

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	ABUNDO PAOLO
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	22/08/1981

**ESPERIENZA
PROFESSIONALE**

Date	Dal 1/10/2018 ad oggi
Lavoro e posizione ricoperti	Dirigente Ingegnere Biomedico presso la Fondazione Policlinico Tor Vergata di Roma
Principali attività e responsabilità	Valutazione e gestione tecnologie ospedaliere con applicazione di metodologie di HTA. Rapporto di Lavoro a tempo pieno e indeterminato.
Date	Dal 1/9/2017 al 30/9/2018
Nome e Indirizzo Datore di Lavoro	Gruppo HCIR
Principali attività e responsabilità	Consulente in materia di Ingegneria Clinica e nello specifico per l'ottimizzazione della gestione del parco macchine utilizzato dalle Strutture del suddetto gruppo.
Date	Dal 21/4/2017 al 30/9/2018
Nome e Indirizzo Datore di Lavoro	IRCSS Fondazione Ospedale San Camillo di Venezia (Struttura Privata Convenzionata e Accreditata)
Principali attività e responsabilità	Consulente in materia di Ingegneria Clinica e nello specifico per l'ottimizzazione della gestione del parco macchine utilizzato dall'IRCSS suddetta.

Date **Dal 2/7/2012 al 28/9/2012**
Principali attività e responsabilità **Docente Tutor del Programma Operativo Nazionale (PON) "Competenze per lo sviluppo", "Una porta per l'Italia" rivolto a studenti diplomati provenienti dall'istituto Istruzione Superiore 'Archimede' di Taranto (Istituto Professionale 'Archimede' – Istituto Industriale 'Falanto'), con lezioni riguardanti la gestione tecnica delle apparecchiature elettromedicali all'interno di una struttura sanitaria (60 ore di lezioni frontali/tutoraggio svolte)**
Lavoro svolto su incarico specifico della Società Richiedente.

Date **Dal 1/4/2012 al 30/11/2012**
Nome e indirizzo del datore di lavoro **Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Via Montpellier 1 – 00133 Roma (Italia)**
Lavoro e posizione ricoperti **Contratto di collaborazione Libero-Professionale**
Principali attività e responsabilità **"Progettazione di un'apparecchiatura dedicata all'applicazione clinica di vibrazioni meccaniche con l'integrazione di dispositivi per la rilevazione dell'attività funzionale" (Progetto di ricerca finanziato dalla Filas nel Novembre del 2010).**

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Date **XXII ciclo (conseguimento in data 30/06/2010)**
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Facoltà di Ingegneria**
Titolo del Corso di Formazione **Dottorato di Ricerca in Ingegneria**
Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio **Progettazione di un dispositivo dedicato all'applicazione clinica di vibrazioni meccaniche localizzate ed analisi delle relative sperimentazioni in campo riabilitativo.**

Date **A.A. 2006/2007**
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Facoltà di Ingegneria**
Titolo del Corso di Formazione **Master di secondo livello in Termofluidodinamica con votazione 110/110 e Lode**
Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio **Teoria della fluidodinamica e sua applicazione operativa; analisi relative al problema delle infezioni dei siti chirurgici: simulazione dei flussi d'aria in sala operatoria.**

Date **14/11/2003 – 07/03/2006**
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Facoltà di Ingegneria**
Titolo del Corso di Formazione **Laurea Specialistica (II Livello) in Ingegneria Medica**

Il sottoscritto Abundo Paolo, ai sensi di quanto previsto dagli artt. 19, 46 e 47 del D.P.R. 445/2000, consapevole delle conseguenze derivanti in caso di rilascio di dichiarazioni false, dichiara sotto la propria responsabilità che tutte le eventuali fotocopie allegate alla domanda di partecipazione al pubblico concorso, sono conformi all'originale in suo possesso e che ogni dichiarazione resa risponde a verità.

Autorizzo l'uso dei dati personali contenuti nel presente curriculum ai sensi del Codice in materia di protezione dei dati personali (D.Lgs 196/03)

Roma, 5/11/2018

Dott. Ing. Paolo Abundo



**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

DR. BENGALA MARIO

0620900668

0620900669

mario.bengala@ptvonline.it

Italiana

ESPERIENZA LAVORATIVA

1995/1996

Frequenta i laboratori di Immunoematologia, Chimica clinica, Immunoenzimatica, presso l'Azienda Ospedaliera "Santo Bambino" di Catania.

DAL 1996

Lavora presso il laboratorio di **Genetica Umana e Medica** diretto dal **Prof. Bruno Dallapiccola**

1998/2000

Borsista Fondazione **Telethon** con il progetto: **“Molecular basis of chromosome 22q1.2 haploinsufficiency and its relationship to the phenotypic outcome”**.

Consulente genetista presso la C.R.I. (Croce Rossa Italiana), collaborando con il Prof. B. Dallapiccola nell'attività dell'ambulatorio di Genetica Medica, dove ha la possibilità di approfondire l'approccio clinico alle patologie genetiche-ereditarie anche in pazienti in gravidanza. **2000/2001**

Frequenta il Laboratorio di Citogenetica del Presidio Ospedaliero “Spallanzani”, Direttore Prof. Bruno Dallapiccola, occupandosi di Citogenetica costituzionale e prenatale.

2001

Presta servizio come medico specialista presso l'A.O.U. Policlinico Tor Vergata, A.F.A. Medicina di Laboratorio, Reparto Laboratorio di Genetica Medica Responsabile Prof. G. Novelli, con responsabilità nella gestione dell'ambulatorio di Genetica Medica. Campi di competenza: Problemi della Riproduzione, Malattie rare di origine genetica, Ambulatorio di Diagnosi Prenatale, Ambulatorio di patologie Neuromuscolari su base genetica. Ambulatorio dei difetti del Metabolismo.

2003

Ha ricevuto l'incarico di insegnamento di Genetica Umana e Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi Tor Vergata, per il Corso di Laurea in "Tecniche di Neurofisiopatologia "

2005

Ha ricevuto l'incarico di insegnamento di Genetica Umana e Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi Tor Vergata, per il corso di laurea di “Perfusionisti in Cardiochirurgia”.

Dal 2017

Inserito nel Centro di coordinamento per le Malattie rare della Regione Lazio, referente per la Fondazione Policlinico Tor Vergata –Ambulatorio di Genetica Medica.

Dal 2019

Incarico di insegnamento presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica della facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Tor Vergata

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

1986

Ha terminato gli studi superiori presso il Liceo classico T.Gargallo in Siracusa.

1992

Laureato in **Medicina e Chirurgia** il 02 Luglio 1992 con votazione 109/110 presso l'Università degli Studi di CATANIA discutendo una tesi sperimentale dal titolo: **"Espressione del fattore di trascrizione CREB nell'attivazione macrofagica con IFN-Gamma."**

E' stato ammesso alla Scuola di Specializzazione in **Patologia Clinica** presso la Università degli Studi di Catania.

1992

Ha ottenuto l'abilitazione all'esercizio della professione di medico sostenendo l'esame di Stato alla seconda sessione di abilitazione del novembre 1992.

1997

Ha conseguito la Specializzazione in Patologia Clinica con indirizzo direttivo con la votazione di 70/70 e lode, con la tesi: "Messa a punto di un sistema immunoenzimatico per la rivelazione di mutazioni geniche dopo amplificazione in vitro del DNA: applicazioni alla

Fibrosi cistica, alla Beta-Talassemia e alla SMA."

Relatore Chiar.mo Prof. S. Petralia, co-relatore Chiar.mo Prof. G. Novelli.

La tesi di specializzazione è stata preparata durante la frequenza dei laboratori di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Direttore Chiar.mo Prof. Bruno Dallapiccola.

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PERSONALI**

MADRELINGUA ITALIANA

ALTRE LINGUA Inglese

- Capacità di lettura BUONA
- Capacità di scrittura BUONA
- Capacità di espressione orale BUONA

[Il Dott. Bengala Mario ha acquisito in questi anni di laboratorio conoscenza delle seguenti tecniche di laboratorio, di biologia e genetica molecolare:

- Tipizzazione gruppi sanguigni, tipizzazione HLA, valutazione emocromi, coagulazione, tipizzazione virologica, batteriologica, dosaggi ormonali, dosaggi parametri di chimica clinica, immunologia e allergologia di laboratorio, marcatori di autoimmunità.
- Tecniche di Biologia cellulare.

- analisi degli acidi nucleici: estrazione del DNA genomico da sangue periferico, da cellule in coltura e trofoblasto, da tessuti e tracce; analisi con enzimi di restrizione e Southern-blot; sequenza del DNA con la tecnica dei dideozinucleotidi (Metodo di Sanger); utilizzo di traccianti radioattivi (es: P³²); estrazione di RNA da cellule in coltura, linfociti e da tessuti, Northern-blot.

- Sistemi di clonaggio: ligazione di DNA omologo ed eterologo in vettori; trasformazione di cellule con la tecnica dell'elettroporazione e dello shock termico; colture di cellule batteriche e fagi; estrazione del DNA plasmidico, cosmidico, fosmidico e fagico; screening di library cosmidiche, plasmidiche e fagiche.

- sistemi di espressione: clonaggio di cDNA procariotico ed eucariotico in vettori di espressione; induzione dei prodotti proteici; purificazione di proteine con IMAC (cromatografia d'affinità con chelati metallici); elettroforesi di proteine, Western-blot, Immunoblot; dosaggio di proteine (metodo di Bradford).

- utilizzo della polymerase-chain-reaction (PCR): amplificazione del DNA genomico, plasmidico e fagico; reverse transcriptase; amplificazione di DNA genomico ripetitivo (VNDR e VNTR) con analisi su gel d'agarosio e di acrilammide per la tipizzazione del DNA (DNA fingerprint) e analisi di linkage per l'associazione di loci cromosomici specifici a specifiche malattie genetiche. Si accompagna una esperienza clinica nelle malattie genetiche.

- Tecniche di Laboratorio di Citogenetica. Tecniche di coltura di linfociti periferici, amniociti, villi coriali, tessuto abortivo. Analisi di cariotipi costituzionali, analisi di cariotipi fetali e di materiale abortivo.

Tecniche di Citogenetica molecolare.

Inoltre il Dott. Bengala Mario utilizza diversi applicativi software per PC ed uso della rete INTERNET finalizzato alla ricerca nelle banche dati dedicate.



Curriculum Vitae

Informazioni personali

Cognome e nome	Nardone Anna Maria
Indirizzo	V.le Oxford, 81 00144 Roma
Telefono Cellulare	+390620900663
E-mail	annamaria.nardone@ptvonline.it
Nazionalità	italiana
Data di nascita	
Sesso	F

Codice fiscale:

Impiego professionale attuale

Date	Dal 22/11/ 2000 ad oggi
Funzione o posto occupato	Biologo Specialista in Genetica Applicata presso l' Unità Operativa Complessa (UOC) Laboratorio di Genetica Medica, Policlinico Tor Vergata
Principali mansioni e responsabilità	Attività diagnostica di Citogenetica e di Citogenomica in ambito Pre natale e Post natale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Policlinico Tor Vergata V.le Oxford, 81 00144 Roma

Qualifiche e riconoscimenti attuali e recenti

- ✓ Titolare di incarico didattico nella Scuola di Specializzazione in Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" dal 2005 ad oggi.
- ✓ Ha partecipato alla stesura delle Linee Guida per la Diagnosi Citogenetica SIGU 2013
- ✓ Socio SIGU (Società Italiana Genetica Umana) dal 2001 ad oggi
- ✓ Componente del Gruppo di Lavoro SIGU di Citogenetica e Citogenomica
- ✓ Scopus author Id:7004496821 h-index: 13

Altri principali mansioni e responsabilità pregresse

Funzione o posto occupato	Titolare di incarico didattico del Corso Integrato di Genetica Medica nel Corso di Laurea Specialistica in Scienze Infermieristiche succursale di Sora (FR) dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" dall'anno accademico 2004/2005 all'anno accademico 2006/2007
Principali mansioni e responsabilità	Docente di Genetica
Funzione o posto occupato	Titolare di incarico didattico del Corso Integrato di Biologia e Genetica nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" dall'anno accademico 2002/2003 all'anno accademico 2003/2004
Principali mansioni e responsabilità	Docente di Analisi Cromosomica.
Funzione o posto occupato	Titolare di incarico didattico al Master Interuniversitario di II Livello in Citogenetica e Citogenomica dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" dall'anno accademico 2011/2012 all'anno accademico 2020/2021
Principali mansioni e responsabilità	Docente di Citogenetica Costituzionale Prenatale e Postnatale
Funzione o posto occupato	Titolare di incarico didattico per il collegio Didattico in Scienze Biologiche presso la Facoltà di Scienze Matematiche e Naturali dell'Università degli Studi di Roma TRE dall'anno accademico 2008/2009 all'anno accademico 2009/2010
Principali mansioni e responsabilità	Docente del Corso di Metodologie molecolari in genetica e citogenetica.

Istruzione e formazione

1998: Specializzazione in Genetica Applicata indirizzo Citogenetica e Biologia Molecolare presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza".

1995: Abilitazione alla professione di Biologo presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza" iscrizione ord. n° AA_049149 ONB

1994: Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza".

Capacità e competenze personali

 Capacità di pianificazione, organizzazione, comunicazione e di problem solving.

Madrelingua/e Italiano

Altra/e lingua/e

Autovalutazione

Livello europeo (*)

Inglese

Comprensione		Parlato		Scritto
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	Produzione scritta
Buono	Buono	Buono	Buono	Buono

(*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

Capacità e competenze personali Capacità di pianificazione, organizzazione, comunicazione e di problem solving

Capacità e competenze sociali Ottima predisposizione al confronto ed al rapporto con terzi

Capacità e competenze organizzative Ottima capacità organizzative

Capacità e competenze informatiche Ottima conoscenza del pacchetto Office

Patente/i Patente B

Data: 21/06/2023

Firma Anna Maria Nardone

Dati personali

Autorizzo il trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 13 GDPR (UE 2016/679).

Data 21/06/2023

Firma Anna Maria Nardone

Pubblicazioni Scientifiche su riviste internazionali:

[Positive predictive values and outcomes for uninformative cell-free DNA tests: An Italian multicentric Cytogenetic and cytogenomic Audit of diagnOstic testing \(ICARO study\).](#)

Grati FR, Bestetti I, De Siero D, Malvestiti F, Villa N, Sala E, Crosti F, Parisi V, Nardone AM, Di Giacomo G, Pettinari A, Tortora G, Montaldi A, Calò A, Saccilotto D, Zanchetti S, Celli P, Gueneri S, Silipigni R, Cardarelli L, Lippi E, Cavani S, Malacarne M, Genesio R, Beltrami N, Pittalis MC, Desiderio L, Gentile M, Ficarella R, Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Miele L, Corti C, Ghezzi S, Bertini V, Cambi F, Valetto A, Facchinetti B, Bernardini L, Capalbo A, Balducci F, Pelo E, Minuti B, Pescucci C, Giuliani C, Renieri A, Longo I, Tita R, Castello G, Casalone R, Righi R, Raso B, Civolani A, Muzi MC, di Natale M, Varriale L, Gasperini D, Nuzzi MC, Cellamare A, Casieri P, Busuito R, Ceccarini C, Cesarano C, Privitera O, Melani D, Menozzi C, Falcinelli C, Calabrese O, Battaglia P, Tanzariello A, Stampalija T, Ardisia C, Gasparini P, Benn P, Novelli A.

Prenat Diagn. 2022 Dec;42(13):1575-1586. doi: 10.1002/pd.6271. Epub 2022 Nov 30.

PMID: 36403097

[Retinoic acid-induced 1 gene haploinsufficiency alters lipid metabolism and causes autophagy defects in Smith-Magenis syndrome.](#)

Turco EM, Giovenale AMG, Sireno L, Mazzoni M, Cammareri A, Marchioretti C, Goracci L, Di Veroli A, Marchesan E, D'Andrea D, Falconieri A, Torres B, Bernardini L, Magnifico MC, Paone A, Rinaldo S, Della Monica M, D'Arrigo S, Postorivo D, Nardone AM, Zampino G, Onesimo R, Leoni C, Caicci F, Raimondo D, Binda E, Trobiani L, De Jaco A, Tata AM, Ferrari D, Cutruzzola F, Mazzoccoli G, Ziviani E, Pennuto M, Vescovi AL, Rosati J.

Cell Death Dis. 2022 Nov 21;13(11):981. doi: 10.1038/s41419-022-05410-7.

PMID: 36411275

[HDAC9 structural variants disrupting TWIST1 transcriptional regulation lead to craniofacial and limb malformations.](#)

Hirsch N, Dahan I, D'haene E, Avni M, Vergult S, Vidal-García M, Magini P, Graziano C, Severi G, Bonora E, Nardone AM, Brancati F, Fernández-Jaén A, Rory OJ, Hallgrímsson B, Birnbaum RY.

Genome Res. 2022 Jul;32(7):1242-1253. doi: 10.1101/gr.276196.121. Epub 2022 Jun 16.

PMID: 35710300

[Clinical and molecular characterizations of 11 new patients with type 1 Feingold syndrome: Proposal for selecting diagnostic criteria and further genetic testing in patients with severe phenotype.](#)

Tedesco MG, Lonardo F, Ceccarini C, Cesarano C, Digilio MC, Magliozzi M, Rogaia D, Mencarelli A, Leoni C, Piscopo C, Imperatore V, Falco MT, Fontana P, Nardone AM, Novelli A, Troiani S, Seri M, Prontera P.

Am J Med Genet A. 2021 Apr;185(4):1204-1210. doi: 10.1002/ajmg.a.62068. Epub 2021 Jan 14.

PMID: 33442900

[Clinical Application of Easychip 8x15K Platform in 4106 Pregnancies Without Ultrasound Anomalies.](#)

Orlando V, Alesi V, Di Giacomo G, Canestrelli M, Calacci C, Nardone AM, Calvieri G, Liambo MT, Sallicandro E, Di Tommaso S, Di Gregorio MG, Corrado F, Barrano G, Niceta M, Dallapiccola B, Novelli A.

Reprod Sci. 2021 Apr;28(4):1142-1149. doi: 10.1007/s43032-020-00419-9. Epub 2021 Jan 6.

PMID: 33409881

[Tremor is a major feature of 9p13 deletion syndrome.](#)

Ferreira SI, Cinnirella G, Ramos L, Suppa A, Pires LM, Nardone AM, Camerota L, Lanciotti S, Galasso C, De Maio F, de Melo JB, Carreira IM, Brancati F.

Am J Med Genet A. 2020 Nov;182(11):2694-2698. doi: 10.1002/ajmg.a.61807. Epub 2020 Sep 8.

PMID: 32896075

[Testing single/combined clinical categories on 5110 Italian patients with developmental phenotypes to improve array-based detection rate.](#)

Catusi I, Recalcati MP, Bestetti I, Garzo M, Valtorta C, Alfonsi M, Alghisi A, Cappellani S, Casalone R, Caselli R, Ceccarini C, Ceglia C, Ciaschini AM, Coviello D, Crosti F, D'Aprile A, Fabretto A, Genesio R, Giagnacovo M, Granata P, Longo I, Malacarne M, Marseglia G, Montaldi A, Nardone AM, Palka C, Pecile

V, Pessina C, Postorivo D, Redaelli S, Renieri A, Rigon C, Tiberi F, Tonelli M, Villa N, Zilio A, Zuccarello D, Novelli A, Larizza L, Giardino D.

Mol Genet Genomic Med. 2020 Jan;8(1):e1056. doi: 10.1002/mgg3.1056. Epub 2019 Dec 18.

PMID: 31851782 [Free PMC article](#).

[Identification of i\(X\)\(p10\) as the sole molecular abnormality in atypical chronic myeloid leukemia evolved into acute myeloid leukemia.](#)

Gurnari C, Panetta P, Fabiani E, Nardone AM, Postorivo D, Falconi G, Franceschini L, Rizzo M, Rapisarda VM, De Bellis E, Lo-Coco F, Voso MT.

Mol Clin Oncol. 2018 Mar;8(3):463-465. doi: 10.3892/mco.2017.1543. Epub 2017 Dec 29.

PMID: 29468060 [Free PMC article](#).

[Molecular cytogenetics characterization of seven small supernumerary marker chromosomes derived from chromosome 19: Genotype-phenotype correlation and review of the literature.](#)

Recalcati MP, Bonati MT, Beltrami N, Cardarelli L, Catusi I, Costa A, Garzo M, Mammi I, Mattina T, Nalesso E, Nardone AM, Postorivo D, Sajeva A, Varricchio A, Verri A, Villa N, Larizza L, Giardino D.

Eur J Med Genet. 2018 Mar;61(3):173-180. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.11.007. Epub 2017 Nov 23.

PMID: 29174090 [Review](#).

[First evidence of Smith-Magenis syndrome in mother and daughter due to a novel RAI mutation.](#)

Acquaviva F, Sana ME, Della Monica M, Pinelli M, Postorivo D, Fontana P, Falco MT, Nardone AM, Lonardo F, Iascone M, Scarano G.

Am J Med Genet A. 2017 Jan;173(1):231-238. doi: 10.1002/ajmg.a.37989. Epub 2016 Sep 28.

PMID: 27683195 [Review](#).

[Deletion of REXO1L1 locus in a patient with malabsorption syndrome, growth retardation, and dysmorphic features: a novel recognizable microdeletion syndrome?](#)

D'Apice MR, Novelli A, di Masi A, Biancolella M, Antoccia A, Gullotta F, Licata N, Minella D, Testa B, Nardone AM, Palmieri G, Calabrese E, Biancone L, Tanzarella C, Frontali M, Sangiuolo F, Novelli G, Pallone F.

BMC Med Genet. 2015 Apr 2;16:20. doi: 10.1186/s12881-015-0164-3.

PMID: 25927938 [Free PMC article](#).

[Easychip 8x15k: A New Tool for Detecting Chromosome Anomalies in Low Risk Pregnancies, Supporting and Integrating Standard Karyotype](#)

[Alesi V, Bernardini L, Goidin D, Canestrelli M, Dentici ML, Barrano G, Giuffrida MG, Nardone AM, Postorivo D, Laino L, Genesisio R, Dallapiccola B and Novelli A.](#)

[J Genet Syndr Gene Ther 2015, 7:1 <http://dx.doi.org/10.4172/2157-7412.1000277>](#)

[Four Copies of SNCA Responsible for Autosomal Dominant Parkinson's Disease in Two Italian Siblings.](#)

[Feresè R, Modugno N, Campopiano R, Santilli M, Zampatti S, Giardina E, Nardone A, Postorivo D, Fornai F, Novelli G, Romoli E, Ruggieri S, and Gambardella S.](#)

[Hindawi Publishing Corporation Parkinson's Disease Volume 2015, Article ID 546462, 6 pages](#)

<http://dx.doi.org/10.1155/2015/54646>

[Transabdominal coelocentesis as early source of fetal DNA for chromosomal and molecular diagnosis.](#)

Pietropoli A, Vicario R, Peconi C, Zampatti S, Quitadamo MC, Capogna MV, Ragazzo M, Nardone AM, Postorivo D, Spitalieri P, Sarta S, Ratto F, Novelli G, Sangiuolo F, Piccione E, Giardina E.

J Matern Fetal Neonatal Med. 2014 Nov;27(16):1656-60. doi: 10.3109/14767058.2013.871697. Epub 2014 Apr 9.

PMID: 24298912 [Clinical Trial](#).

[De novo 13q13.3-21.31 deletion involving RB1 gene in a patient with hemangioendothelioma of the liver.](#)

Rapini N, Lidano R, Pietrosanti S, Vitiello G, Grimaldi C, Postorivo D, Nardone AM, Del Bufalo F, Brancati F, Manca Bitti ML.

Ital J Pediatr. 2014 Jan 16;40:5. doi: 10.1186/1824-7288-40-5.

PMID: 24433316 [Free PMC article](#).

[De novo unbalanced translocation leading to monosomy 9p24.3p24.1 and trisomy 19q13.42q13.43 characterized by microarray-based comparative genomic hybridization in a child with partial cortical dysplasia and craniofacial dysmorphisms without trigonocephaly.](#)

Resta N, De Cosmo L, Susca FC, Capodiferro D, Nardone AM, Postorivo D, Bertoli M, Serlenga C, Burattini M, Schettini F, Laforgia N.

Am J Med Genet A. 2013 Mar;161A(3):632-6. doi: 10.1002/ajmg.a.35777. Epub 2013 Feb 7.

PMID: 23401394 No abstract available.

[Oct-1 recruitment to the nuclear envelope in adult-onset autosomal dominant leukodystrophy.](#)

Columbaro M, Mattioli E, Maraldi NM, Ortolani M, Gasparini L, D'Apice MR, Postorivo D, Nardone AM, Avnet S, Cortelli P, Liguori R, Lattanzi G.

Biochim Biophys Acta. 2013 Mar;1832(3):411-20. doi: 10.1016/j.bbadis.2012.12.006. Epub 2012 Dec 20.

PMID: 23261988

[Homeotic arm-to-leg transformation associated with genomic rearrangements at the PITX1 locus.](#)

Spielmann M, Brancati F, Krawitz PM, Robinson PN, Ibrahim DM, Franke M, Hecht J, Lohan S, Dathe K, Nardone AM, Ferrari P, Landi A, Wittler L, Timmermann B, Chan D, Mennen U, Klopocki E, Mundlos S.

Am J Hum Genet. 2012 Oct 5;91(4):629-35. doi: 10.1016/j.ajhg.2012.08.014. Epub 2012 Sep 27.

PMID: 23022097 [Free PMC article.](#)

[335.4 kb microduplication in chromosome band Xp11.2p11.3 associated with developmental delay, growth retardation, autistic disorder and dysmorphic features.](#)

Alesi V, Bertoli M, Barrano G, Torres B, Puseddu S, Pastorino M, Perria C, Nardone AM, Novelli A, Serra G.

Gene. 2012 Sep 1;505(2):384-7. doi: 10.1016/j.gene.2012.05.031. Epub 2012 May 24.

PMID: 22634100

[De novo mosaic ring chromosome 18 in a child with mental retardation, epilepsy and immunological problems.](#)

Lo-Castro A, El-Malhany N, Galasso C, Verrotti A, Nardone AM, Postorivo D, Palmieri C, Curatolo P.

Eur J Med Genet. 2011 May-Jun;54(3):329-32. doi: 10.1016/j.ejmg.2011.02.004. Epub 2011 Feb 17.

PMID: 21333764

[Premature ovarian failure, absence of pubic and axillary hair with de novo 46,X,t\(X;15\)\(q24;q26.3\).](#)

Giacomozzi C, Gullotta F, Federico G, Colapietro I, Nardone AM, Cianfarani S.

Am J Med Genet A. 2010 May;152A(5):1305-9. doi: 10.1002/ajmg.a.33376.

PMID: 20425841

[Design, Construction and Validation of Targeted BAC Array-Based CGH Test for Detecting the Most Commons Chromosomal Abnormalities.](#)

Gambardella S, Ciabattini E, Motta F, Stoico G, Gullotta F, Biancolella M, Nardone AM, Novelli A, Brunetti E, Bernardini L, Novelli G.

Genomics Insights. 2010 Mar 11;3:9-21. doi: 10.4137/GELS3683. eCollection 2010.

PMID: 26279624 [Free PMC article.](#)

[Identification of deletion carriers in X-linked chronic granulomatous disease by real-time PCR.](#)

Chiriaco M, Di Matteo G, Sinibaldi C, Giardina E, Nardone AM, Folgori L, D'Argenio P, Rossi P, Finocchi A.

Genet Test Mol Biomarkers. 2009 Dec;13(6):785-9. doi: 10.1089/gtmb.2009.0074.

PMID: 19839755

[A multiplex molecular assay for the detection of uniparental disomy for human chromosome 7.](#)

Giardina E, Peconi C, Cascella R, Sinibaldi C, Foti Cuzzola V, Nardone AM, Bramanti P, Novelli G.

Electrophoresis. 2009 Jun;30(11):2008-11. doi: 10.1002/elps.200800744.

PMID: 19517448

[Now you can! Reality & Future Applications of array CGH in prenatal diagnosis.](#)

Postorivo D, Nardone AM, Biancolella M, Mesoraca A, Novelli G.

J Prenat Med. 2009 Apr;3(2):23-4.

PMID: 22439036 [Free PMC article.](#) No abstract available.

[A multiplex molecular assay for the detection of uniparental disomy for human chromosome 15.](#)

Giardina E, Peconi C, Cascella R, Sinibaldi C, Nardone AM, Novelli G.

Electrophoresis. 2008 Dec;29(23):4775-9. doi: 10.1002/elps.200800047.

PMID: 19053076

[Deletion 2q37: an identifiable clinical syndrome with mental retardation and autism.](#)

Galasso C, Lo-Castro A, Lalli C, Nardone AM, Gullotta F, Curatolo P.

J Child Neurol. 2008 Jul;23(7):802-6. doi: 10.1177/0883073808314150.

PMID: 18658079

26.

[Compound heterozygosity for mutations in LMNA in a patient with a myopathic and lipodystrophic](#)

- [mandibuloacral dysplasia type A phenotype.](#)
Lombardi F, Gullotta F, Columbaro M, Filareto A, D'Adamo M, Vielle A, Guglielmi V, Nardone AM, Azzolini V, Grosso E, Lattanzi G, D'Apice MR, Masala S, Maraldi NM, Sbraccia P, Novelli G. *J Clin Endocrinol Metab.* 2007 Nov;92(11):4467-71. doi: 10.1210/jc.2007-0116. Epub 2007 Sep 11. PMID: 17848409
27. [Interstitial deletion of a proximal 3p: a clinically recognisable syndrome.](#)
Lalli C, Galasso C, Lo Castro A, Nardone AM, Di Paolo A, Curatolo P. *Brain Dev.* 2007 Jun;29(5):312-6. doi: 10.1016/j.braindev.2006.09.014. Epub 2006 Nov 27. PMID: 17125947
28. [Prenatal diagnosis of genomic disorders and chromosome abnormalities using array-based comparative genomic hybridization.](#)
Gullotta F, Biancolella M, Costa E, Colapietro I, Nardone AM, Molinaro P, Pietropoli A, Narcisi M, Di Rosa C, Novelli G. *J Prenat Med.* 2007 Jan;1(1):16-22. PMID: 22470819 [Free PMC article.](#)
29. [Use of RNA fluorescence in situ hybridization in the prenatal molecular diagnosis of myotonic dystrophy type I.](#)
Bonifazi E, Gullotta F, Vallo L, Iraci R, Nardone AM, Brunetti E, Botta A, Novelli G. *Clin Chem.* 2006 Feb;52(2):319-22. doi: 10.1373/clinchem.2005.056283. PMID: 16449216
30. [Alterations of nuclear envelope and chromatin organization in mandibuloacral dysplasia, a rare form of laminopathy.](#)
Filesi I, Gullotta F, Lattanzi G, D'Apice MR, Capanni C, Nardone AM, Columbaro M, Scarano G, Mattioli E, Sabatelli P, Maraldi NM, Biocca S, Novelli G. *Physiol Genomics.* 2005 Oct 17;23(2):150-8. doi: 10.1152/physiolgenomics.00060.2005. Epub 2005 Jul 26. PMID: 16046620
31. [Segregation analysis in cystic fibrosis at-risk family demonstrates that the M348K CFTR mutation is a rare innocuous polymorphism.](#)
D'Apice MR, Gambardella S, Russo S, Lucidi V, Nardone AM, Pietropoli A, Novelli G. *Prenat Diagn.* 2004 Dec 15;24(12):981-3. doi: 10.1002/pd.1058. PMID: 15614862
32. [Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy with respiratory distress \(SMARD1\) in a twin pregnancy.](#)
Sangiulo F, Filareto A, Giardina E, Nardone AM, Pilu G, Pietropoli A, Bertini E, Novelli G. *Prenat Diagn.* 2004 Oct;24(10):839-41. doi: 10.1002/pd.964. PMID: 15503272 No abstract available.
33. [Molecular analysis using DHPLC of cystic fibrosis: increase of the mutation detection rate among the affected population in Central Italy.](#)
D'Apice MR, Gambardella S, Bengala M, Russo S, Nardone AM, Lucidi V, Sangiulo F, Novelli G. *BMC Med Genet.* 2004 Apr 14;5:8. doi: 10.1186/1471-2350-5-8. PMID: 15084222 [Free PMC article.](#)
34. [Expression analysis of the gene encoding for the U-box-type ubiquitin ligase UBE4A in human tissues.](#)
Contino G, Amati F, Pucci S, Pontieri E, Pichiorri F, Novelli A, Botta A, Mango R, Nardone AM, Sangiulo FC, Citro G, Spagnoli LG, Novelli G. *Gene.* 2004 Mar 17;328:69-74. doi: 10.1016/j.gene.2003.11.017. PMID: 15019985
35. [Neonatal Williams syndrome presenting as an isolated supraaortic pulmonary stenosis.](#)
di Gioia CR, Ciallella C, d'Amati G, Parroni E, Nardone AM, Gallo P. *Arch Pathol Lab Med.* 2003 Sep;127(9):e367-70. doi: 10.5858/2003-127-e367-NWSPAA. PMID: 12946215
36. [In vitro correction of cystic fibrosis epithelial cell lines by small fragment homologous replacement \(SFHR\) technique.](#)
Sangiulo F, Bruscia E, Serafino A, Nardone AM, Bonifazi E, Lais M, Gruenert DC, Novelli G. *BMC Med Genet.* 2002 Sep 23;3:8. doi: 10.1186/1471-2350-3-8. PMID: 12243649 [Free PMC article.](#)

Data 21/06/2023

Firma Anna Maria Nardone