



AZIENDA OSPEDALIERA
UNIVERSITARIA SENESE

BRIGHT

LA NOTTE DEI RICERCATORI IN TOSCANA

La Genetica Scende in Campo



UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240

«Piccoli Geni» Crescono



2002

Identificazione del gene **FACL4**,
responsabile del ritardo mentale
nei maschi

FACL4, encoding fatty acid-CoA ligase 4, is mutated in nonspecific X-linked mental retardation

Ilaria Meloni¹, Maddalena Muscettola¹, Martine Raynaud², Ilaria Longo¹, Mirella Bruttini¹, Marie-Pierre Moizard², Marie Gomot², Jamel Chelly³, Vincent des Portes³, Jean-Pierre Fryns⁴, Hans-Hilger Ropers⁵, Barbara Magi⁶, Cristina Bellan⁷, Nila Volpi⁸, Helger G. Yntema⁹, Sarah E. Lewis¹⁰, Jean E. Schaffer¹⁰ & Alessandra Renieri¹

Published online: 11 March 2002, DOI: 10.1038/ng857



Nature Genetics 30, 436 - 440 (2002)

letter



2008

Identificazione del gene **FOXP1**,
responsabile della Sindrome di
Rett, malattia progressiva dello
sviluppo neurologico che
colpisce le bambine

FOXP1 Is Responsible
for the Congenital Variant
of Rett Syndrome

Francesca Ariani¹, Giuseppe Hayek², Dalila Rondinella¹, Rosangela Artuso¹, Maria Antonietta Mencarelli¹, Arièle Spanhol-Rosseto¹, Marzia Pollazzon¹, Sabrina Buoni², Ottavia Spiga³, Sara Ricciardi⁴, Ilaria Meloni¹, Ilaria Longo¹, Francesca Mari¹, Vania Broccoli⁴, Michele Zappella² and Alessandra Renieri^{1,*}

The American Journal of Human Genetics 83, 89–93, July 2008

REPORT



2011

Ottenimento di **neuroni** da
cellule Staminali Pluripotenti
indotte (iPS) da reversione
genetica di fibroblasti di pazienti
con Sindrome di Rett da
mutazioni del gene CDKL5

European Journal of Human Genetics (2011) 19, 1246–1255
© 2011 Macmillan Publishers Limited All rights reserved 1018-4813/11
www.nature.com/ejhg

ARTICLE

iPS cells to model CDKL5-related disorders

Mariangela Amenduni^{1,7}, Roberta De Filippis^{1,7}, Aaron YL Cheung², Vittoria Disciglio¹, Maria Carmela Epistolato¹, Francesca Ariani¹, Francesca Mari^{1,3}, Maria Antonietta Mencarelli¹, Youssef Hayek⁴, Alessandra Renieri^{1,3}, James Ellis^{2,5,6} and Ilaria Meloni¹



2012

Primo gruppo di ricerca ad aver
applicato la tecnologia di **Next
Generation Sequencing (NGS)**
nella diagnosi di Sindrome di
Alport, nefropatia ereditaria
dovuta a mutazioni nei geni del
collagene IV

European Journal of Human Genetics (2012) 20, 50–57
© 2012 Macmillan Publishers Limited All rights reserved 1018-4813/12
www.nature.com/ejhg

ARTICLE

**Advances in Alport syndrome diagnosis using
next-generation sequencing**

Rosangela Artuso¹, Chiara Fallerini¹, Laura Dosa¹, Francesca Scionti¹, Maurizio Clementi², Guido Garosi³, Laura Massella⁴, Maria Carmela Epistolato¹, Roberta Mancini³, Francesca Mari^{1,5}, Ilaria Longo², Francesca Ariani¹, Alessandra Renieri^{1,5} and Mirella Bruttini^{1,5}



2015

Superamento del modello
mendeliano di malattia:
identificazione di un nuovo
modello digenico di
trasmissione della Sindrome di
Alport

Downloaded from <http://jmg.bmj.com/> on September 18, 2015 - Published by group.bmj.com

Genotype-phenotype correlations

ORIGINAL ARTICLE

Evidence of digenic inheritance in Alport syndrome

Maria Antonietta Mencarelli^{1,2}, Laurence Heidet³, Helen Storey⁴, Michel van Geel⁵, Bertrand Knebelmann³, Chiara Fallerini¹, Nunzia Miglietti⁶, Maria Fatima Antonucci¹, Francesco Cetta⁷, John A Sayer⁸, Arthur van den Wijngaard⁵, Shu Yau⁴, Francesca Mari^{1,2}, Mirella Bruttini^{1,2}, Francesca Ariani^{1,2}, Karin Dahan⁹, Bert Smeets⁵, Corinne Antignac^{10,11,12}, Frances Flinter¹³, Alessandra Renieri^{1,2}

J Med Genet 2015 Mar;52(3):163-74. doi: 10.1136/jmedgenet-2014-102822

GENETICA MEDICA

Responsabile prof. Alessandra Renieri