiore 5-6 maggio 2007
Retinoblastoma and MR	ISOO meeting International Society of Ocular Oncology	Siena 27-30 giugno 2007

## MODERATORE A CONGRESSI

3° Congresso Nazionale SIGU	Orvieto 28-30 nov-1 dic 2000
4° Congresso Nazionale SIGU	Orvieto 28-30 nov 2001
Test Genetici: come quando e perché	Siena 29 gen 2005
European Human Genetics Conference ESHG 2007	Nice (Francia) 16-19 June 2007

## PARTECIPAZIONI A CONGRESSI (POSTER)

1) Marinello E, Lorenzi M, Vannoni D, Caldarone R, Renieri A, Lorenzini L. "Urinary excretion of oxypurines in gastrointestinal cancer patients". Terza conferenza internazionale "Human tumor markers", Napoli 23-26 Aprile 1986.

2) Renieri A, Seri M, Lozzi L, Rustici M, Magi B, Rottoli P, Callea C, De Marchi M. "Analisi immunologica e molecolare di varianti dell'alfa-1 antitripsina e dell'aptoglobina del plasma". II° Giornata di Facoltà, Siena 3 Novembre 1990.

3) Olia PM, Renieri A, Seri M, Rottoli P, Vagliasindi M. "Dati preliminari di uno studio interdisciplinare sull'alfa-1-antitripsina". II° congresso regionale della Sezione Toscana AIPO, Siena 31 Maggio-1 Giugno 1991.

4) Olia PM, Renieri A, Seri M, Magi B, Rottoli P, De Marchi M, Vagliasindi M. "Indagine sui fenotipi dell'alfa-1-antitripsina in bronchitici cronici-enfisematosi". VI° convegno di aggiornamento sulle malattie dell'apparato respiratorio, Punta Ala (GR) 12 Ottobre 1991.

5) Renieri A, Seri M, Magi B, Olia PM, Rottoli P, Sirkka M, Dalmasso F, Vagliasindi M, De Marchi M. "IEF and PCR studies of alpha-1 antitrypsin (AAT) in Italian pulmonary patients". Eur. Resp. J. Vol.4, Suppl.14, 323-324, 1991.

6) De Marchi M, Meera Kahn P, Meo T, Porfirio B, Renieri A. "Il corso di Genetica del primo anno del nuovo ordinamento: obiettivi e risultati nell'esperienza di Siena". III° Giornata di Facoltà, Siena 16 Novembre 1991.

7) Renieri A, Seri M, Sessa A, De Marchi M. Alport syndrome: characterizing part of the unknown 5' half of the COL4A5 gene. VIII International Congress of Human Genetics, Washington D.C., U.S.A. 6-11 ottobre 1991. Am J Hum Genet 1991; 4: 417 (A).

8) Leoncini L, Vindigni C, Megha T, Funtò I, Pacenti L, Renieri A, Seri M, Tosi P. Il virus di Epstein-Barr e il carcinoma gastrico IV° Giornata di Facoltà, Siena 21 Novembre 1992.

9) Renieri A, Seri M, Galli L, Bruttini M, De Marchi M, e Gruppo per lo Studio Multicentrico Italiano sulla Sindrome di Alport Alterazioni molecolari in pazienti affetti da sindrome di Alport IV° Giornata di Facoltà, Siena 21 Novembre 1992.

10) Seri M, Renieri A, De Vitis L, Galli L, Bruttini M, Magi B, Cellesi C, Olia P, Rottoli P, Vagliasindi M, Pallini V, De Marchi M. Studio genetico, molecolare e clinico delle varianti dell'alfa-1 antitripsina. IV° Giornata di Facoltà, Siena 21 Novembre 1992.

11) Renieri A, Seri M, L Galli, De Marchi M, e coll. Screening of mutations in the COL4A5 gene: report of the Italian Multicenter Study. Second International Workshop on Alport Syndrome, New Haven, Connecticut USA, 26-27 febbraio 1993.

12) Sessa A, Meroni M, Battini G, Serbelloni P, Renieri A, Seri M, Galli L, De Marchi " A large

Alport syndrome family with gly 1143 ser change of collagen  $\alpha 5(\text{IV})$  chain: variability of the clinical phenotype" Second International Workshop on Alport Syndrome, New Haven Connecticut USA 26-27 febbraio 1993.

13) Renieri A, Galli L, Bruttini M, De Marchi M Diagnostica molecolare delle nefriti ereditarie ematuriche V° Giornata di Facoltà, Siena 20 Novembre 1993.

14) Hamalainen ER, Pihlajaniemi T, Renieri A, Pecoraro C, De Marchi "Alport syndrome caused by a 36 base pair duplication of coding sequences within the COL4A5 gene". Second International Workshop on Alport Syndrome, New Haven Connecticut USA 26-27 febbraio 1993.

15) Seri M, Renieri A, Galli L, De Marchi M e coll. "Ricerca di mutazioni con SSCP non radioattiva nel COL4A5 in pazienti affetti da sindrome di Alport" Incontri Polymed Firenze 26 febbraio 1993.

16) Peissel B, Turco AE, Rossetti S, Biasi O, Lupo A, Maschio G, Renieri A, De Marchi M, Pignatti PF. Mutation screening of COL4A5 gene in X-linked Alport syndrome by nonradioactive SSCP and heteroduplex analysis. Incontri Genenco, Verona 14 maggio 1993.

17) Meroni M, Renieri A, Battini G, Serbelloni P, Torri Tarelli L, Seri M, Galli L, De Marchi, Sessa A. "Different fenotipia in una famiglia numerosa affetta da sindrome di Alport (SA), con alterazione di gly 1143 ser della catena  $\alpha 5$  del collagene IV". 34° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia Pisa 18-21 maggio 1993. Giornale italiano di Nefrologia 1993; 10: 20 (A).

18) Meroni M, Battini G, Sessa A, Torri Tarelli L, Bertani T, Renieri A, Seri M, Galli L, De Marchi. "Sindrome di Alport (SA) con sovrapposta glomerulonefrite a patogenesi immunologica" 34° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia Pisa 18-21 maggio 1993. Giornale italiano di Nefrologia 1993; 10: 20 (A).

19) Sessa A, Meroni M, Battini G, Serbelloni P, Renieri A e coll. A large Alport syndrome family with gly 1143 ser change of collagen  $\alpha 5(\text{IV})$  chain: variability of the clinical phenotype. Jerusalem, Israel, 13-18 giugno 1993.

20) Renieri A, Galli L, Seri M, De Marchi M, Peissel B, Turco A, Pignatti PF, Neri T, Zanelli P, Savi M, Hamalainen ER, Pihlajaniemi T and Clinical Center. Alport syndrome in Italy: a multicenter screening for COL4A5 gene mutations. XLIII Annual Meeting of the American Society of Human Genetics New Orleans Louisiana 5-9 ottobre, 1993. Am J Hum Genet 1993; 53: 1219 (A).

21) Renieri A, Galli L, Neri T e coll. Diagnostica molecolare delle nefriti ereditarie ematuriche. VIII Congresso Nazionale FISME, Sorrento 7-10 novembre 1993. Pathologica 1993; 85: 138-139 (A).

22) Turco A, Peissel B, Rossetti S, Renieri A e coll. Identificazione di una mutazione puntiforme nel gene COL4A5 in un paziente con sindrome di Alport giovanile. VIII Congresso Nazionale FISME, Sorrento 7-10 novembre 1993. Pathologica 1993; 85: 154 (A).

- 23) Turco AE, Peissel B, Rossetti S, Biasi O, Lupo A, Maschio G, Renieri A, De marchi M, Pignatti PF. A single base pair deletion in exon 34 of the COL4A5 gen detected by non-isotopic PCR-SSCP in an Alport syndrome patient. Atti Associazione Genetica Italiana vol XXXIX 1993, p. 279.
- 24) Massella L, Renieri A, De Nigris A, Faraggiana T, De Marchi M, Rizzoni G Mutazioni de novo in pazienti pediatrici con sindrome di Alport IX Congresso Nazionale Sociata' Italiana di Nefrologia Pediatrica 7-9 Ottobre 1993 Padova.
- 25) Turco AE, Rossetti S, Biasi MO, Renieri A, Galli L, Neri T, Zanelli P, De Marchi M, Pignatti PF. COL4A5 frameshift mutations in juvenile Alport syndrome patients. July 15 1994 3° International Workshop on Alport Syndrome. Erlangen.
- 26) Renieri A, Galli L, Neri T, Turco A, Massella L, Meroni M, Trivelli A, De Marchi M, Ballabio A. Amino acid substitutions in COL4A5 and late onset Alport syndrome. July 15 1994 3° International Workshop on Alport Syndrome. Erlangen.
- 27) Zanelli P, De Palma G, Renieri A, Galli L, De Marchi M, Savi M, Ballabio A, Neri M. Diffuse esophageal leiomyomatosis(DL): a model for studying the role of the COL4A6 gene. July 15 1994 3° International Workshop on Alport Syndrome. Erlangen.
- 28) Renieri A, De Marchi M, Ballabio A Didattica tutoriale nell'insegnamento di genetica dal 1991 al 1994. VI° Giornata di Facoltà, Siena 19 Novembre 1994.
- 29) Renieri A, Galli L, Bruttini M, Neri TM, Zanelli T, Turco A, Rossetti S, Ballabio A, De Marchi M. Alterazioni del gene COL4A5 nella sindrome di Alport come modello di patologia molecolare. VI° Giornata di Facoltà, Siena 19 Novembre 1994.
- 30) Massella L, Mazzucco G, Barsotti P, Faraggiana T, Renieri A, e coll. Clinical and morphological features in Alport syndrome (AS) in whom a mutation in the COL4A5 gene was demonstrated. 28° annual meeting ESPN Amsterdam The Netherlands 25-28 settembre 1994 Pediatric Nefrology 1994 8:76, P131 (A).
- 31) Neri TM, Zanelli P, De Palma G, Renieri A, L. Galli, M. De Marchi, Savi M e Studio Multicentrico Italiano sulla Sindrome di Alport Alterazioni del gene COL4A5 nella sindrome di Alport come modello di patologia molecolare. IX Congresso Nazionale FISME, Spoleto 1994
- 32) Turco AE, Rossetti S, Biasi O, Renieri A, De Marchi, Pignatti PF e Studio Multicentrico Italiano sulla Sindrome di Alport Alterazioni del gene COL4A5 nella sindrome di Alport come modello di patologia molecolare. IX Congresso Nazionale FISME, Spoleto 1994
- 33) Turco AE, Rossetti S, Biasi O, Lupo A, Maschio G, Renieri A, et al. Linkage approach and direct COL4A5 gene mutation screening in Alport syndrome. Am J Hum Genet 1994; 55: A246, 1441 (A).
- 34) Pietrucci A, Meroni M, Carozzi S, Tazzari S, Torri Tarelli L, Giordano F, Renieri A, De Marchi M, Valente U and Sessa A. Can asymptomatic women carriers of the Alport syndrome gene be accepted as living kidney donors? XXV Meeting of the Italian Society of Nephrology Bari

May 18-21 1994.

35) Renieri A., M. Bruttini, L. Galli, TM. Neri, P. Zanelli, Turco A, Rossetti S., Meroni M, Sessa A, Massella L, Rizzoni G, Pignatti GF, Savi M, De Marchi M, Ballabio A. Mutation scanning of the entire COL4A5 coding sequence in Alport syndrome and genotype phenotype correlation. Giornata di Facolta' anno accademico 1995-1996. Siena, Novembre 1995. Poster selezionato come secondo miglior contenuto scientifico.

36) Neri T. Zanelli P, Savi M, Renieri A., et al. Heterogeneity of COL4A5 mutations in Alport syndrome patients: update of the Italian multicenter study. 27th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG) Berlin 23-27 May 1995.

37) Fasciolo F, Scolari F, Murassi L, Tardanico R, Renieri A., Zanelli P, Neri T. Early onset of Alport's syndrome di Childhood: case report. Seminar on inherited kidney diseases. Cipro 27-29 gennaio 1995.

38) Meroni M, Carozzi S, Pietrucci A, Tazzari S, Torri Tarelli L, Renieri A., Sessa A. Oligosymptomatic mother carrier of the Alport gene as living kidney donor Cipro 27-29 gennaio 1995.

39) Massella L, Renieri A., Galli L, et al. E' il genotipo utile per la prognosi renale nei pazienti con syndrome di Alport (SA)? XI Congresso Nazionale della Societa' Italiana di Nefrologia Pediatrica Torino Ottobre 1995.

40) Cetta F, Civitelli S, Pacchiarotti MC, Lore' F, Renieri A., Petracci M, Giubbolini M, Baldi C. Follicular and papillary carcinomas of the thyroid associated with familial adenomatous polyposis are likely to have common premalignant changes. Annual Meeting of American Gastroenterology Association San Francisco May 96 Gastroenterology 110: 501 (A).

41) Renieri A., Bruttini M., Piccini M., Zhou J., Ballabio A. Eterogeneita' genetica di locus nella microematuria familiare benigna. XI Congresso Nazionale FISME Spoleto 9-12 ottobre 1996.

42) Renieri A., Bruttini M, Piccini M, Vitelli F, Gianfrancesco F, Forabosco A, Pober B, Jonsson J, Franco B, Ballabio A Progress towards the identification of a gene involved in a new X-linked contiguous gene syndrome including Alport phenotype, mental retardation, and elliptocytosis. 29 annual meeting of The European Society of Human Genetics ESHG Genova, 17-20 Maggio 1997

43) Fogli A, Lo Nigro C, Cucciardi M, Renieri A., Pilz D, Guerrini R, Carozzo R. Two new truncating mutations in the *lis1* gene in patients with isolated lissencephaly sequence 1 Italian workshop on genome research and sequencing technology. San Miniato 2-4 Giugno 1997

44) Renieri A., Piccini M, Vitelli F, Bruttini M, Pober B, Jonsson JJ, Zollo M, Borsani G, Ballabio A *LACS4*, a new gene encoding Long Chain Acyl-CoA Synthetase 4, is deleted in a family with Alport syndrome, elliptocytosis and mental retardation. 47th Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Baltimora, Maryland October 1997. Am J Hum Genet 1997, 61: 4 (A345)

- 45) Celli J, Betsos N, Kristoffersson U, Claudiani F, Camera G, Renieri A, Lore' F, Lerone M, Ceccherini I, Seri M, Romeo G Molecular analysis of the Ret proto-oncogene in pedigrees showing MEN 2 with associated disorders 6th Interantional Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia and Von Hippel-Lindau Disease Noordwijkerhout The Netherland, June 1997
- 46) Seri M, Cusano R, Forabosco P, Caroli F, Picco P, Bini R, Brescia Morra V, Lerone M, Silengo M, De Giorgio R, Stanghellini V, Minetti C, Porfirio B, Renieri A, Sumegi J, Bolino A, Romeo G and Devoto M Linkage analysis of several rare inherited disorders and genetic mapping of a gene responsible for a new autosomal dominant neuronopathy. 2 Italian Workshop on Genome Research, Gargano-Mattinata (FG) 8-10 giugno 1998
- 47) Piccini M, Mari F, Vitelli F, Seri M, Banfi S, Bulfone A, Renieri A. "Cloning of a neuromuscular specific gene from the region deleted in the contiguous gene deletion syndrome AMME." I Congresso Nazionale Societa' Italiana Genetica Umana (SIGU), Spoleto 30/9-3/10/1998.
- 48) Macucci M, Guidi L, Renieri A, M.L. Bartolozzi, M. Lombardi, F. Vitelli, P. Lambruschini. Distrofia muscolare facio-scapolo-omerale: studio clinico, neurofisiologico e genetico di una famiglia dell'area empolesse-val d'Elsa. Congresso della Società Italiana di Neurofisiologia Clinica. Portoferraio 14 -17 giugno 1999.
- 49) Bruttini M., Porcedda P., Renieri A, De Marchi M. SSCP analysis of the COL4A4 gene in autosomal recessive alport syndrome V International Symposium on Mutations in the Human Genome Vicoforte (Cuneo - Italy) 13-16 May 1999
- 50) Acquaviva Antonio, Zannolli Raffaella, Pucci Lucia, Renieri A, Fimiani Marco, Biondi A, Cantu-Rajinoldi A. Sindrome di Rothmund-Tomson e mielodisplasia: descrizione di un caso. AIEOP XXVI Congresso Nazionale medico-infermieristico, Brescia, 31 maggio-1 giugno 1999.
- 51) Vitelli Francesca, Mariano Rocchi, Renieri A, Antonio Baldini. Progressi verso la generazione di un modello murino della s. AMME. II Congresso nazionale Societa' Italiana Genetica Umana (SIGU), Orvieto 29/9-1/10/1999.
- 52) Rubegni P, De Aloe G, Pianigiani E, Andreassi A, Renieri A, Fimiani M. Autosomal dominant aplasia cutis congenita: exclusion of candidate chromosomal regions. VIth Congress of the European Society for Pediatric Dermatology, September 13-18, 1999
- 53) De Aloe G, Pianigiani E, Andreassi A, Arneccchi T, Renieri A, Fimiani M. A case of Osteogenesis Imperfecta (Type I) VIth Congress of the European Society for Pediatric Dermatology, September 13-18, 1999
- 54) Renieri A, Francesca Vitelli, Ilaria Meloni, Luis J.V. Galiotta, Oscar Moran, Alessandro Bulfone, Sandro Banfi, Barbara Pober. KCNE1 like gene id deleted in AMME contiguous gene syndrome: identification and characterization of the human and mouse homologs. The American Society of Human Genetics, San Francisco, October 19-23, 1999
- 55) Macucci M., Bartolozzi M.L., Vitelli F., Guidi L., Lombardi M., Meloni I., Favara F., Lambruschini P., Renieri A. Distrofia muscolare facioscapolomerale: analisi clinica e genetica di

tre famiglie dell'area empolesse. Riunione della sezione Tosco-Umbra della Società Italiana di Neurologia, Livorno nei giorni 15-16 settembre 2000

56) Alessandra Renieri, Iliaria Meloni, Mirella Bruttini, Iliaria Longo, Francesca Mari, Flavio Rizzolio, Patrizia D'Adamo, Koenraad Denvriendt, Jean-Pierre Fryns, Daniela Toniolo. A mutation in the Rett Syndrome gene, MECP2, causes X-linked mental retardation and progressive spasticity in males. Am Soc Hum Genet, Philadelphia, October 3-7, 2000

57) Longo Iaria I, Porcedda Paola, Mari Francesca, Vitelli Francesca, Bruttini Mirella, Deplano Carla, Giachino Daniela, Brusco Alfredo, Renieri Alessandra e De Marchi Mario. Analisi molecolare dei geni COL4A3 e COL4A4: forme autosomiche di sindrome di Alport. III Congresso nazionale Società Italiana Genetica Umana (SIGU), Orvieto 29/11-1/12/2000.

58) Bruttini Mirella, Meloni Iliaria, Cusano Roberto, Fimiani Michele, Federico Antonio, Renieri Alessandra. Pseudoxanthoma elasticum: mutazioni puntiformi nel gene ABCC6 e una grande delezione che include il gene MYH11. III Congresso nazionale Società Italiana Genetica Umana (SIGU), Orvieto 29/11-1/12/2000.

59) Frascà GM, Canova C, Renieri A, Orsi C, Prandini R, Baldi A, Soverini L, Vangelista A, Stefoni S. Sindrome del coloboma del nervo ottico associata a nefropatia (ONCR) in una paziente di 32 anni. 42° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia. Trieste 19-22 Settembre 2001.

60) I. Longo, I. Meloni, M. Zappella, and A. Renieri. MECP2 mutations in atypical patients. 10th International Workshop on Fragile X and X-Linked Mental Retardation, Frascati 19-22 Settembre 2001

61) I. Longo, M. Bruttini, F. Mari, C. Pescucci, F. Ariani, P. Frezzotti, R. Ciappetta, A. Randazzo, N. Orzalesi, L. Tomazzoli, S. Gandol, A. Serra, M.G. Bucci, T. Rolle, R. Frezzotti, A. Renieri. Mutazioni nel gene MYOC in famiglie con Glaucoma. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2002

62) I. Meloni, I. Longo, C. Pescucci, F. Ariani, F. Mari, M. Bruttini, J.P. Fryns, A. Renieri. Identificazione di un'ulteriore famiglia (MRX68) con mutazione nel gene FACL4 e proposta di un test rapido di screening per il ritardo mentale. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2002

63) Ariani f., Meloni I., Longo I., Pescucci C., Bruttini M., Moro F., Guerrini R., Rocchi F., Cambi F., Renieri A., Il gene MECP2 è implicato nella micropoligiria perisilviana. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2002

64) Pescucci C., Longo I., Meloni I., Ariani F., Bruttini M., Zappella M., Renieri A. Pazienti con fenotipo Rett-like e delezione in 2q34: implicazioni per la patogenesi della sindrome di Rett. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2002

65) Longo I, Mari F, Pescucci C, Ariani F, Bruttini M, Meloni I, De Marchi M and Renieri A. Autosomal form of Alport syndrome, a model between dominant and recessive inheritance: implications for clinical practice and genetic counseling. The American Society of Human

Genetics 52<sup>rd</sup> Annual Meeting Baltimore, 15-19 October 2002

66) Pescucci C, Longo I, Mari F, Caselli R, Scale E, Gusmano R, Seri M, Renieri A. Autosomal dominant Alport may not be distinguishable from the X-L dominant form: consequences in prenatal diagnosis. European Human Genetics Conference 3-6 maggio, 2003, Birmingham, England

67) Meloni I, Pescucci C, Mari F, Longo I, Ariani F, Bruttini M, Renieri A, P. Xlmr Italian Project. Progetto italiano sul ritardo mentale X-legato. Poster 6° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2003

68) I. Longo, F. Ariani, F. Borgia, F. Errico, I. Meloni, M. Bruttini, P. Frezzotti, A. Renieri. Il gene Optineurina (OPTN) non è implicato nel glaucoma primario ad angolo aperto 6° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2003

69) Gambelli S, Morandi L, Mari F, Longo I, Malandrini A, Berti G, Dotti MT, Federico A, Renieri A. Diagnostic problem in FSHD: report of two families XXXIV Congress of the Italian Neurological Society, Ottobre 2003, Roma

70) Frezzotti P., Longo I., Borgia F., Caporossi A., Pescucci C., Ariani F., Bruttini M., Serra A., Orzatesi N., Gandolfi S., Bucci M.G., Grignolo F., Tomazzoli L., Frezzotti R., Renieri A. Analysis of Optineurin gene in Italian primari open angle glaucoma families Am. Academy of Ophthalmology Annual Meeting, Nov 15-18 2003

71) Brunori P, Rufa A, Ariani F, Perticoni G, Renieri A, Federico A, Dotti MT Preserved speech variant of the Rett syndrome: clinical and molecular study in a patient. Congresso Nazionale Società Italiana Neurologia, Roma 13-15 ottobre 2003.

72) Mari F, Cogliati F, Caselli R, Longo I, Ariani F, Bruttini M, Meloni I, Russo S, Larizza L, Hayek G, Zappella M, Renieri A. "Germ –line mosaicism in Rett sindrome: is it more common than expected?". European Human Genetics Conference, Monaco, June 12-15, 2004.

73) Meloni I, Longo I, Bruttin M, Ledesma MD, Hellias B, Dotti CG, Renieri A. "FACL4 protein and mental retardation: protein characterization and cellular knock-out model". European Human Genetics Conference, Monaco, June 12-15, 2004.

74) A. Renieri, C. Pescucci, R. Tenconi. Clinical genetics in Italy: strategy and organization. European Human Genetics Conference, Monaco, June 12-15, 2004.

75) Mari F, Cogliati F, Caselli R, Longo I, Ariani F, Bruttini M, Meloni I, Pescucci C, Schurfeld K, Toti P, Russo S, Larizza L, Hayek G, Zappella M, Renieri A. "Mosaicismo Germinale nella sindrome di Rett: è forse più comune di quanto non ci si attenda?". Settimo congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Pisa, 13-15 Ottobre 2004.

76) Ariani F, Scala E, Caselli R, Pescucci C, Lonog I, Mari F, Meloni I, Giachino D, Bruttini M, Vogiatzi P, Hayek G, Zappella M, Renieri A. "STK9 é mutato nella variante di sindrome di Rett con spasmi infantili". Settimo congresso della Società Italiana di Genetica Umana(SIGU), Pisa, 13-15 Ottobre 2004.

77) Mari F, Cogliati F, Caselli R, Longo I, Ariani F, Bruttini M, Meloni I, Schurfeld K, Toti P, Russo S, Larizza L, Hayek G, Zappella M, Renieri A. “A case of prenatal diagnosis of Rett syndrome due to germ-line mosaicism”. The American Society of Human Genetics, 54<sup>rd</sup> Annual Meeting, Toronto, October 26-30, 2004.

78) Meloni I, Longo I, Bruttin M, Ledesma MD, Hellias B, Dotti CG, Renieri A. “Characterization of the mental retardation gene *FACL4* and analysis of a cellular knock-out model”. The American Society of Human Genetics, 54<sup>rd</sup> Annual Meeting, Toronto, October 26-30, 2004.

79) Frezzotti P., Longo I., Mari F, Caporossi A., Pescucci C., Ariani F., Orzatesi N., Frezzotti R., Renieri A. Mutazioni missenso nel gene *MYOC* in pazienti in una famiglia con glaucoma primario dell'adulto. Congresso Associazione Italiana Glaucoma 2004, Rapallo

80) C. Pescucci, F. Ariani, F. Mari, C. Speciale, M. Bedeschi, P. Veggiotti, R. Fischetto, R. Grasso, R. Ghilardi, A. Selicorni, M. di Rocco, M. Mantovan, M. Priolo, A. Mendicino, R. Tenconi, A. Renieri. Cohen syndrome: molecular analysis of the *COH1* gene in the Italian cohort of patients. ESHG 2005, Praga.

81) F. Mari, G. Gregato, S. Gimelli, T. Pramparo, C. Pescucci, C. Speciale, E. Pretegianni, M. Mencarelli, K. Sampieri, O. Zuffardi, A. Renieri. Is there a specific phenotype associated with 3p14 microdeletion?. ESHG 2005, Praga.

82) I. Meloni, C. Pescucci, F. Mari, I. Longo, F. Ariani, M. Bruttini, E. Scala, R. Caselli, K. Sampieri, A. Renieri, XLMR Italian Network. X-linked mental retardation Italian network. ESHG 2005, Praga.

83) Longo I, Meloni I, Pescucci C, Mari F, Ariani F, Bruttini M, Scala E, Caselli R, Sampieri K, Speciale C, Renieri A. X-linked mental retardation italian network. 12<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X and X-linked mental retardation, Williamsburg, August 26-29, 2005.

84) Ariani F, Meloni I, Pescucci C, Sampieri K, Longo I, Mari F, Bruttini M, Scala E, Caselli R, Speciale C, Renieri A. Italian bank of Rett syndrome. 12<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X and X-linked mental retardation, Williamsburg, August 26-29, 2005.

85) Scala E, Pescucci C, Caselli R, Meloni I, Bruttini M, Lugtenberg D, Van Bokhoven H, Mari F, Renieri A. Il coinvolgimento di *VCX-A* nel ritardo mentale è escluso tramite mappa di delezione con array-CGH. Ottavo congresso della Società Italiana di Genetica Umana(SIGU), Chia Laguna, 28-30 Settembre 2005.

86) Ariani F, Mari F, Caselli R, Longo I, Hayek G, Zappella M, Pescucci C, Bruttini M, Sampieri K, Meloni I, Scala E, Renieri A. Delezione del gene *MECP2* identificata mediante qPCR in un caso familiare di sindrome di Rett. Ottavo congresso della Società Italiana di Genetica Umana(SIGU), Chia Laguna, 28-30 Settembre 2005.

87) Meloni I, Ariani F, Longo I, Pescucci C, Sampieri K, Mari F, Bruttini M, Caselli R, Scala E, Speciale C, Renieri A. RETTBASE: la banca italiana per la sindrome di Rett. Ottavo congresso della Società Italiana di Genetica Umana(SIGU), Chia Laguna, 28-30 Settembre 2005.

- 88) Ariani F, Bozzato A, Mari F, Meloni I, Scala E, Acampa M, Hayek G, Zappella M, Borsani G, Renieri A. KCNH2: a good candidate for the cardiac phenotype observed in Rett syndrome. European Human Genetics Conference, Amsterdam, May 06-09, 2006.
- 89) Ariani F, Longo I, Mari F, Pescucci C, Sampieri K, Artuso R, Scala E, Caselli R, Bruttini M, Meloni I, Hayek G, Zappella M, Renieri A. MECP2 large deletions and exon 1 mutations in RTT patients. Fifty sixth Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG). New Orleans, October 9-13, 2006.
- 90) Artuso R, Speciale C, Mencarelli MA, Scala E, Ottimo F, Vigevano F, Cilio MR, Zappella M, Balestri P, Meloni I, Ariani F, Mari F, Renieri A. Il gene *CDKL5* e la variante di sindrome di rett con convulsioni ad esordio precoce. Nono congresso della Società Italiana di Genetica Umana(SIGU), Venezia, 08-10 Novembre 2006.
- 91) Scala E, Ottimo F, Mencarelli MA, Hayek G, Zappella M, Meloni I, Mari F, Ariani F, Renieri A. Mutazioni nell'esone 1 e grandi delezioni del gene *MECP2* nella sindrome di Rett. Nono congresso della Società Italiana di Genetica Umana(SIGU), Venezia, 08-10 Novembre 2006.
- 92) Katzaki E, Longo I, Pescucci C, Papa FT, Ariani F, Meloni I, Priolo M, Selicorni A, Fischetto R, Celle M, Grasso R, Dalla piccola B, Bordignon M, Tenconi R, Mari F, Renieri A. Growth failure, cardiac septal defect, thin lip and asymmetric dysmorphic ears: a new syndrome due to deletion of 6q25? . European Human Genetics Conference, Nizza, 16-19 Giugno 2007.
- 93) Caselli R, Mari F, Papa FT, Mencarelli MA, Uliana V, Ariani F, Meloni I, Longo I, Renieri A. Array-CGH analysis: new deletion syndromes and atypical phenotype in old deletion syndromes. European Human Genetics Conference, Nizza, 16-19 Giugno 2007.
- 94) Uliana V, Giordano N, Caselli R, Papa FT, Ariani F, Meloni I, Longo I, Mari F, Nuti R, Renieri A. Expanding the phenotype of the 22q11 deletion syndrome: the MURCS association. European Human Genetics Conference, Nizza, 16-19 Giugno 2007.
- 95) Scala E, Caselli R, Papa F, Ottimo F, Artuso R, Mencarelli MA, Meloni I, Mari F, Zappella M, Hayek G, Ariani F, Renieri A. Classic Rett syndrome (RTT) and Preserved Speech Variant: new approaches to understand the genetic differences. European Human Genetics Conference, Nizza, 16-19 Giugno 2007.
- 96) Meloni I, Parri V, De Filippis R, Ariani F, Bruttini M, Longo I, Mari F, Renieri A. Quantitative expression analysis of *ACSL4* isoforms in brain. 13<sup>th</sup> International Workshop on Fragile X and X-linked mental retardation, Venezia, 3-6 Ottobre 2007.
- 97) Mari F, Caselli R, Papa FT, Mencarelli MA, Uliana V, Katzaki E, Sampieri K, Pollazzon M, Ariani F, Meloni I, Longo I, Renieri A. Oligo array-CGH analysis as a tool for discovering disease mechanisms, atypical phenotype in known syndromes and novel deletion syndromes. Fifty seventh Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG). San Diego (USA), 23-27 Ottobre 2007.
- 98) Ariani F, Scala E, Caselli R, Papa FT, Artuso R, Mencarelli MA, Meloni I, Mari F, Zappella

M, Hayek G, Yasui DH, LaSalle JM, Renieri A. New approaches to understand the genetic differences between classic Rett syndrome and Preserved Speech Variant. Fifty seventh Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG). San Diego (USA), 23-27 Ottobre 2007.

99) Jiang Y, Bhat S, Abidi F, Wu Y, Zhang L, Marcocci E, Meloni I, Renieri A, Schwartz C, Haganir R, and Wang T. Genetic and functional characterization of sequence variants in GRIPAP-1, a neuronal rasGEF protein and a candidate gene for X-linked mental retardation. Fifty seventh Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG). San Diego (USA), 23-27 Ottobre 2007.

SINOSSI ATTIVITA' SCIENTIFICA

<b>rivista</b>	<b>numero pubblicazioni</b>	<b>IF</b>
<b>pubblicazioni su riviste con IF maggiore di 8</b>		<b>160,727</b>
Nat Genet	2	51,112
Am J Hum Genet	4	44,368
Annals Neurol	1	8,813
Hum Mol Genet	6	46,836
Proc Natl Acad Scia USA	1	9,598
<b>pubblicazioni su riviste con IF tra 2 e 8</b>		<b>298,570</b>
J Am Soc Nephrol	3	21,450
Genomics	3	10,839
Kidney Int	3	14,766
Int J Cancer	1	4,555
J Pathol	1	5,423
Hum Genet	3	11,922
J Med Genet	6	33,210
Hum Mutat	10	62,730
Am J Med Genet	9	21,960
Am J Med Genet B	1	4,224
Eur J Hum Genet	3	12,009
J Mol Med	1	4,820
Am J Ophthalmol	1	2,628
Medicine	1	4,721
Arch Ophthalmol	1	2,984
J Invest Dermatol	1	4,829
Nephrol Dial Transplant	4	12,668
J Hum Genet	4	9,100
J Cell Physiol	1	3,643
Am J Nephrol	1	2,182
Clin Genet	6	19,086
J Intern Med	4	4,901
J Lipid Res	1	4,336
J Cell Biochem	1	3,381
Neuroscience	1	3,352
Cancer Science	1	3,175
Epilepsy Res	1	2,377
Acta Oncol	1	2,274
Clin Chim Acta	1	2,601
Muscle Nerve	1	2,424
<b>pubblicazioni su riviste con IF inferiore a 2</b>		<b>32,281</b>
Cytogenet Cell Genet	1	1,993
Eur J Med Genet	5	9,285
Int J Audiol	1	1,133

Nephron	3	4,605
Arch Dermatol Res	1	1,596
Eur Neurol	2	2,646
J Submicr Cytol Path	1	0,687
Graef Arch Clin Exp Ophthalmol	2	3,180
Int J Clin Lab Res	1	1,258
J AAPOS	1	0,983
Clin Dysmorphol	1	0,523
Brain Dev	3	4,392
<b>Totale</b>	<b>109</b>	<b>491,578</b>