

## CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

<b>Nome</b>	ALESSANDRA RENIERI
<b>Qualifica</b>	PROFESSORE ORDINARIO convenzionato AOUS
<b>Amministrazione</b>	Università degli Studi di Siena
<b>Incarico attuale</b>	DIRETTORE U.O.C. Genetica Medica

### TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

<b>linguistiche</b>	
---------------------	--

<b>Titolo di studio</b>	Laurea in Medicina
<b>Specializzazioni</b>	Genetica Medica
<b>Iscrizioni ad albi professionali</b>	Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri della Provincia di Siena
<b>Altri titoli di studio e professionali</b>	Dottorato di Ricerca
<b>Esperienze professionali (incarichi ricoperti)</b>	1993-98 Assistente Medico Genetica Medica Azienda Ospedaliera Universitaria Senese 1998-2000 Ricercatore Genetica Medica Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università di Siena 2000-2007 Professore Associato Genetica Medica Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università di Siena 2007-oggi Professore Ordinario Genetica Medica Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università di Siena 2002-oggi Direttore U.O.C. Genetica Medica Azienda Ospedaliera Universitaria Senese
<b>Capacità</b>	Inglese

<b>Capacità nell'uso delle tecnologie</b>	<p>Ottima</p>
<b>Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)</b>	<p><b>DIREZIONE DEL DOTTORATO DI RICERCA</b></p> <p>Nel 2005 diventa Direttore della Scuola di Dottorato di Ricerca in Oncologia e Genetica, dell'Università di Siena. Negli anni precedenti aveva infatti ricoperto le seguenti posizioni:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Coordinatore della Scuola di Dottorato di Ricerca in Genetica Medica (2004-2005);</li> <li>- Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica (2001-2004);</li> <li>- Docente del Dottorato di meccanismi di Neurodegenerazione, Neuroprotezione e Neuroriparazione nelle Malattie Neurologiche Rare (1999-2001).</li> </ul> <p>Nel 2011, dalla fusione tra la Scuola di Dottorato di Ricerca in Oncologia e Genetica e la Scuola di Dottorato di Ricerca in Biomedicina e Scienze Immunologiche dell'Università degli Studi di Siena, nasce la Scuola di Dottorato di Ricerca in Genetica, Oncologia e Medicina Clinica (GenOMeC). Questo nuovo Dottorato è stato al primo posto nella selezione regionale che va sotto il nome di "Progetto Pegaso", finalizzata a creare in Toscana un Dottorato di livello internazionale, attraverso l'integrazione di ricerca e centri di formazione di eccellenza, coinvolgendo infatti, oltre alle tre Università toscane di Siena, Firenze e Pisa, una società (Siena Biotech), una spin-off dell'Università di Pisa (SORTA srl), l'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese) e altri istituti di ricerca (Istituto Toscano Tumori, CNR di Pisa). Questo legame con le industrie promuoverà la medicina traslazionale e faciliterà l'occupazione professionale degli studenti dopo il PhD.</p> <p>Il dottorato si propone di educare gli studenti sulle basi molecolari e sugli aspetti clinici, diagnostici e terapeutici delle malattie monogeniche e multifattoriali, compreso il cancro, e di tradurre le conoscenze scientifiche in applicazioni concrete per la diagnosi, la prevenzione e il trattamento delle diverse patologie.</p> <p>Il corso di dottorato dura 3 anni e un massimo di 12 studenti vengono ammessi al programma di ogni anno, di cui 6 con borsa di studio.</p> <p><b>DIREZIONE DELLA SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE</b></p> <p>Dal 2003 la Prof. Renieri è direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Siena</p> <p>La Scuola di Specializzazione in Genetica Medica offre una formazione completa in tutti gli aspetti della genetica medica: visita al paziente, diagnosi, terapia e consulenza, necessari per fornire la cura per i pazienti con malattie genetiche o con possibilità di malattie genetiche. Gli obiettivi formativi specifici del programma quinquennale includono infatti il raggiungimento di una conoscenza generale dei meccanismi della malattia e l'applicazione della comprensione di questi meccanismi per la diagnosi, il trattamento e la consulenza dei pazienti e per lo sviluppo di protocolli di ricerca di base e clinica progettati per indagare su problemi specifici.</p> <p>Gli specializzandi hanno l'opportunità di raggiungere questa conoscenza attraverso sessioni didattiche e cliniche che li espongono a tutti gli aspetti sia della cura e della ricerca clinica, che dell'attività del laboratorio di genetica medica. Il contatto diretto col paziente offre loro l'opportunità di prendersi cura di bambini e adulti, tra cui la cura prenatale, con una vasta gamma di disordini genetici, dai quelli che coinvolgono un singolo gene, alle patologie cromosomiche, mitocondriali, ad eziologia multifattoriale e teratogena.</p> <p>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).</p> <p><b>DIREZIONE DEL MASTER</b></p> <p>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</p>



un convenzione tra 6 Università Italiane: Milano-Bicocca, Genova, Padova, Torino, Napoli e Siena.

L'obiettivo generale del programma è quello di educare e formare i candidati del master ai principi fondamentali delle anomalie congenite multiple e delle sindromi, la loro identificazione, la diagnosi e la consulenza genetica, le correlazioni genotipo/fenotipo, l'introduzione alle tecniche di comunicazione a consulenza genetica, e la genomica funzionale. Il programma di formazione ha durata di 1 anno. Gli studenti si muoveranno mensilmente in 8 diversi posti di formazione per stage settimanali. In ogni luogo, gli studenti riceveranno una lezione principale al giorno (di solito al mattino); il tempo restante del mattino e il pomeriggio verranno utilizzati per le analisi cliniche e le consulenze. Grazie a questo programma gli studenti potranno venire a conoscenza dei servizi clinici di genetica presenti in Italia, utili per i futuri programmi di formazione e le posizioni. Le lezioni sono organizzate in 8 aree principali: Propedeutica, Sindromi da instabilità genomica, Disabilità intellettive sindromiche, genetica del cancro, disturbi scheletrici, malattie cardiache e muscolari, Gestione delle sindromi genetiche, Sindromi da microdelezione / microduplicazione.

Dal 2013 è coordinatore del Master Universitario di I livello in "Patologia Genetico - Molecolare"  
Obiettivi Formativi: conoscenze approfondite sulla struttura e funzione del genoma e sulle tecniche di analisi relative; conoscenze dettagliate su processi chiave delle principali malattie genetiche nell'uomo; conoscenze dettagliate su processi chiave di cancerogenesi e di progressione tumorale, incluse struttura e funzione di oncogeni ed oncosoppressori e dei corrispondenti processi cellulari normali in cui sono coinvolti; conoscenze approfondite sul trascrittoma di lesioni neoplastiche e sulle tecniche di analisi corrispondenti (DNA microarray); conoscenze approfondite su struttura e funzioni di proteine coinvolte in processi chiave di patologia genetica oncologica e non oncologica e dei corrispondenti processi cellulari normali in cui sono coinvolte; conoscenze sulle tecniche di analisi corrispondenti; capacità di analisi integrata di dati genome-wide e di dati tradizionali morfologici e funzionali; controllo di qualità e validazione basata su evidenze sperimentali in studi clinici controllati - padronanza ed esperienza pratica nelle principali metodologie correntemente utilizzate in biotecnologie molecolari e cellulari; competenze adeguate per l'analisi di procedure di screening biotecnologiche, a fini diagnostici, prognostici e predittivi di risposta ai farmaci; conoscenze teoriche e pratiche sulle metodologie bio-informatiche utilizzate in analisi di dati; conoscenze teoriche e pratiche sulle principali metodiche citogenetiche di analisi del genoma umano; conoscenza in forma scritta e orale della lingua inglese scientifica. SBOCCHI PROFESSIONALI Il diplomato nel Master in Patologia Genetico-Molecolare potrà operare, con funzioni di elevata responsabilità, nei seguenti ambiti: Aziende Ospedaliere, Università e ditte private che si occupano di test genetici in ambito pre- e post-natale, analisi di dati genomici, sviluppo di procedure diagnostiche, prognostiche e predittive, basate su tecnologie di ultima generazione.

Dal 2016 è coordinatore del Master Universitario di I livello in "Genetic Counsellors and Nurses"

Obiettivi: Formare una figura professionale di genetic counsellor, sulla base delle competenze acquisite durante il corso di studi delle professioni sanitarie in particolare infermieristica ed ostetrica ed altri corsi di laurea in ambito sanitario, attraverso l'acquisizione dei principi e delle pratiche della genetica clinica, medica e di laboratorio. Gli aspetti scientifici della genetica costituiscono una parte importante della formazione. Un elemento fondamentale e qualificante è rappresentato dall'approfondimento degli aspetti psicosociali della genetica, delle capacità relazionali (saper essere) e delle competenze nella conduzione della consulenza genetica (saper fare). Inoltre vi sarà un particolare riguardo al lavoro in équipe e multidisciplinare e l'approfondimento delle buone pratiche cliniche in Genetica Medica. Nei paesi anglosassoni il genetic counsellor è parte integrante dei servizi di genetica dove ha un ruolo fondamentale nello svolgimento delle attività cliniche. In Italia, l'auspicabile inserimento di tale figura nei servizi di Genetica è ancora lontana sebbene esistano sporadiche esperienze su base locale. Risulta pertanto fondamentale intraprendere dei percorsi formativi specialistici e professionalizzanti. Il

mondo della genetica è in continua evoluzione e questo determina la necessità di essere continuamente aggiornati sulle molteplici situazioni che si possono presentare in ogni campo di



applicazione. Al termine del Master il partecipante dovrà essere in grado di affiancare il medico genetista nei principali ambiti di consulenza genetica e condurre autonomamente le consulenze genetiche per le quali non è richiesta l'effettuazione di una valutazione clinica al paziente e/o di una diagnosi clinica. Tra queste sono incluse le consulenze genetiche prenatali, le consulenze genetiche preconcezionali e per infertilità, e le consulenze genetiche oncologiche. Verranno introdotte le tecniche di comunicazione utili per condurre una consulenza genetica. Il Master si articolerà in lezioni formali e attività pratiche. Il programma formativo dura 1 anno e impegna in totale 8 settimane. In ognuna delle settimane il partecipante impiegherà la maggior parte del tempo nelle sedute di consulenza genetica. Riceverà inoltre lezioni formali (generalmente la mattina). Il masterizzando dovrà acquisire conoscenze approfondite sui meccanismi genetici alla base delle malattie monogeniche, delle malattie mitocondriali, delle malattie cromosomiche, delle malattie multifattoriali, dei tumori ereditari. Dovrà inoltre dimostrare di aver compreso le principali tecniche di citogenetica, citogenetica molecolare di biologia molecolare e quali sono le loro applicazioni. Parte fondamentale del corso è conoscere le principali modalità di svolgimento di una consulenza genetica. Con questo tipo di programma i partecipanti prenderanno contatto con i servizi di genetica clinica, utili per futuri programmi di formazione e di impiego. Il partecipante assisterà alle lezioni formali organizzate a Siena e potrà svolgere il tirocinio in una sede specifica previo accordo con la direzione.

#### **CORSI DI LAUREA MAGISTRALE**

Nel 2018 è stato istituito il Corso di Laurea Magistrale in Genetic Counsellors, di cui la Prof.ssa Renieri è Presidente.

Il corso di Laurea Magistrale in Genetic Counsellors LM-9 ha l'obiettivo di sviluppare le conoscenze e le abilità necessarie allo svolgimento della professione di counsellor da parte di figure sanitarie non mediche nell'ambito di strutture di genetica clinica, dove operino genetisti clinici con laurea magistrale in medicina e chirurgia e specializzazione in genetica medica, sia in ambito pubblico che privato.

Il percorso formativo affronta i principi della genetica e della genetica medica che verranno sviluppati soprattutto nel primo anno del corso di studio. Già dal primo anno verranno introdotte le basi degli aspetti legislativi che impattano sulle nuove conoscenze del genoma umano e la loro interpretazione. Verranno affrontati tutti gli ambiti di attuazione della consulenza genetica (ad esempio ambito prenatale, preconcezionale, pediatrico, dell'adulto, ecc) toccando i più aggiornati aspetti diagnostici e terapeutici ad oggi disponibili per le malattie genetiche. Una volta acquisite le conoscenze di genetica umana e medica, durante il secondo anno lo studente acquisirà le basi delle tecniche del counselling soprattutto considerando le implicazioni psicologiche inerenti la diagnosi di malattia genetica per il singolo e per la famiglia. L'intero percorso formativo si articolerà avvalendosi delle competenze di esperti qualificati italiani e stranieri.

Tra gli obiettivi del corso si individuano: l'acquisizione dei principi e delle pratiche della genetica (BIO/18), genetica medica e di laboratorio (MED/03); l'approfondimento degli aspetti psicosociali della genetica (M-PSI/01), delle capacità relazionali (saper essere) e delle competenze nella conduzione della consulenza genetica (saper fare) (MED/03); l'acquisizione delle tecniche di comunicazione utili per condurre una consulenza genetica (MED/03 e M-PSI/01). Lungo tutto il percorso formativo del Corso di Laurea Magistrale gli insegnamenti teorici trovano applicazione e verifica nelle attività di tirocinio pratico curricolare, che sono fondamentali per la preparazione all'esercizio della professione di genetic counsellor (BIO/18 e MED/03). In particolare l'attività pratica in sessioni di counselling diviene impegno primario dello studente, con la finalità di svilupparne capacità decisionale, autonomia operativa, abilità gestionali e di relazione con i pazienti. Viene dato particolare riguardo al lavoro in équipe e multidisciplinare e all'approfondimento delle buone pratiche cliniche in Genetica Medica (MED/03, MED/06, MED/26, MED/40).

Al termine del Corso di studi il partecipante dovrà essere in grado di affiancare il medico genetista nei principali ambiti di consulenza genetica e condurre autonomamente le consulenze genetiche per le quali non è richiesta l'effettuazione di una valutazione clinica al paziente e/o di

una diagnosi clinica. Tra queste sono incluse le consulenze genetiche prenatali, le consulenze



genetiche preconcezionali e per infertilità, e le consulenze genetiche oncologiche.  
Con l'elaborazione delle tesi di laurea si valuta infine l'attitudine degli studenti a svolgere ricerche bibliografiche ed attività sperimentali e cliniche.

#### **ATTIVITA' ASSISTENZIALE**

##### **RESPONSABILITA' STRUTTURA COMPLESSA**

Dal 2011 la Prof. Renieri 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, 2 infermiere, 3 medici, 8 biologi, 2 tecnico, 5 dottorandi e 11 specializzandi (5 medici e 6 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 mq dedicati a segreteria, direzione e servizi, 270 mq a laboratorio e 60 mq ad ambulatori. Sono presenti 2 ambulatori, uno per le visite e uno per le consulenze genetiche con i familiari.

L' U.O.C. di Genetica Medica è certificata ISO9001 e ISO15189.

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).

##### **RESPONSABILITA' DIAGNOSI MOLECOLARI**

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

Alcaptonuria	dal 2012
Alport (Sindrome di), autosomica recessiva	dal 1991
Alport (Sindrome di), legata all'X	dal 1991
Alzheimer, ApoE	dal 1997
Charcot-Marie-Tooth type IA (CMTIA)	dal 2000
Cohen (Sindrome di)	dal 2004
Distrofia facio-scapolo-omerale	dal 1996
Distrofia oculofaringea	dal 2001
Fibrosi polmonare	dal 2011
Glaucoma Familiare	dal 1996
Huntington (Malattia di)	dal 2002
Ittiosi da deficit di steroido-solfatasi, legata all'X	dal 1994
Leiomiomatosi e Alport, sindrome da geni contigui	dal 1994
Lesch Nyhan (Sindrome di)	dal 2000
Neuropatie periferiche	dal 2002
Parkinson (Malattia di)	dal 1997
Rene policistico dell'adulto	dal 1994
Retinoblastoma	dal 2000
Retinoschisi	dal 1999
Rett (Sindrome di)	dal 1999
Ritardo mentale (Telomeri/array-CGH)	dal 2006
WAGR	dal 1994
Williams (Sindrome di)	dal 1994

#### 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 attivita' 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 attivita' di counseling interdisciplinare con l'ausilio dello psicologo per le consulenze genetiche presintomatiche secondo le linee guida internazionali.

Dal 2001 ad oggi ha coordinato come direttore della UOC Genetica Medica 9900 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.

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)
- EBMG (European Board of Medical Genetics), a professional organism of ESHG (dal 2014)
- SIGU representative within UEMS (Union Européenne des Médecins Spécialistes - European Union of Medical Specialists) dal 2013 al 2016
- European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE) dal 2016
- Secretary of Clinical Genetics Section within UEMS (Union Européenne des Médecins Spécialistes - European Union of Medical Specialists) dal 1° Gennaio, 2017
- Coordinatore del Working Group of Clinical Genetics of the Italian Society of Human Genetics (SIGU) dal 2014
- Membro del Comitato Etico dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena, Italy dal 2016
- Coordinatore del Network for Italian Genomes (NIG) dal 2017
- Membro del "Committee for Advanced Therapies" (CAT) at the European Medicines Agency (EMA) dal 2019

##### 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 attività in un gruppo più consistente sotto la guida del prof. Andrea Ballabio. Dal 1997 coordina da sola un gruppo più 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)

##### 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
- Evaluator for National Assessment of Research Quality (VQR) 2012 for research products 2004-2010
- Component of Scientific Committee for National Academic Qualification (ASN) 2012 and 2013
- OTKA proposal for National Scientific Research Fund in Hungary 2013
- Evaluator for National Assessment of Research Quality (VQR) 2016 for research products 2011-2014

#### COMITATI EDITORIALI

- Giornale Italiano di Nefrologia
- Section Editor di European Journal of Human Genetics (EJHG) from 2014

#### 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.

2) Renieri A, Conticello S, Pinto AM, Meloni I, Daga S, Donati F, Croci S, Lopercolo D. "CRISPR-Cas system for gene therapy" (Patent application N° 102018000020230) for the use of CRISPR/Cas9 technology in rare genetic diseases. December 19, 2018.

3) Renieri A, Conticello S, Donati F, Niccheri F, Mari F, Papa FT, Lorenzetti FC. "Sistema CRISPR-Cas per l'editing genomico" (Patent application N° 102018000009431) for the employment of CRISPR/Cpf1 technology for specific delivery of suicide gene in cancer cells mutated in TP53. October 15, 2018.

#### DESCRIZIONE ATTIVITA' DI RICERCA

L'attività di ricerca è testimoniata da 234 pubblicazioni originali per un totale di IF di 1.024,448. E' inoltre autrice di 6 capitoli di libri, 9 review su invito, e di un N&V sulla rivista Nat Genet. Inoltre, ha partecipato a congressi con 216 poster, 105 comunicazioni orali e più di 50 relazioni su invito. Ha un H-index di 40 (update Aprile 2019), con un numero di citazioni totali di 6,206 e un numero di articoli negli ultimi 10 anni di 127.

È possibile consultare l'attività di ricerca della Prof. Renieri alla sua pagina docente: <http://unisi-sito04.prod.cineca.it/it/dipartimento/personale/docenti/renieri-alessandra>.

#### 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) Renieri A, De Marchi M.  
New approaches to the DNA diagnosis of Alport syndrome. Contrib Nephrol. 1996;117:183-97. Review.

C) 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.

D) Frasca GM, Onetti-Muda A, Renieri A.  
Thin glomerular basement membrane disease.





- J Nephrol. 2000 Jan-Feb;13(1):15-9. Review.
- E) Renieri A, Giordano N, Geraci S, Gennari C. [Molecular genetics and bone diseases].  
Ann Ist Super Sanita. 2000;36(1):89-98. Review.
- F) Loré 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. Review.
- G) 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.
- H) 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.
- I) 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.
- J) Pescucci C, Meloni I, Renieri A.  
Is Rett syndrome a loss-of-imprinting disorder?  
Nat Genet. 2005 Jan;37(1):10-1. N&V
- K) 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.
- L) La sindrome di Rett e le varianti fenotipiche: dalla clinica alla genetica. Prospettive in Pediatria 2005;35: 211-220.
- M) Pescucci C, Longo I, Mari F, Scala E, Bruttini M, Caselli R, Renieri A.  
[Clinical and genetic features of the Alport 'syndromes'].  
G Ital Nefrol. 2005 Sep-Oct;22(5):466-76. Review
- N) 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. Review.
- O) 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. Review.
- P) 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 May;211(2):287-95. Review.
- Q) 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. Review.

R) 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. Review.

S) Conti S, Condò M, Posar A, Mari F, Resta N, Renieri A, Neri I, Patrizi A, Parmeggiani A. Phosphatase and tensin homolog (PTEN) gene mutations and autism: literature review and a case report of a patient with Cowden syndrome, autistic disorder, and epilepsy. J Child Neurol. 2012 Mar;27(3):392-7. Epub 2011 Sep 29. Review.

#### CAPITOL DI LIBRI

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

In:

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

2- Renieri A, Bruttini M, Piccini M, Bruno M, Cecconi M, Conti M, Coppo R, La Manna A,

3. Trivelli A, De Marchi M, Ballabio A "Molecular diagnosis of Alport syndrome: the experience

4. in Siena" in Hereditary Kidney Diseases Contributions to Nephrology, vol 122, Karger 1997

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

5. Caselli R; Papa F.T; Ariani F; Meloni I; A. Renieri. "X-linked mental retardation: a diagnostic, clinical and molecular update" in **Mental Retardation**, John Libbey Eurotext, Montrouge (France), 2007

6. Frullanti E and Renieri A. "Riorganizzazione dell'attività di Genetica Medica relativa ai test genetici per malattie rare in ottica LEAN" in **Lean Thinking in Sanità** di Bianciardi C, Bracci L, Burroni L, Guercini J, Società Editrice Esculapio, Bologna, Italy, 2014.

7. Neul J, Leonard H, Renieri A, Bjorun Brower S, Mari F. "Chapter 5: Genetic sources of variation in Rett Syndrome" in **Rett Syndrome** di Walter Kaufmann, Alan Percy, Angus Clarke, Helen Leonard and Sakku Bai Naidu, Mac Keith Press, London, UK, 2016

PUBBLICAZIONI IN ESTENSO

N. 234 Original Papers; Total Impact Factor = 1.024,448

- 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 lateonset 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, freezesubstituted, 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, Galiotta 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 FAFL4 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, Hulthen 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. Dotand-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. FAHL4, 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. Xlinked 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, Borochoowitz 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, Ulivelli 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) Papa FT, 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, Giannoulia-Karantana 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*. 2009 Mar 17;159(2):657-69
- 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 Mar;100(3):465-71
- 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, Pompilii 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 Sep;17(9):1141-7.
- 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-Jun;52(2-3):148-52.
- 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-Jun;52(2-3):131-3
- 109) Marcocci E, Uliana V, Bruttini M, Artuso R, Silengo MC, Zerial M, Bergesio F, Amoroso A, Savoldi S, Pennesi M, Giachino D, Rombolà G, Fogazzi GB, Rosatelli C, Martinhago CD, 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 May;24(5):1464-71
- 110) Gaudio C, Malandrini A, Pollazzon M, Murru S, Mari F, Renieri A, Federico A. Leukoencephalopathy in 21-beta hydroxylase deficiency: Report of a family. *Brain Dev*. 2010 May;32(5):421-4. Epub 2009 May 7.
- 111) Pollazzon M, Suominen T, Penttilä S, Malandrini A, Carluccio MA, Mondelli M, Marozza A, Federico A, Renieri A, Hackman P, Dotti MT, Udd B. The first Italian family with tibial muscular dystrophy caused by a novel titin mutation. *J Neurol*. 2012 Apr;257(4):575-9; Epub 2009 Nov 13.

112) Artuso R, Mencarelli MA, Polli R, Sartori S, Ariani F, Pollazzon M, Marozza A, Cilio MR, Specchio N, Vigevano 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.* 2010 Jan;32(1):17-24. Epub 2009 Apr 10

113) Mencarelli MA, Spanhol-Rosseto A, Artuso R, Rondinella D, De Filippis R, Bahi-Buisson N,



Nectoux J, Rubinsztajn R, Bienvenu T, Moncla A, Chabrol B, Villard L, Krumina Z, Armstrong J, Roche A, Pineda M, Gak E, Mari F, Ariani F, Renieri A.

Novel FOXC1 mutations associated with the congenital variant of Rett syndrome. *J Med Genet.* 2010 Jan;47(1):49-53

114) Katzaki E, Papa FT, Mucciolo M, Uliana V, Renieri A.

Is HSD17B1 a new sex reversal gene in human?

*Mol Cell Endocrinol.* 2009 Dec 10;313(1-2):70; author reply 71

115) Squillaro T, Alessio N, Cipollaro M, Renieri A, Giordano A, Galderisi U.

Partial silencing of methyl cytosine protein binding 2 (MECP2) in mesenchymal stem cells induces senescence with an increase in damaged DNA. *FASEB J.* 2010 May; 24(5):1593-603.

116) Zappella M, Mari F, Renieri A.

Should a syndrome be called by its correct name? The example of the preserved speech variant of Rett syndrome.

*Eur J Pediatr.* 2005 Nov;164(11):710; author reply 711-2. Epub 2005 Jul 12.

117) Zacà V, Guerrini F, Renieri A, Fruschelli M, Mondillo S.

Isolated noncompaction of ventricular myocardium in an adult patient with mild dysmorphism. *Minerva Cardioangiol.* 2006 Apr;54(2):286-7.

118) Morleo M, Iaconis D, Chitayat D, Peluso I, Marzella R, Renieri A, Mari F, Franco B.

Disruption of the IQSEC2 transcript in a female with X;autosome translocation t(X;20)(p11.2;q11.2) and a phenotype resembling X-linked infantile spasms (ISSX) syndrome. *Mol Med Report* 2008 Jan-Feb;1(1):33-39.

119) Corre T, Schuettler J, Bione S, Marozzi A, Persani L, Rossetti R, Torricelli F, Giotti I, Vogt P, Toniolo D; Italian Network for the study of Ovarian Dysfunctions.

A large-scale association study to assess the impact of known variants of the human INHA gene on premature ovarian failure.

*Hum Reprod.* 2009 Aug;24(8):2023-8

120) Makrythanasis P, Kapranov P, Bartoloni L, Reymond A, Deutsch S, Guigó R, Denoed F, Drenkow J, Rossier C, Ariani F, Capra V, Excoffier L, Renieri A, Gingeras TR, Antonarakis SE.

Variation in novel exons (RACEfrags) of the MECP2 gene in Rett syndrome patients and controls.

*Hum Mutat.* 2009 Sep;30(9):E866-79

121) Buoni S, Zannolli R, De Felice C, De Nicola A, Guerri V, Guerra B, Casali S, Pucci B, Corbini L, Mari F, Renieri A, Zappella M, Hayek J.

EEG features and epilepsy in MECP2-mutated patients with the Zappella variant of Rett syndrome.

*Clin Neurophysiol.* 2010 May;121(5):652-7

122) Rodriguez JD, Bhat SS, Meloni I, Ladd S, Leslie ND, Doyne EO, Renieri A, Dupont BR, Stevenson RE, Schwartz CE, Srivastava AK.

Intellectual disability, midface hypoplasia, facial hypotonia, and Alport syndrome are associated with a deletion in Xq22.3.

*Am J Med Genet A.* 2010 Mar;152A(3):713-7

123) Uliana V, Grosso S, Cioni M, Ariani F, Papa FT, Tamburello S, Rossi E, Katzaki E, Mucciolo M, Marozza A, Pollazzon M, Mencarelli MA, Mari F, Balestri P, Renieri A.



3.2 Mb microdeletion in chromosome 7 bands q22.2-q22.3 associated with overgrowth and delayed bone age.



Eur J Med Genet. 2010 May-Jun;53(3):168-70

124) Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini

L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, Grammatico P; International JSRD Study Group, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM.

Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. Hum Mutat. 2010 May; 31(5):E1319-31.

125) Parri V, Katzaki E, Uliana V, Scionti F, Tita R, Artuso R, Longo I, Boschloo R, Vijzelaar R, Selicorni A, Brancati F, Dallapiccola B, Zelante L, Hamel CP, Sarda P, Lalani SR, Grasso R, Buoni S, Hayek J, Servais L, de Vries BB, Georgoudi N, Nakou S, Petersen MB, Mari F, Renieri A, Ariani F. High frequency of COH1 intragenic deletions and duplications detected by MLPA in patients with Cohen syndrome. Eur J Hum Genet. 2010 Oct;18(10):1133-40.

126) Katzaki E, Morin G, Pollazzon M, Papa FT, Buoni S, Hayek J, Andrieux J, Lecerf L, Popovici C, Receveur A, Mathieu-Dramard M, Renieri A, Mari F, Philip N. Syndromic mental retardation with thrombocytopenia due to 21q22.11q22.12 deletion: Report of three patients. Am J Med Genet A. 2010 Jul;152A(7):1711-7

127) Pintaudi M, Calevo MG, Vignoli A, Parodi E, Aiello F, Baglietto MG, Hayek Y, Buoni S, Renieri A, Russo S, Cogliati F, Giordano L, Canevini M, Veneselli E. Epilepsy in Rett syndrome: clinical and genetic features. Epilepsy Behav. 2010 Nov;19(3):296-300. Epub 2010 Aug 21.

128) Frezzotti P, Pescucci C, Papa FT, Iester M, Mittica V, Motolese I, Peruzzi S, Artuso R, Longo I, Mencarelli MA, Mittica P, Motolese E, Renieri A. Association between primary open-angle glaucoma (POAG) and WDR36 sequence variance in Italian families affected by POAG. Br J Ophthalmol. 2011 May;95(5):624-6. Epub 2010 Sep 2.

129) Bucalossi A, Toraldo F, Tozzi M, Lenoci M, Castagnini C, Artuso R, Renieri A, Marotta G. Is complement alternative pathway dysregulation involved in veno-occlusive disease of the liver? Biol Blood Marrow Transplant. 2010 Dec;16(12):1749-50. Epub 2010 Sep 19.

130) Neul JL, Kaufmann WE, Glaze DG, Christodoulou J, Clarke AJ, Bahi-Buisson N, Leonard H, Bailey ME, Schanen NC, Zappella M, Renieri A, Huppke P, Percy AK; Rett Search Consortium. Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature. Ann Neurol. 2010 Dec;68(6):944-50.

131) Hadzsiev K, Polgar N, Bene J, Komlosi K, Karteszi J, Hollody K, Kosztolanyi G, Renieri A, Melegh B. Analysis of Hungarian patients with Rett syndrome phenotype for MECP2, CDKL5 and FOXG1 gene mutations. J Hum Genet. 2011 Mar;56(3):183-7. Epub 2010 Dec 16.

132) Uliana V, Marcocci E, Mucciolo M, Meloni I, Izzi C, Manno C, Bruttini M, Mari F, Scolari F, Renieri A, Salviati L. Alport syndrome and leiomyomatosis: the first deletion extending beyond COL4A6 intron 2. Pediatr Nephrol. 2011 May;26(5):717-24. Epub 2010 Dec 14.

133) Artuso R, Papa FT, Grillo E, Mucciolo M, Yasui DH, Dunaway KW, Disciglio V, Mencarelli MA, Pollazzon M, Zappella M, Hayek G, Mari F, Renieri A, Lasalle JM, Ariani F. Investigation of modifier genes within copy number variations in Rett syndrome. J Hum Genet. 2011 Jul;56(7):508-15

134) Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Silengo MC, Reymond A, Gumiero

B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagnì A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, Daolio C, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, Garavelli L, Lapi E, Mattina T, Melis D, Patricelli MG, Priolo M, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, della Monica M, Toschi B, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante



L,Merla G. Mutation spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Jun 9;6:38.

135) Giovannini S, Zucchelli GC, Iervasi G, Iervasi A, Chiesa MR, Mercuri A, Renieri A, Prontera C, Conte R, Clerico A. Multicentre comparison of free thyroid hormones immunoassays: the Immunocheck study. *Clin Chem Lab Med.* 2011 Oct;49(10):1669-76. Epub 2011 Jun 17.

136) Kuechler A, Buysse K, Clayton-Smith J, Le Caignec C, David A, Engels H, Kohlhase J, Mari F, Mortier G, Renieri A, Wieczorek D. Five patients with novel overlapping interstitial deletions in 8q22.2q22.3. *Am J Med Genet A.* 2011 Aug;155A(8):1857-64.

137) Amenduni M, De Filippis R, Cheung AY, Disciglio V, Epistolato MC, Ariani F, Mari F, Mencarelli MA, Hayek Y, Renieri A, Ellis J, Meloni I. iPS cells to model CDKL5-related disorders. *Eur J Hum Genet.* 2011 Dec;19(12):1246-55. doi:10.1038/ejhg.2011.131. Epub 2011 Jul 13.

138) Halgren C, Kjaergaard S, Bak M, Hansen C, El-Schich Z, Anderson C, Henriksen K, Hjalgrim H, Kirchhoff M, Bijlsma E, Nielsen M, den Hollander N, Ruivenkamp C, Isidor B, Le Caignec C, Zannolli R, Mucciolo M, Renieri A, Mari F, Anderlid BM, Andrieux J, Dieux A, Tommerup N, Bache I. Corpus callosum abnormalities, intellectual disability, speech impairment, and autism in patients with haploinsufficiency of ARID1B. *Clin Genet.* 2012 Sep;82(3):248-255.

139) Epistolato MC, Disciglio V, Livide G, Berchiolla P, Mencarelli MA, Marozza A, Amenduni M, Hadjistilianou T, De Francesco S, Acquaviva A, Toti P, Cetta F, Ariani F, De Marchi M, Renieri A, Giachino D. p53 Arg72Pro and MDM2 309 SNPs in hereditary retinoblastoma. *J Hum Genet.* 2011 Sep;56(9):685-6.

140) Jacquemont S, Reymond A, Zufferey F, Harewood L, Walters RG, Kutalik Z, Martinet D, Shen Y, Valsesia A, Beckmann ND, Thorleifsson G, Belfiore M, Bouquillon S, Champion D, de Leeuw N, de Vries BB, Esko T, Fernandez BA, Fernández-Aranda F, Fernández-Real JM, Gratacòs M, Guilmatre A, Hoyer J, Jarvelin MR, Kooy RF, Kurg A, Le Caignec C, Männik K, Platt OS, Sanlaville D, Van Haelst MM, Villatoro Gomez S, Walha F, Wu BL, Yu Y, Aboura A, Addor MC, Alembik Y, Antonarakis SE, Arveiler B, Barth M, Bednarek N, Béna F, Bergmann S, Beri M, Bernardini L, Blaumeiser B, Bonneau D, Bottani A, Boute O, Brunner HG, Cailley D, Callier P, Chiesa J, Chrast J, Coin L, Coutton C, Cuisset JM, Cuvellier JC, David A, de Freminville B, Delobel B, Delrue MA, Demeer B, Descamps D, Didelot G, Dieterich K, Disciglio V, Doco-Fenzy M, Drunat S, Duban-Bedu B, Dubourg C, El-Sayed Moustafa JS, Elliott P, Faas BH, Faivre L, Faudet A, Fellmann F, Ferrarini A, Fisher R, Flori E, Forer L, Gaillard D, Gerard M, Gieger C, Gimelli S, Gimelli G, Grabe HJ, Guichet A, Guillin O, Hartikainen AL, Heron D, Hippolyte L, Holder M, Homuth G, Isidor B, Jaillard S, Jaros Z, Jiménez-Murcia S, Helas GJ, Jonveaux P, Kaksonen S, Keren B, Kloss-Brandstätter A, Knoers NV, Koolen DA, Kroisel PM, Kronenberg F, Labalme A, Landais E, Lapi E, Layet V, Legalic S, Leheup B, Leube B, Lewis S, Lucas J, MacDermot KD, Magnusson P, Marshall C, Mathieu-Dramard M, McCarthy MI, Meitinger T, Mencarelli MA, Merla G, Moerman A, Mooser V, Morice-Picard F, Mucciolo M, Nauck M, Ndiaye NC, Nordgren A, Pasquier L, Petit F, Pfundt R, Plessis G, Rajcan-Separovic E, Ramelli GP, Rauch A, Ravazzolo R, Reis A, Renieri A, Richart C, Ried JS, Rieubland C, Roberts W, Roetzer KM, Rooryck C, Rossi M, Saemundsen E, Satre V, Schurmann C, Sigurdsson E, Stavropoulos DJ, Stefansson H, Tengström C, Thorsteinsdóttir U, Tinahones FJ, Touraine R, Vallée L, van Binsbergen E, Van der Aa N, Vincent-Delorme C, Visvikis-Siest S, Vollenweider P, Völzke H, Vulto-van Silfhout AT, Waeber G, Wallgren-Pettersson C, Witwicki RM, Zwolinski S, Andrieux J, Estivill X, Gusella JF, Gustafsson O, Metspalu A, Scherer SW, Stefansson K, Blakemore AI, Beckmann JS, Froguel P. Mirror extreme BMI phenotypes associated with gene dosage at

the chromosome 16p11.2 locus. *Nature*. 2011 Aug 31;478(7367):97-102.

141) Artuso R, Fallerini C, Dosa L, Scionti F, Clementi M, Garosi G, Massella L, Epistolato MC,





Mancini R, Mari F, Longo I, Ariani F, Renieri A, Bruttini M. Advances in Alport syndrome diagnosis using next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet.* 2012 Jan;20(1):50-7.

142) Mencarelli MA, Tassini M, Pollazzon M, Vivi A, Calderisi M, Falco M, Fichera M, Monti L, Buoni S, Mari F, Engelke U, Wevers RA, Hayek J, Renieri A. Creatinetransporter defect diagnosed by proton NMR spectroscopy in males with intellectual disability. *Am J Med Genet A.* 2011 Oct;155A(10):2446-52.

143) Bedeschi MF, Colombo L, Mari F, Hofmann K, Rauch A, Gentilin B, Renieri A, Clerici D. Unmasking of a Recessive SCARF2 Mutation by a 22q11.12 de novo Deletion in a Patient with Van den Ende-Gupta Syndrome. *Mol Syndromol.* 2010;1(5):239-245. Epub 2011 May 18.

144) De Filippis R, Pancrazi L, Bjørge K, Rosseto A, Kleefstra T, Grillo E, Panighini A, Cardarelli F, Meloni I, Ariani F, Mencarelli M, Hayek J, Renieri A, Costa M, Mari F. Expanding the phenotype associated with FOXP1 mutations and in vivo FoxG1 chromatin-binding dynamics. *Clin Genet.* 2012 Oct;82(4):395-403.

145) Venturi C, Bracco S, Cerase A, Cioni S, Galluzzi P, Gennari P, Vallone IM, Tinturini R, Vittori C, De Francesco S, Caini M, D'Ambrosio A, Toti P, Renieri A, Hadjistilianou T. Superselective ophthalmic artery infusion of melphalan for intraocular retinoblastoma: preliminary results from 140 treatments. *Acta Ophthalmol.* 2012 Jan 23.

146) Livide G, Epistolato MC, Amenduni M, Disciglio V, Marozza A, Mencarelli MA, Toti P, Lazzi S, Hadjistilianou T, De Francesco S, D'Ambrosio A, Renieri A, Ariani F. Epigenetic and copy number variation analysis in retinoblastoma by MS-MLPA. *Pathol Oncol Res.* 2012 Jul;18(3):703-12. Epub 2012 Jan 26.

147) Squillaro T, Alessio N, Cipollaro M, Melone MA, Hayek G, Renieri A, Giordano A, Galderisi U. Reduced expression of MECP2 affects cell commitment and maintenance in neurons by triggering senescence: new perspective for Rett syndrome. *Mol Biol Cell.* 2012 Apr;23(8):1435-45. Epub 2012 Feb 22.

148) Grillo E, Villard L, Clarke A, Ben Zeev B, Pineda M, Bahi-Buisson N, Hryniewiecka-Jaworska A, Bienvenu T, Armstrong J, Martinez AR, Mari F, Veneselli E, Russo S, Vignoli A, Pini G, Djuric M, Bisgaard AM, Mejaški Bošnjak V, Polgár N, Cogliati F, Ravn K, Pintaudi M, Melegh B, Craiu D, Djukic A, Renieri A. Rettnet database: an integrated clinical and genetic network of Rett syndrome databases. *Hum Mutat.* 2012 Jul;33(7):1031-6.

149) Pini G, Bigoni S, Engerström IW, Calabrese O, Felloni B, Scusa MF, Di Marco P, Borelli P, Bonuccelli U, Julu PO, Nielsen JB, Morin B, Hansen S, Gobbi G, Visconti P, Pintaudi M, Edvige V, Romanelli A, Bianchi F, Casarano M, Battini R, Cioni G, Ariani F, Renieri A, Benincasa A, Delamont RS, Zappella M; ESRRA group. Variant of Rett syndrome and CDKL5 gene: clinical and autonomic description of 10 cases. *Neuropediatrics.* 2012 Feb;43(1):37-43. Epub 2012 Mar 19.

150) De Francesco S, Galluzzi P, Del Longo A, Piozzi E, Renieri A, Menicacci C, Mari F, Munier F, Hadjistilianou T, Mastrangelo D. 13q Deletion syndrome and retinoblastoma in identical dichorionic diamniotic monozygotic twins. *Eur J Ophthalmol.* 2012 Sep;22(5):857-60.

151) Rotondi M, Fallerini C, Pirali B, Longo I, Pasquali D, Rampino T, Chiovato L, Mari F, Renieri A. A Unique Patient Presenting with Concomitant Klinefelter Syndrome, Alport Syndrome and Craniopharyngioma. *J Androl.* 2012 Apr 19. [Epub ahead of print]

152) Bijlsma EK, Collins A, Papa FT, Tejada MI, Wheeler P, Peeters EA, Gijsbers AC, van de Kamp JM, Kriek M, Losekoot M, Broekma AJ, Crolla JA, Pollazzon M, Mucciolo M, Katzaki E,

Disciglio V, Ferreri MI, Marozza A, Mencarelli MA, Castagnini C, Dosa L, Ariani F, Mari F, Canitano R, Hayek G, Botella MP, Gener B, Mínguez M, Renieri A, Ruivenkamp CA. Xq28



duplications including MECP2 in five females: Expanding the phenotype to severe mental retardation. *Eur J Med Genet.* 2012 Jun;55(6-7):404-13.

153) Cellini E, Disciglio V, Novara F, Barkovich JA, Mencarelli MA, Hayek J, Renieri A, Zuffardi O, Guerrini R. Periventricular heterotopia with white matter abnormalities associated with 6p25 deletion. *Am J Med Genet A.* 2012 Jul;158A(7):1793-7.

154) Ariani F, Mari F, Amitrano S, Di Marco C, Artuso R, Scala E, Meloni I, DellaVolpe R, Rossi A, van Bokhoven H, Renieri A. Exome sequencing overrides formal genetics: ASPM mutations in a case study of apparent X-linked microcephalic intellectual deficit. *Clin Genet.* 2012 Jul 23.

155) Bonomi M, Somigliana E, Cacciatore C, Busnelli M, Rossetti R, Bonetti S, Paffoni A, Mari D, Ragni G, Persani L; the Italian Network for the study of Ovarian Dysfunctions. Blood Cell Mitochondrial DNA Content and Premature Ovarian Aging. *PLoS One.* 2012;7(8):e42423. Epub 2012 Aug 3.

156) Newbury DF, Mari F, Akha ES, Macdermot KD, Canitano R, Monaco AP, Taylor JC, Renieri A, Fisher SE, Knight SJ. Dual copy number variants involving 16p11 and 6q22 in a case of childhood apraxia of speech and pervasive developmental disorder. *Eur J Hum Genet.* 2013 Apr;21(4):361-5. doi: 10.1038/ejhg.2012.166. Epub 2012 Aug 22.

157) Zufferey F, Sherr EH, Beckmann ND, Hanson E, Maillard AM, Hippolyte L, Macé A, Ferrari C, Kutalik Z, Andrieux J, Aylward E, Barker M, Bernier R, Bouquillon S, Conus P, Delobel B, Faucett WA, Goin-Kochel RP, Grant E, Harewood L, Hunter JV, Lebon S, Ledbetter DH, Martin CL, Männik K, Martinet D, Mukherjee P, Ramocki MB, Spence SJ, Steinman KJ, Tjernagel J, Spiro JE, Raymond A, Beckmann JS, Chung WK, Jacquemont S; Simons VIP Consortium; 16p11.2 European Consortium. A 600 kb deletion syndrome at 16p11.2 leads to energy imbalance and neuropsychiatric disorders. *J Med Genet.* 2012 Oct;49(10):660-8.

158) Capitani N, Ariani F, Amedei A, Pezzicoli A, Matucci A, Vultaggio A, Troilo A, Renieri A, Baldari CT, D'Elia MM. Vav1 haploinsufficiency in a common variable immunodeficiency patient with defective T-cell function. *Int J Immunopathol Pharmacol.* 2012 Jul-Sep;25(3):811-7.

159) Massella L, Gangemi C, Giannakakis K, Crisafi A, Faraggiana T, Fallerini C, Renieri A, Muda AO, Emma F. Prognostic value of glomerular collagen IV immunofluorescence studies in male patients with X-linked Alport syndrome. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2013 May;8(5):749-55.

160) Grillo E, Lo Rizzo C, Bianciardi L, Bizzarri V, Baldassarri M, Spiga O, Furini S, De Felice C, Signorini C, Leoncini S, Pecorelli A, Ciccoli L, Mencarelli MA, Hayek J, Meloni I, Ariani F, Mari F, Renieri A. Revealing the complexity of a monogenic disease: rett syndrome exome sequencing. *PLoS One.* 2013;8(2):e56599

161) Pini G, Bigoni S, Engerström IW, Calabrese O, Felloni B, Scusa MF, Di Marco P, Borelli P, Bonuccelli U, Julu PO, Nielsen JB, Morin B, Hansen S, Gobbi G, Visconti P, Pintaudi M, Edvige V, Romanelli A, Bianchi F, Casarano M, Battini R, Cioni G, Ariani F, Renieri A, Benincasa A, Delamont RS, Zappella M; ESRRA group. Variant of Rett Syndrome and CDKL5 Gene: Clinical and Autonomic Description of 10 Cases. *Neuropediatrics.* 2013 Aug;44(4):237-8.

162) Nikkel SM, Dauber A, de Munnik S, Connolly M, Hood RL, Caluseriu O, Hurst J, Kini U, Nowaczyk MJ, Aferjar A, Albrecht B, Allanson JE, Balestri P, Ben-Omran T, Brancati F, Cordeiro

I, da Cunha BS, Delaney LA, Destrée A, Fitzpatrick D, Forzano F, Ghali N, Gillies G, Harwood K, Hendriks YM, Héron D, Hoischen A, Honey EM, Hoefsloot LH, Ibrahim J, Jacob CM, Kant SG, Kim CA, Kirk EP, Knoers NV, Lacombe D, Lee C, Lo IF, Lucas LS, Mari F, Mericq V, Moilanen JS, Møller ST, Moortgat S, Pilz DT, Pope K, Price S, Renieri A, Sá J, Schoots J, Silveira EL, Simon ME, Slavotinek A, Temple IK, van der Burgt I, de Vries BB, Weisfeld-Adams JD, Whiteford ML, Wierczorek D, Wit JM, Yee CF, Beaulieu CL, White SM, Bulman DE, Bongers E, Brunner H,



Feingold M, Boycott KM. The phenotype of floating-harbor syndrome: clinical characterization of 52 individuals with mutations in exon 34 of SRCAP. *Orphanet J Rare Dis.* 2013 Apr 27;8(1):63.

163) Di Marco C, Bulotta AL, Varetti C, Dosa L, Michelucci A, Baldinotti F, Meucci D, Castagnini C, Lo Rizzo C, Di Maggio G, Simi P, Mari F, Bertelloni S, Renieri A, Messina M. Ambiguous external genitalia due to defect of 5- $\alpha$ -reductase in seven Iraqi patients: Prevalence of a novel mutation. *Gene.* 2013 Sep 10;526(2):490-3.

164) Blackhall V, Asif M, Renieri A, Civitelli S, Kirk A, Jilaihawi A, Granato F. The role of surgical lung biopsy in the management of interstitial lung disease: experience from a single institution in the UK. *Interact Cardiovasc Thorac Surg.* 2013 Aug;17(2):253-7.

165) Wieczorek D, Bögershausen N, Beleggia F, Steiner-Haldenstätt S, Pohl E, Li Y, Milz E, Martin M, Thiele H, Altmüller J, Alanay Y, Kayserili H, Klein-Hitpass L, Böhringer S, Wollstein A, Albrecht B, Boduroglu K, Caliebe A, Chrzanowska K, Cogulu O, Cristofoli F, Czeschik JC, Devriendt K, Dotti MT, Elcioglu N, Gener B, Goecke TO, Krajewska-Walasek M, Guillén-Navarro E, Hayek J, Houge G, Kilic E, Simsek-Kiper PO, López-González V, Kuechler A, Lyonnet S, Mari F, Marozza A, Mathieu Dramard M, Mikat B, Morin G, Morice-Picard F, Ozkynay F, Rauch A, Renieri A, Tinschert S, Utine GE, Vilain C, Vivarelli R, Zweier C, Nürnberg P, Rahmann S, Vermeesch J, Lüdecke HJ, Zeschnigk M, Wollnik B. A comprehensive molecular study on Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes identifies a broad molecular and clinical spectrum converging on altered chromatin remodeling. *Hum Mol Genet.* 2013 Aug 14.

166) Filocamo M, Baldo C, Goldwurm S, Renieri A, Angelini C, Moggio M, Mora M, Merla G, Politano L, Garavaglia B, Casareto L, Bricarelli FD. Telethon Network of Genetic Biobanks: a key service for diagnosis and research on rare diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2013 Aug 30;8(1):129.

167) Conti S, Condò M, Posar A, Mari F, Resta N, Renieri A, Neri I, Patrizi A, Parmeggiani A (2011). Phosphatase and Tensin Homolog (PTEN) Gene Mutations and Autism: Literature Review and a Case Report of a Patient With Cowden Syndrome, Autistic Disorder and Epilepsy. *JOURNAL OF CHILD NEUROLOGY*, 2012 Mar;27(3):392-7, doi: 10.1177/0883073811420296

168) Fallerini C, Dosa L, Tita R, Del Prete D, Feriozzi S, Gai G, Clementi M, La Manna A, Miglietti N, Mancini R, Mandrile G, Ghiggeri G, Piaggio G, Brancati F, Diano L, Frate E, Pinciaroli A, Giani M, Castorina P, Bresin E, Giachino D, De Marchi M, Mari F, Bruttini M, Renieri A, Ariani F. Unbiased next generation sequencing analysis confirms the existence of autosomal dominant Alport syndrome in a relevant fraction of cases. *Clin Genet.* 2013 Sep 4. doi: 10.1111/cge.12258.

169) Mucciolo M, Magini P, Marozza A, Mongelli P, Mencarelli MA, Hayek G, Tavalazzi F, Mari F, Seri M, Renieri A, Graziano C. 9q31.1q31.3 deletion in two patients with similar clinical features: A newly recognized microdeletion syndrome? *Am J Med Genet A.* 2013 Dec 20.

170) Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, Nickerson E, Elkhartoufi N, Scott E, Spencer E, Gabriel S, Thomas S, Ben-Zeev B, Bertini E, Boltshauser E, Chaouch M, Cilio MR, de Jong MM, Kayserili H, Ogur G, Poretti A, Signorini S, Uziel G, Zaki MS; International JSRD Study Group, Johnson C, Attié-Bitach T, Gleeson JG, Valente EM. Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders. *Eur J Hum Genet.* 2013 Oct;21(10):1074-8.

171) Yamamoto T, Mencarelli MA, Di Marco C, Mucciolo M, Vascotto M, Balestri P, Gérard M, Mathieu-Dramard M, Andrieux J, Breuning M, Hoffer MJ, Ruivenkamp CA, Shimada S, Sangu

N, Shimojima K, Umezu R, Kawame H, Matsuo M, Saito K, Renieri A, Mari F. Overlapping microdeletions involving 15q22.2 narrow the critical region for intellectual disability to NARG2 and RORA. *Eur J Med Genet.* 2014 Mar;57(4):163-8.





- 172) Disciglio V, Lo Rizzo C, Mencarelli MA, Mucciolo M, Marozza A, Di Marco C, Massarelli A, Canocchi V, Baldassarri M, Ndoni E, Frullanti E, Amabile S, Anderlid BM, Metcalfe K, Le Caignec C, David A, Fryer A, Boute O, Joris A, Greco D, Pecile V, Battini R, Novelli A, Fichera M, Romano C, Mari F, Renieri A. Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: a new contiguous gene syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Jul;164A(7):1666-76.
- 173) Zhang Y, Matt L, Patriarchi T, Malik ZA, Chowdhury D, Park DK, Renieri A, Ames JB, Hell JW. Capping of the N-terminus of PSD-95 by calmodulin triggers its postsynaptic release. *EMBO J*. 2014 Jun 17;33(12):1341-53.
- 174) Livide G, Patriarchi T, Amenduni M, Amabile S, Yasui D, Calcagno E, Lo Rizzo C, De Falco G, Ulivieri C, Ariani F, Mari F, Mencarelli MA, Hell JW, Renieri A, Meloni I. GluD1 is a common altered player in neuronal differentiation from both MECP2-mutated and CDKL5-mutated iPS cells. *Eur J Hum Genet*. 2015 Feb;23(2):195-201.
- 175) Reinthaler EM, Lal D, Lebon S, Hildebrand MS, Dahl HH, Regan BM, Feucht M, Steinböck H, Neophytou B, Ronen GM, Roche L, Gruber-Sedlmayr U, Geldner J, Haberlandt E, Hoffmann P, Herms S, Gieger C, Waldenberger M, Franke A, Wittig M, Schoch S, Becker AJ, Hahn A, Männik K, Toliat MR, Winterer G; 16p11.2 European Consortium, Lerche H, Nürnberg P, Mefford H, Scheffer IE, Berkovic SF, Beckmann JS; EPICURE Consortium; EuroEPINOMICS Consortium, Sander T, Jacquemont S, Reymond A, Zimprich F, Neubauer BA. 16p11.2 600 kb Duplications confer risk for typical and atypical Rolandic epilepsy. *Hum Mol Genet*. 2014 Nov 15;23(22):6069-80.
- 176) Renieri A, Mencarelli MA, Cetta F, Baldassarri M, Mari F, Furini S, Piu P, Ariani F, Dragani TA, Frullanti E. Oligogenic germline mutations identified in early non-smokers lung adenocarcinoma patients. *Lung Cancer*. 2014 Aug;85(2):168-74.
- 177) Signorini C, Leoncini S, De Felice C, Pecorelli A, Meloni I, Ariani F, Mari F, Amabile S, Paccagnini E, Gentile M, Belmonte G, Zollo G, Valacchi G, Durand T, Galano JM, Ciccoli L, Renieri A, Hayek J. Redox imbalance and morphological changes in skin fibroblasts in typical Rett syndrome. *Oxid Med Cell Longev*. 2014;2014:195935.
- 178) Mari F, Marozza A, Mencarelli MA, Lo Rizzo C, Fallerini C, Dosa L, Di Marco C, Carignani G, Baldassarri M, Cianci P, Vivarelli R, Vascotto M, Grosso S, Rubegni P, Caffarelli C, Pretegianni E, Fimiani M, Garavelli L, Cristofoli F, Vermeesch JR, Nuti R, Dotti MT, Balestri P, Hayek J, Selicorni A, Renieri A. Coffin-Siris and Nicolaides-Baraitser syndromes are a common well recognizable cause of intellectual disability. *Brain Dev*. 2014 Sep 20. pii: S0387-7604(14)00212-5.
- 179) Mazzotta C, Traversi C, Raiskup F, Rizzo CL, Renieri A. First identification of a triple corneal dystrophy association: keratoconus, epithelial basement membrane corneal dystrophy and fuchs' endothelial corneal dystrophy. *Case Rep Ophthalmol*. 2014 Sep 17;5(3):281-8.
- 180) Mora M, Angelini C, Bignami F, Bodin AM, Crimi M, Di Donato JH, Felice A, Jaeger C, Karcagi V, LeCam Y, S Lynn, M Meznaric, M Moggio, L Monaco, L Politano, M Posada de la Paz, S Saker, P Schneiderat, M Ensini, B Garavaglia, D Gurwitz, D Johnson, F Muntoni, J Puymirat, M Reza, T Voit, C Baldo, F Dagna Bricarelli, S Goldwurm, G Merla, E Pegoraro, A Renieri, K Zatloukal, M Filocamo, H Lochmüller, The EuroBioBank Network: 10 years of hands-on experience of collaborative, transnational biobanking for rare diseases. *European Journal of Human Genetics* (2014), 1–8, advance online publication, 24 December 2014; doi:10.1038/ejhg.2014.272.

181) Mencarelli MA, Heidet L, Storey H, van Geel M, Knebelmann B, Fallerini C, Miglietti N, Antonucci MF, Cetta F, Sayer JA, van den Wijngaard A, Yau S, Mari F, Bruttini M, Ariani F, Dahan K, Smeets B, Antignac C, Flinter F, Renieri A. Evidence of digenic inheritance in Alport syndrome. *J Med Genet.* 2015 Mar;52(3):163-74.



- 182) Amitrano S, Marozza A, Somma S, Imperatore V, Hadjistilianou T, De Francesco S, Toti P, Galimberti D, Meloni I, Cetta F, Piu P, Di Marco C, Dosa L, Lo Rizzo C, Carignani G, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Ariani F. Next generation sequencing in sporadic retinoblastoma patients reveals somatic mosaicism. *Eur J Hum Genet.* 2015 Feb 25. doi: 10.1038/ejhg.2015.6.
- 183) Nissenkorn A, Levy-Drummer RS, Bondi O, Renieri A, Villard L, Mari F, Mencarelli MA, Lo Rizzo C, Meloni I, Pineda M, Armstrong J, Clarke A, Bahi-Buisson N, Mejaski BV, Djuric M, Craiu D, Djukic A, Pini G, Bisgaard AM, Melegh B, Vignoli A, Russo S, Anghelescu C, Veneselli E, Hayek J, Ben-Zeev B. Epilepsy in Rett syndrome-Lessons from the Rett networked database. *Epilepsia.* 2015 Apr;56(4):569-76.
- 184) Pintaudi M, Calevo MG, Vignoli A, Baglietto MG, Hayek Y, Traverso M, Giacomini T, Giordano L, Renieri A, Russo S, Canevini M, Veneselli E. Antiepileptic drugs in Rett Syndrome. *Eur J Paediatr Neurol.* 2015 Jul;19(4):446-52.
- 185) Migliavacca E, Golzio C, Männik K, Blumenthal I, Oh EC, Harewood L, Kosmicki JA, Loviglio MN, Giannuzzi G, Hippolyte L, Maillard AM, Alfaiz AA; 16p11.2 European Consortium, van Haelst MM, Andrieux J, Gusella JF, Daly MJ, Beckmann JS, Jacquemont S, Talkowski ME, Katsanis N, Reymond A; 16p11.2 European Consortium. A Potential Contributory Role for Ciliary Dysfunction in the 16p11.2 600 kb BP4-BP5 Pathology. *Am J Hum Genet.* 2015 May 7;96(5):784-96.
- 186) Mari F, Novelli A, Romano C, Renieri A. Response to Phelan K. et al.: Letter to the Editor Regarding Disciglio et al: Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: A new contiguous gene syndrome. *Am J Med Genet A.* 2015 May 5. doi: 10.1002/ajmg.a.36894. [Epub ahead of print]
- 187) Frullanti E, Amabile S, Lolli MG, Bartolini A, Livide G, Landucci E, Mari F, Vaccarino FM, Ariani F, Massimino L, Renieri A, Meloni I. Altered expression of neuropeptides in FoxG1-null heterozygous mutant mice. *Eur J Hum Genet.* 2016 Feb;24(2):252-7.
- 188) Pecorelli A, Belmonte G, Meloni I, Cervellati F, Gardi C, Sticozzi C, De Felice C, Signorini C, Cortelazzo A, Leoncini S, Ciccoli L, Renieri A, Jay Forman H, Hayek J, Valacchi G. Alteration of serum lipid profile, SRB1 loss and impaired Nrf2 activation in CDKL5 disorder. *Free Radic Biol Med.* 2015 May 22. pii: S0891-5849(15)00221-X. doi: 10.1016/j.freeradbiomed.2015.05.010. [Epub ahead of print]
- 189) Peterlongo P, Catucci I, Colombo M, Caleca L, Mucaki E, Bogliolo M, Marin M, Damiola F, Bernard L, Pensotti V, Volorio S, Dall'Olio V, Meindl A, Bartram C, Sutter C, Surowy H, Sornin V, Dondon MG, Eon-Marchais S, Stoppa-Lyonnet D, Andrieu N, Sinilnikova OM; GENESIS, Mitchell G, James PA, Thompson E; kConFab; SWE-BRCA, Marchetti M, Verzeroli C, Tartari C, Capone GL, Putignano AL, Genuardi M, Medici V, Marchi I, Federico M, Tognazzo S, Matricardi L, Agata S, Dolcetti R, Della Puppa L, Cini G, Gismondi V, Viassolo V, Perfumo C, Mencarelli MA, Baldassarri M, Peissel B, Roversi G, Silvestri V, Rizzolo P, Spina F, Vivanet C, Tibiletti MG, Caligo MA, Gambino G, Tommasi S, Pilato B, Tondini C, Corna C, Bonanni B, Barile M, Osorio A, Benitez J, Balestrino L, Ottini L, Manoukian S, Pierotti MA, Renieri A, Varesco L, Couch FJ, Wang X, Devilee P, Hilbers FS, van Asperen CJ, Viel A, Montagna M, Cortesi L, Diez O, Balmaña J, Hauke J, Schmutzler RK, Papi L, Pujana MA, Lázaro C, Falanga A, Offit K, Vijai J, Campbell I, Burwinkel B, Kvist A, Ehrencrona H, Mazoyer S, Pizzamiglio S, Verderio P, Surrallés J, Rogan

PK, Radice P. FANCM c.5791C>T nonsense mutation (rs144567652) induces exon skipping, affects DNA repair activity and is a familial breast cancer risk factor. *Hum Mol Genet.* 2015 Sep 15;24(18):5345-55.

190) Dhanraj S, Gunja SM, Deveau AP, Nissbeck M, Boonyawat B, Coombs AJ, Renieri A, Mucciolo M, Marozza A, Buoni S, Turner L, Li H, Jarrar A, Sabanayagam M, Kirby M, Shago M,



Pinto D, Berman JN, Scherer SW, Virtanen A, Dror Y. Bone marrow failure and developmental delay caused by mutations in poly(A)-specific ribonuclease (PARN). *J Med Genet.* 2015 Nov;52(11):738-48.

191) Grozeva D, Carss K, Spasic-Boskovic O, Tejada MI, Gecz J, Shaw M, Corbett M, Haan E, Thompson E, Friend K, Hussain Z, Hackett A, Field M, Renieri A, Stevenson R, Schwartz C, Floyd JA, Bentham J, Cosgrove C, Keavney B, Bhattacharya S; Italian X-linked Mental Retardation Project; UK10K Consortium; GOLD Consortium, Hurles M, Raymond FL. Targeted Next-Generation Sequencing Analysis of 1,000 Individuals with Intellectual Disability. *Hum Mutat.* 2015 Dec;36(12):1197-204.

192) Mitchell E, Douglas A, Kjaegaard S, Callewaert B, Vanlander A, Janssens S, Lawson Yuen A, Skinner C, Failla P, Alberti A, Avola E, Fichera M, Kibaek M, Digilio MC, Hannibal MC, den Hollander NS, Bizzarri V, Renieri A, Mencarelli MA, Fitzgerald T, Piazzolla S, van Oudenhove E, Romano C, Schwartz C, Eichler EE, Slavotinek A, Escobar L, Rajan D, Crolla J, Carter N, Hodge JC, Mefford HC. Recurrent duplications of 17q12 associated with variable phenotypes. *Am J Med Genet A.* 2015 Sep 30. doi: 10.1002/ajmg.a.37351.

193) Patriarchi T, Amabile S, Frullanti E, Landucci E, Lo Rizzo C, Ariani F, Costa M, Olimpico F, W Hell J, M Vaccarino F, Renieri A, Meloni I. Imbalance of excitatory/inhibitory synaptic protein expression in iPSC-derived neurons from FOXG1+/- patients and in foxg1+/- mice. *Eur J Hum Genet.* 2015 Oct 7. doi: 10.1038/ejhg.2015.216.

194) Fallerini C, Carignani G, Capocitti G, Federico A, Rufa A, Pinto AM, Rizzo CL, Rossi A, Mari F, Mencarelli MA, Giannini F, Renieri A. Sporadic hereditary motor and sensory neuropathies: Advances in the diagnosis using next generation sequencing technology. *J Neurol Sci.* 2015 Dec 15;359(1-2):409-17.

195) Bianciardi L, Fichera M, Failla P, Di Marco C, Grozeva D, Mencarelli MA, Spiga O, Mari F, Meloni I, Raymond L, Renieri A, Romano C, Ariani F. MECP2 missense mutations outside the canonical MBD and TRD domains in males with intellectual disability. *J Hum Genet.* 2015 Oct 22. doi: 10.1038/jhg.2015.118

196) Garibaldi M, Pennisi EM, Bruttini M, Bizzarri V, Bucci E, Morino S, Talerico C, Stoppacciaro A, Renieri A, Antonini G. Dropped-head in recessive oculopharyngeal muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2015 Nov;25(11):869-72.

197) Amato T, Abate F, Piccaluga P, Iacono M, Fallerini C, Renieri A, De Falco G, Ambrosio MR, Mourmouras V, Ogowang M, Calbi V, Rabadan R, Hummel M, Pileri S, Leoncini L, Bellan C. Clonality Analysis of Immunoglobulin Gene Rearrangement by Next-Generation Sequencing in Endemic Burkitt Lymphoma Suggests Antigen Drive Activation of BCR as Opposed to Sporadic Burkitt Lymphoma. *Am J Clin Pathol.* 2016 Jan;145(1):116-2.

198) Pinto AM, Bianciardi L, Mencarelli MA, Imperatore V, Di Marco C, Furini S, Suppiej A, Salviati L, Tenconi R, Ariani F, Mari F, Renieri A. Exome sequencing analysis in a pair of monozygotic twins re-evaluates the genetics behind their intellectual disability and reveals a CHD2 mutation. *Brain Dev.* 2016 Jan 2.

199) Imperatore V, Mencarelli MA, Fallerini C, Bianciardi L, Ariani F, Furini S, Renieri A, Mari F, Frullanti E. Potentially Treatable Disorder Diagnosed Post Mortem by Exome Analysis in a Boy with Respiratory Distress. *Int J Mol Sci.* 2016 Feb 27;17(3).

200) Boggio EM, Pancrazi L, Gennaro M, Lo Rizzo C, Mari F, Meloni I, Ariani F, Panighini A,



Novelli E, Biagioni M, Stretto E, Hayek J, Ruffa A, Pizzorusso T, Renieri A, Costa M. Visual impairment in FOXP1-mutated individuals and mice. *Neuroscience*. 2016 Jun 2;324:496-508.



- 201) Gross O, Kashtan CE, Rheault MN, Flinter F, Savige J, Miner JH, Torra R, Ars E, Deltas C, Savva I, Perin L, Renieri A, Ariani F, Mari F, Baigent C, Judge P, Knebelman B, Heidet L, Lagas S, Blatt D, Ding J, Zhang Y, Gale DP, Prunotto M, Xue Y, Schachter AD, Morton LC, Blem J, Huang M, Liu S, Vallee S, Renault D, Schifter J, Skelding J, Gear S, Friede T, Turner AN, Lennon R. Advances and unmet needs in genetic, basic and clinical science in Alport syndrome: report from the 2015 International Workshop on Alport Syndrome. *Nephrol Dial Transplant*. 2016 May 10. pii: gfw095
- 202) Pretegianni E, Mari F, Renieri A, Penco S, Dotti MT. Nicolaides-Baraitser syndrome: defining a phenotype. *J Neurol*. 2016 Aug;263(8):1659-60.
- 203) Breckpot J, Vercruyssen M, Weyts E, Vandevort S, D'Haenens G, Van Buggenhout G, Leempoels L, Brischoux-Boucher E, Van Maldergem L, Renieri A, Mencarelli MA, D'Angelo C, Mericq V, Hoffer MJ, Tauber M, Molinas C, Castiglioni C, Brison N, Vermeesch JR, Danckaerts M, Sienaert P, Devriendt K, Vogels A. Copy number variation analysis in adults with catatonia confirms haploinsufficiency of SHANK3 as a predisposing factor. *Eur J Med Genet*. 2016 Sep;59(9):436-43.
- 204) Pinto AM, Ariani F, Bianciardi L, Daga S, Renieri A. Exploiting the potential of nextgeneration sequencing in genomic medicine. *Expert Rev Mol Diagn*. 2016 Sep;16(9):1037-47.
- 205) Pinto AM, Imperatore V, Bianciardi L, Baldassarri M, Galluzzi P, Furini S, Centini G, Renieri A, Mari F. Combined ultrasound and exome sequencing approach recognizes Opitz G/BBB syndrome in two malformed fetuses. *Clin Dysmorphol*. 2017 Jan;26(1):18-25.
- 206) Baldo C, Casareto L, Renieri A, Merla G, Garavaglia B, Goldwurm S, Pegoraro E, Moggio M, Mora M, Politano L, Sangiorgi L, Mazzotti R, Viotti V, Meloni I, Pellico MT, Barzaghi C, Wang CM, Monaco L, Filocamo M. The alliance between genetic biobanks and patient organisations: the experience of the telethon network of genetic biobanks. *Orphanet J Rare Dis*. 2016 Oct 24;11(1):142.
- 207) Bianciardi L, Imperatore V, Fernandez-Vizarrá E, Lopomo A, Falabella M, Furini S, Galluzzi P, Grosso S, Zeviani M, Renieri A, Mari F, Frullanti E. Exome sequencing coupled with mRNA analysis identifies NDUFAF6 as a Leigh gene. *Mol Genet Metab*. 2016 Nov;119(3):214-222.
- 208) Fallerini C, Baldassarri M, Trevisson E, Morbidoni V, La Manna A, Lazzarin R, Pasini A, Barbano G, Pinciaroli AR, Garosi G, Frullanti E, Pinto AM, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Ariani F. Alport syndrome: impact of digenic inheritance in patients management. *Clin Genet*. 2016 Nov 8. doi: 10.1111/cge.12919. [Epub ahead of print]
- 209) Dennert N, Engels H, Cremer K, Becker J, Wohlleber E, Albrecht B, Ehret JK, Lüdecke HJ, Suri M, Carignani G, Renieri A, Kukuk GM, Wieland T, Andrieux J, Strom TM, Wiczorek D, Dieux-Coëslier A, Zink AM. De novo microdeletions and point mutations affecting SOX2 in three individuals with intellectual disability but without major eye malformations. *Am J Med Genet A*. 2017 Feb;173(2):435-443.
- 210) Bidart M, El Atifi M, Miladi S, Rendu J, Satre V, Ray PF, Bosson C, Devillard F, Lehalle D, Malan V, Amiel J, Mencarelli MA, Baldassarri M, Renieri A, Clayton-Smith J, Vieville G, Thevenon J, Amblard F, Berger F, Jouk PS, Coutton C. Microduplication of the ARID1A gene causes intellectual disability with recognizable syndromic features. *Genet Med*. 2016 Dec 1. doi: 10.1038/gim.2016.180.

211) Della Mina E, Borghesi A, Zhou H, Bougarn S, Boughorbel S, Israel L, Meloni I, Chrabieh M, Ling Y, Itan Y, Renieri A, Mazzucchelli I, Basso S, Pavone P, Falsaperla R, Ciccone R, Cerbo RM, Stronati M, Picard C, Zuffardi O, Abel L, Chaussabel D, Marr N, Li X, Casanova JL, Puel A. Inherited human IRAK-1 deficiency selectively impairs TLR signaling in fibroblasts. Proc Natl



Acad Sci U S A. 2017 Jan 24;114(4):E514-E523.

212) Baldassarri M, Fallerini C, Cetta F, Ghisalberti M, Bellan C, Furini S, Spiga O, Crispino S, Gotti G, Ariani F, Paladini P, Renieri A, Frullanti E. "Omic" Approach in Non-Smoker Female with Lung Squamous Cell Carcinoma Pinpoints to Germline Susceptibility and Personalized Medicine. *Cancer Res Treat*. 2017 May 26. doi: 10.4143/crt.2017.125.

213) Reggiani C, Coppens S, Sekhara T, Dimov I, Pichon B, Lufin N, Addor MC, Belligni EF, Digilio MC, Faletra F, Ferrero GB, Gerard M, Isidor B, Joss S, Niel-Bütschi F, Perrone MD, Petit F, Renieri A, Romana S, Topa A, Vermeesch JR, Lenaerts T, Casimir G, Abramowicz M, Bontempi G, Vilain C, Deconinck N, Smits G. Novel promoters and coding first exons in DLG2 linked to developmental disorders and intellectual disability. *Genome Med*. 2017 Jul 19;9(1):67.

214) Cetta F, Renieri A, Frullanti E. Germline mutations in lung cancer and personalized medicine. *Fam Cancer*. 2017 Sep 15. doi: 10.1007/s10689-017-0044-4. [Epub ahead of print]

215) Daga S, Baldassarri M, Lo Rizzo C, Fallerini C, Imperatore V, Longo I, Frullanti E, Landucci E, Massella L, Pecoraro C, Garosi G, Ariani F, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Pinto AM. Urine-derived podocytes-lineage cells: A promising tool for precision medicine in Alport Syndrome. *Hum Mutat*. 2018 Feb;39(2):302-314. doi: 10.1002/humu.23364. Epub 2017 Nov 22.

216) Borghesi A, Mencarelli MA, Memo L, Ferrero GB, Bartuli A, Genuardi M, Stronati M, Villani A, Renieri A, Corsello G; their respective Scientific Societies. Intersociety policy statement on the use of whole-exome sequencing in the critically ill newborn infant. *Ital J Pediatr*. 2017 Nov 3;43(1):100. doi: 10.1186/s13052-017-0418-0.

217) Papa FT, Mancardi MM, Frullanti E, Fallerini C, Della Chiara V, Zalba-Jadraque L, Baldassarri M, Gamucci A, Mari F, Veneselli E, Renieri A. Personalized therapy in a GRIN1 mutated girl with intellectual disability and epilepsy. *Clin Dysmorphol*. 2018 Jan;27(1):18-20.

218) Mehrjouy MM, Fonseca ACS, Ehmke N, Paskulin G, Novelli A, Benedicenti F, Mencarelli MA, Renieri A, Busa T, Missirian C, Hansen C, Abe KT, Speck-Martins CE, Vianna-Morgante AM, Bak M, Tommerup N. Regulatory variants of FOXP1 in the context of its topological domain organisation. *Eur J Hum Genet*. 2017 Dec 30. doi: 10.1038/s41431-017-0011-4.

219) Ivanovski I, Djuric O, Caraffi SG, Santodirocco D, Pollazzon M, Rosato S, Cordelli DM, Abdalla E, Accorsi P, Adam MP, Ajmone PF, Badura-Stronka M, Baldo C, Baldi M, Bayat A, Bigoni S, Bonvicini F, Breckpot J, Callewaert B, Cocchi G, Cuturilo G, De Brasi D, Devriendt K, Dinulos MB, Hjørtshøj TD, Epifanio R, Faravelli F, Fiumara A, Formisano D, Giordano L, Grasso M, Grønberg S, Iodice A, Iughetti L, Kuburovic V, Kutkowska-Kazmierczak A, Lacombe D, Lo Rizzo C, Luchetti A, Malbora B, Mammi I, Mari F, Montorsi G, Moutton S, Møller RS, Muschke P, Nielsen JEK, Obersztyn E, Pantaleoni C, Pellicciari A, Pisanti MA, Prpic I, Poch-Olive ML, Raviglione F, Renieri A, Ricci E, Rivieri F, Santen GW, Savasta S, Scarano G, Schanze I, Selicorni A, Silengo M, Smigiel R, Spaccini L, Sorge G, Szczaluba K, Tarani L, Tone LG, Toutain A, Trimouille A, Valera ET, Vergano SS, Zanotta N, Zenker M, Conidi A, Zollino M, Rauch A, Zweier C, Garavelli L. Phenotype and genotype of 87 patients with Mowat-Wilson syndrome and recommendations for care. *Genet Med*. 2018 Jan 4. doi: 10.1038/gim.2017.221.

220) Pinto AM, Papa FT, Frullanti E, Meloni I, Tita R, Caselli R, Fallerini C, Lopergolo D, Cetta F, Mencarelli MA, Bocchia M, Gozzetti A, Renieri A. Low-level TP53 mutational load antecedes clonal expansion in chronic lymphocytic leukaemia. *Br J Haematol*. 2018 Feb 20. doi:

10.1111/bjh.15147.

221) Capecchi G, Baldassarri M, Ferranti S, Guidoni E, Cioni M, Nürnberg P, Mencarelli MA, Renieri A, Grosso S. CKAP2L mutation confirms the diagnosis of Filippi syndrome. Clin Genet.





2018 Feb 23. doi: 10.1111/cge.13188.

- 222) Kashtan CE, Ding J, Garosi G, Heidet L, Massella L, Nakanishi K, Nozu K, Renieri A, Rheault M, Wang F, Gross O. Alport syndrome: a unified classification of genetic disorders of collagen IV  $\alpha 345$ : a position paper of the Alport Syndrome Classification Working Group. *Kidney Int.* 2018 Mar 15. pii: S0085-2538(18)30085-1.
- 223) Imperatore V, Pinto AM, Gelli E, Trevisson E, Morbidoni V, Frullanti E, Hadjistilianou T, De Francesco S, Toti P, Gusson E, Roversi G, Accogli A, Capra V, Mencarelli MA, Renieri A, Ariani F. Parent-of-origin effect of hypomorphic pathogenic variants and somatic mosaicism impact on phenotypic expression of retinoblastoma. *Eur J Hum Genet.* 2018 Jul;26(7):1026-1037.
- 224) Landucci E, Brindisi M, Bianciardi L, Catania LM, Daga S, Croci S, Frullanti E, Fallerini C, Butini S, Brogi S, Furini S, Melani R, Molinaro A, Lorenzetti FC, Imperatore V, Amabile S, Mariani J, Mari F, Ariani F, Pizzorusso T, Pinto AM, Vaccarino FM, Renieri A, Campiani G, Meloni I. iPSC-derived neurons profiling reveals GABAergic circuit disruption and acetylated  $\alpha$ tubulin defect which improves after iHDAC6 treatment in Rett syndrome. *Exp Cell Res.* 2018 Jul 15;368(2):225-235.
- 225) Sprugnoli G, Vatti G, Rossi S, Cerase A, Renieri A, Mencarelli MA, Zara F, Rossi A, Santarnecchi E. Functional Connectivity and Genetic Profile of a "Double-Cortex"-Like Malformation. *Front Integr Neurosci.* 2018 Jun 12;12:22.
- 226) Savige J, Ariani F, Mari F, Bruttini M, Renieri A, Gross O, Deltas C, Flinter F, Ding J, Gale DP, Nagel M, Yau M, Shagam L, Torra R, Ars E, Hoefele J, Garosi G, Storey H. Expert consensus guidelines for the genetic diagnosis of Alport syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2018 Jul 9. doi: 10.1007/s00467-018-3985-4.
- 227) Cetta F, Palmieri M, Renieri A, Frullanti E. Commentary: Potential Links between Hepadnavirus and Bornavirus Sequences in the Host Genome and Cancer. *Front Microbiol.* 2018 Jul 23;9:1649.
- 228) Pizzo L, Jensen M, Polyak A, Rosenfeld JA, Mannik K, Krishnan A, McCready E, Pichon O, Le Caignec C, Van Dijck A, Pope K, Voorhoeve E, Yoon J, Stankiewicz P, Cheung SW, Pazuchanics D, Huber E, Kumar V, Kember RL, Mari F, Curró A, Castiglia L, Galesi O, Avola E, Mattina T, Fichera M, Mandarà L, Vincent M, Nizon M, Mercier S, Bénétteau C, Blesson S, Martin-Coignard D, Mosca-Boidron AL, Caberg JH, Bucan M, Zeesman S, Nowaczyk MJM, Lefebvre M, Faivre L, Callier P, Skinner C, Keren B, Perrine C, Prontera P, Marle N, Renieri A, Raymond A, Kooy RF, Isidor B, Schwartz C, Romano C, Sistermans E, Amor DJ, Andrieux J, Girirajan S. Rare variants in the genetic background modulate cognitive and developmental phenotypes in individuals carrying disease-associated variants. *Genet Med.* 2018 Sep 7. doi: 10.1038/s41436-018-0266-3.
- 229) Gelli E, Pinto AM, Somma S, Imperatore V, Cannone MG, Hadjistilianou T, De Francesco S, Galimberti D, Currò A, Bruttini M, Mari F, Renieri A, Ariani F. Evidence of predisposing epimutation in retinoblastoma. *Hum Mutat.* 2019 Feb;40(2):201-206.
- 230) Zollino M, Zweier C, Van Balkom ID, Sweetser DA, Alaimo J, Bijlsma EK, Cody J, Elsea SH, Giurgea I, Macchiaiolo M, Smigiel R, Thibert RL, Benoist I, Clayton-Smith J, De Winter CF, Deckers S, Gandhi A, Huisman S, Kempink D, Kruisinga F, Lamacchia V, Marangi G, Menke L,

Mulder P, Nordgren A, Renieri A, Routledge S, Saunders CJ, Stembalska A, Van Balkom H, Whalen S, Hennekam RC. Diagnosis and management in Pitt-Hopkins syndrome: First international consensus statement. *Clin Genet*. 2019 Apr;95(4):462-478.

231) Giliberti A, Currò A, Papa FT, Frullanti E, Ariani F, Coriolani G, Grosso S, Renieri A, Mari

F. MEIS2 gene is responsible for intellectual disability, cardiac defects and a distinct facial

phenotype. Eur J Med Genet. 2019 Feb 5. pii: S1769-7212(18)30600-1.

232) Daga S, Fallerini C, Furini S, Pecoraro C, Scolari F, Ariani F, Bruttini M, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Pinto AM. Non-collagen genes role in digenic Alport syndrome. BMC Nephrol. 2019 Feb 26;20(1):70.

233) Gelli E, Colombo M, Pinto AM, De Vecchi G, Foglia C, Amitrano S, Morbidoni V, Imperatore V, Manoukian S, Baldassarri M, Lo Rizzo C, Catania L, Frullanti E, Tagliafico E, Cortesi L, Spaggiari F, Mencarelli MA, Trevisson E, Radice P, Renieri A, Ariani F. Usefulness and Limitations of Comprehensive Characterization of mRNA Splicing Profiles in the Definition of the Clinical Relevance of BRCA1/2 Variants of Uncertain Significance. Cancers (Basel). 2019 Mar 1;11(3). pii: E295.

234) Cappelletti C, Galbardi B, Bruttini M, Salerno F, Canioni E, Pasanisi MB, Rodolico C, Brizzi T, Mora M, Renieri A, Maggi L, Bernasconi P, Mantegazza R. Aging-associated genes and let-7 microRNAs: a contribution to myogenic program dysregulation in oculopharyngeal muscular dystrophy. FASEB J. 2019 Mar 12:fj201801577RR. doi: 10.1096/fj.201801577RR.

*Il CV è compilato dall'interessato e  
periodicamente aggiornato sotto la sua  
diretta responsabilità*