Curriculum Vitae Europass

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE (art. 46 e 47 D.P.R. 445/2000)

la sottoscritta MANUELA PRIOLO consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità:

Informazioni personali

Nome / Cognome	MANUELA PRIOLO
Indirizzo	
Telefono	0965/397319 Cellulare:
Fax	0965/397350
E-mail	geneticamedica@ospedalerc.it
Cittadinanza	Italiana
Data di nascita/codice fiscale	

Esperienza professionale

(2005, Marzo a tutt'oggi)	Dirigente medico I livello a tempo indeterminato presso la UOC di Genetica Medica successivamente confluita nel 2012 nella UOC di Patologia Clinica, Microbiologia e Virologia e Genetica Medica ed attualmente ricostituita SSD di Genetica Medica dal 3/7/2017 con **Valutazione positiva del Collegio Tecnico (delibera 118 del 15/07/2014)** sull'attività professionale espletata ai fini dell'attribuzione della Fascia superiore dell'indennità relativa al compimento dei **5 anni di servizio**
2004, (30 Giugno – Febbraio, 2005)	Dirigente medico I livello a tempo determinato presso stessa Unità Operativa
Principali attività e responsabilità 2014, Dicembre a tutt'oggi	Incarico di Alta Specializzazione "AMBULATORIO DI GENETICA CLINICA conferito con delibera N°1764 del 15/12/2014
2005 a tutt'oggi	Responsabile ambulatorio di Genetica Medica UO Genetica Medica, RESPONSABILE dal **2005** DI PRESIDIO OSPEDALIERO-REGISTRO NAZIONALE MALATTIE RARE
Nome e indirizzo del datore di lavoro	GRANDE OSPEDALE METROPOLITANO BMM DI REGGIO CALABRIA
Tipo di attività o settore	Diagnostica clinica e molecolare patologie congenite e acquisite

Istruzione e formazione

anno accademico **1998/99**	SPECIALITA' IN GENETICA MEDICA
anno accademico **1994/95**	LAUREA IN MEDICINA E CHIRURGIA ed ABILITAZIONE ALL'ESERCIZIO DELLA PROFESSIONE
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli Studi di Genova, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica

Capacità e competenze personali

Madrelingua Italiana

Altra(e) lingua(e) Diploma di First Certificate of English. **1988**

	Comprensione		**Parlato**		**Scritto**
Livello europeo (*)	Ascolto	Lettura	Produzione orale	Interazione orale	
Lingua	B2	B2	B2	B2	B2

Principali tematiche/ competenze professionali possedute

GENETICA CLINICA

La mia attività relativa all'ultimo decennio ha avuto come obiettivo di migliorare ed ampliare la varietà e qualità del servizio di Genetica Clinica. Ho avuto come principale interesse la gestione dell'ambulatorio di Genetica Clinica per patologie complesse e di difficile inquadramento diagnostico e in generale per patologie a carattere congenito o ereditario. Ho assicurato l'erogazione di prestazioni quali-quantitative complesse nell'ambito della Consulenza Clinica e Dismorfologica di patologie congenite ed eredo-familiari, con particolare riferimento a: *difetti congeniti dello sviluppo, malattie a carattere mendeliano, malformazioni congenite multiple, anomalie cromosomiche e disordini genomici, sindromi dismorfiche , complex traits diseases, malformazioni da teratogeni* e *difetti da sviluppo di campo.* A tale attività si è aggiunta, a partire dal 2012 la complessa gestione della consulenza in ambito oncologico eredo-familiare in pazienti affetti da ca mammella/ovaio, del colon ed altri tipi di tumore a predisposizione familiare. L'attività ambulatoriale è stata affiancata da corrispondente attività di laboratorio per la diagnostica in loco, quando possibile, del difetto molecolare sottostante alla condizione clinica osservata. Per quanto riguarda l'attività assistenziale di I livello, nel corso della mia carriera professionale ho svolto innumerevoli consulenze per i campi più diversi della Genetica Medica incluse l'infertilità, la poliabortività di coppia, la diagnosi prenatale e la consulenza genetica collegata all'interpretazione del test genetico.

Da circa 4 anni inoltre effettuo valutazione del rischio oncologico per ca mammario e/o ovaio su individui sani che richiedono tale valutazione sulla base di storia familiare suggestiva stratificando la popolazione con ausilio di database e programmi di calcolo statistico di riferimento (Tyrer Cuzick/BOADICEA).

Da sempre ho programmato ed attuo con successo un tipo di approccio completo e polivalente nei confronti di pazienti affetti patologia genetica, malattie congenite o sindromiche e patologia tumorale con predisposizione genetica. Tale approccio prevede una attenta valutazione dell'individuo affetto e della sua famiglia attraverso l'utilizzo dello strumento di una specifica consulenza genetica con conseguente instaurazione del più corretto iter diagnostico per ciascun paziente. Attraverso tale collaborazione tra ambulatorio e laboratorio di citogenetica e genetica molecolare la nostra UO è stata in grado di abbattere notevolmente i costi di indagine diagnostica (appropriatezza della prescrizione) ovviando all'utilizzo indiscriminato di metodiche e di esami genetici su determinate popolazioni di affetti.

Il Servizio Clinico di Genetica Medica da me gestito svolge una attività orientata alla diagnosi, consulenza genetica, trattamento e follow-up degli affetti da malattie genetiche e delle famiglie/persone a rischio di essere affette. Il Servizio eroga 200 visite /anno ambulatoriali di Genetica Medica per patologie complesse di cui 150 nuovi casi/anno e 50 in follow-up. Sino ad oggi sono stati seguiti circa 2000 pazienti ambulatoriali, la maggior parte dei quali affetti da malattie rare. La mia clinical competence è documentata dal numero di consulenze genetiche eseguite e dai numerosi corsi di aggiornamento specifici ECM in ambito regionale e nazionale, nei quali risulto anche essere docente. Il Servizio è integrato in una rete nazionale di Centri di Genetica Medica con collaborazioni relative sia a diagnostiche genetiche specifiche per patologie la cui incidenza prevede l'esistenza di pochi centri nazionali di riferimento, sia a disponibilità a follow-up integrato di nuclei familiari a rischio e soggetti diagnosticati in altra sede, con riduzione delle migrazione sanitaria.

I tempi di attesa per le visite ambulatoriali non superano i 7-10 gg lavorativi, fermo restando la disponibilità immediata in caso di urgenza. Inoltre gestisco l' informazione pre test e la consegna del referto associato alla consulenza post test che rappresenta il momento diagnostico conclusivo e forse il più delicato di mia competenza.

Infine, sin dalla istituzione della rete regionale malattie rare da parte della regione Calabria inquadrata all'interno della più ampia rete Nazionale delle malattie rare e della nascita del Registro nazionale Malattie Rare coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità, sono membro del coordinamento Regionale delle Malattie rare ed uno dei centri per la certificazione e la diagnosi di malattia rara.

Principali tematiche/ competenze professionali possedute

Attività di diagnostica molecolare

Alla attività di ambulatorio ho affiancato nel corso di questi anni una intensa attività di routine di laboratorio con preminente attività nel campo della biologia molecolare.

I test molecolari organizzati, supervisionati e dei quali sono diretta responsabile includono la seguente lista (parziale ed in aggiornamento continuo):

- Analisi in reverse dot blot per Fibrosi cistica
- Analisi in reverse dot blot per febbre mediterranea
- Analisi molecolare per sindrome dell'X fragile
- Analisi molecolare tramite metodica MLPA delle seguenti patologie:
  1. riarrangimenti subtelomerici
  2. Sindorme di Di George
  3. Sindrome di Williams
  4. Distrofia muscolare di Duchenne e Becker
  5. Atrofia muscolare spinale
  6. Neurofibromatosi
  7. Sindrome di Prader Willi/sindrome di Angelmann
  8. Sindrome di Beckwith Wiedemann/sindrome di Silver Russell
  9. Sindrome Smith Magenis
  10. Sindrome di Rett e Rett like (geni MECP2, MEF2C e CDKL5)
  11. Sindrome da microdelezione gene SHOX (bassa statura idiopatica e sindr. Di Lery-Weil)
  12. Microdelezioni Y
  13. Malattia di Charcot-Marie Tooth 1A
- Analisi in sequenza (metodica Sanger per gli anni fino al 2014) dei seguenti geni
  1. Gene NF1
  2. Geni BRCA1 e BRCA2
  3. Gene CFTR
  4. Gene NFIX
  5. Gene MEFV
  6. Gene NSD1
  7. Gene EZH2

Nel 2015 con la messa a regime della piattaforma di NEXT generation sequencing (NGS) per il sequenziamento massivo del DNA la nostra UO ha potuto ampliare l'offerta diagnostica relativa alla analisi in sequenza dei geni sopra menzionati, realizzando dei pannelli diagnostici per specifiche patologie genetiche, per molte delle quali la struttura è centro di riferimento a livello nazionale. Tale metodica ha permesso di ridurre contestualmente i costi di sequenza con un migliore rapporto costi/benefici e con un ampliamento della capacità diagnostica relativa a gruppi di patologie

I ***Pannelli di sequenziamento massivo per i quali sono responsabile sono i seguenti:***

- ***Geni BRCA1/2 per ca mammella/ovaio eredofamiliare***
- ***Altri Geni di predisposizione al ca mammario/ovarico eredofamiliare (p53, PTEN, ATM)***
- ***Sindromi da instabilità microsatellitare e sindrome di Lynch***
- ***Sindrome di Marfan e malattie familiari da TAAD***
- ***Sindromi da Overgrowth (geni NFIX, NSD1, EZH2, SETD2, DNMT3A, GPC3, GPC4, IGF2, PTEN)***
- ***Neurofibromatosi tipo 1 e 2(geni NF1, NF2, SMARCB1, LZTR)***
- ***Sclerosi tuberosa (geni TSC1 e TSC2)***
- ***Fibrosi cistica (gene CFTR)***
- ***Sindrome di Noonan***
- ***Malattie autoinfiammatorie familiari***
- ***Analisi su tessuto di specifiche mtazioni suscettibili di terapia personalizzata targettata con farmaci ricombinanti***
- ***Analisi mendelioma per dignostica patologie senza diagnosi o complessi sindromici polimalformativi***

Tutti gli esami sopracitati sono prescritti e supervisionati da me stessa in seguito ad accurata valutazione preliminare in sede di consulenza genetica. I risultati vengono discussi con consulenza genetica conclusiva post test e stesura di relazione scritta.Tale approccio, da sempre utilizzato in ambito dismorfologico/pediatrico, ha dato la possibilità di ampliare le competenze dell' Ambulatorio soprattutto in ambito oncologico con l'introduzione dei test di suscettibilità genetica in famiglie con ricorrenza tumorale. In particolare, per quanto riguarda pazienti con probabile carcinoma eredo-familiare mammella/ovaio, l'attività di consulenza è arricchita dall'utilizzo di calcolo statistico di rischio con programma apposito (BOADICEA) e colloquio preliminare con la paziente seguito da consulenza scritta conclusiva al termine dell'iter diagnostico. Tale approccio ha dato la possibilità all'ambulatorio di creare fruttuose e fattive collaborazioni con alcune strutture oncologiche ospedaliere e di territorio regionali per l'individuazione precoce di pazienti ad alto rischio di ricorrenza e la valutazione genetica e la conseguente presa in carico di tutti i familiari a rischio.

Le ultime identificazioni di mutazioni a carico del gene *NFIX* rendono il nostro Centro il primo in Italia come centro diagnostico per questo tipo di condizione e tra i più quotati in Europa. A tale proposito è in atto collaborazione internazionale con l'università di Amsterdam (Prof Raoul Hennekam) e l'Università di Magdeburgo (Prof Martin Zenker) per studio clinico collaborativo multicentrico per la caratterizzazione fenotipica e molecolare della sindrome di Malan.

Principali tematiche/ competenze professionali possedute

Attività di citogenetica

Dal 2004 al 2008 ho prestato la mia opera nel settore di citogenetica costituzionale ed acquisita con analisi ed interpretazione di cariotipi in diagnostica prenatale, postnatale e midollare acquisita. La mia consolidata esperienza interpretativa e di gestione è documentata dall'elevato numero di casi analizzati (circa 3000 casi complessivi). Inoltre ho introdotto a partire dal 2004 la metodica di FISH convenzionale in citogenetica oncoematologica attraverso l'utilizzo di sistemi semiautomatizzati (Bioview). Infine coordino e supervisiono dal 2015 l'attività di citogenetica molecolare (CGH array) di concerto con gli altri specialisti biologi in forza presso la suddetta UO.

Capacità e competenze Scientifiche

ISCRIZIONE A SOCIETÀ A CARATTERE SCIENTIFICO

Dal **1996** iscritta presso la Associazione Italiana di Genetica Medica/Società Italiane di Genetica Umana (AIGM/SIGU)

Dal **1997** tra i membri del Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica nell'ambito della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

ATTIVITA' DIDATTICA

Incarico di docenza a contratto in Genetica Medica presso la Scuola di Specialità in Genetica Medica Università di Siena MED/03 Dismorfologia (da **aa 2004-05 a 2006-07)**

Incarico di Docenza Master inter-universitario di II livello in Clinical Genetics - Università di Siena (**anni accademici 2006-07, 2007-08, 2008-09, 2009-10, 2010-11, 2011-12**).

Lezioni magistrali presso Facoltà di Medicina e Chirurgia, Genetica Medica, I Università di Roma (prof.ssa Chessa) (**anni accademici 2010-11, 2011-12).**

Supervisione e tutoraggio di molteplici tesi di Laurea magistrale in Biologia, in collaborazione con il Dipartimento di Scienze Chimiche, Biologiche, farmaceutiche ed Ambientali, Università degli Studi di Messina (Prof Faggio Caterina) (**Dal 2010 a tutt'oggi)**

"Cultore della Materia " in Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Magna Grecia di Catanzaro **(Aprile 2013 a tutt'oggi).**

ciclo di lezioni insegnamento GENETICA presso Liceo Scientifico "Leonardo Da Vinci" di Reggio Calabria per gli alunni del 3° anno del corso di Biomedicina nell'ambito dell'accordo di collaborazione tra l'Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Reggio Calabria e lo stesso Liceo **(dal 2014 a tutt'oggi)**

ATTIVITA' DI REVISIONE PRESSO RIVISTE ED ENTI UFFICIALI

Collaborazione in qualità di revisore per

"Journal of Medical Genetics",
"American Journal of Medical Genetics" ,
"European Journal of Medical Genetics"
"Clinical Genetics"
"European Journal of Human Genetics"
"Archives of Medical research"
"Molecular Cancer",
"Molecular Cytogenetics"
"Gene"
"The Children's Hospital at Westmead", Sydney, Australia
"Molecular syndromology"
"Clinical Dysmorpholy"
"Italian journal of Pediatrics"
"Genes" per tale rivista espleto anche attività di **Editor come menbro di Editorial Board**

PARTECIPAZIONE A GRUPPI DI RICERCA PER INQUADRAMENTO DIAGNOTICO MALATTIE RARE

- Dal 2020 a tutt'oggi la nostra UOSD partecipa al programma di ricerca UPP (undiagnosed patient program) coordinato da OPBG per diagnosi e inquadramneto di malattie rare ed ultrarare orfane e non diagnosticate. La sottoscritta partecipa regolarmente alle riunioni a cadenza bisettimanale.
- Nello stesso periodo la sottoscritta partecipa in presenza ad ambulatorio condiviso per malattie rare ed ultrarare presso OPBG coordinato da dott Bartuli/Macchiaiolo con attenzione a sidromi da iperaccrescimento (Malan syndrome) per la quale alla sottoscritta è riconosciuta expertize internazionale.

PARTECIPAZIONE IN QUALITa' DI MEMBRO COMITATO TECNICO SCIENTIFICO

- Dal 2019 sono membro Dello Scientific Board per la Malan Syndrome Foundation
- Dal 2021 sono membro Del Comitato scientifico per ASSIGULLIVER
- Nel 2021 sono stato membro del Comitato tecnico Scientifico per il XXIV Congresso nazionale SIGU

Capacità e competenze scientifiche

DOCENZE PRESSO CORSI DI FORMAZIONE, DI AGGIORNAMENTO, INVITED SPEAKER (ultimi 9 anni)

2008, *30 Gennaio* — "VII corso di aggiornamento in Genetica Clinica", Genova, "Le displasie ectodermiche"

2008, *Marzo 10-12* — **International Conference on Ectodermal Dysplasia Classification** "Molecular approach to classify the Ectodermal Dysplasias" Charleston, South Carolina, USA ***Invited lecture***

2008, *Novembre, Dicembre* — ***I SABATI FORMATIVI DEL PEDIATRA, PROGETTO n°13 DELL'ASP DI REGGIO CALABRIA, II Modulo: Le malattie genetiche nella clinica pediatrica***

2009, *Maggio, Giugno, Ottobre* — **TRASLOCAZIONI CROMOSOMICHE E MUTAZIONI SOMATICHE IN ONCO–EMATOLOGIA** UPDATE: ULTIMI PROGRESSI DELLE METODICHE BIOMOLECOLARI: Applicazioni in Oncoematologia, Reggio Calabria

2009, *Settembre24-25* — **Approccio al neonato con Sindrome Malformativa,** Cosenza

2011, *Dicembre 17* — **CONOSCERE PER ASSISTERE"corso per Pediatri, Medici di Medicina Generale. Lamezia Terme**

2013, *Maggio 8* — "**Disordini genomici: CGH-Array e nuove applicazioni diagnostiche in Genetica Medica** Corso di Aggiornamento"Utilizzo routinario, mediante automazione, di metodiche specialistiche per Patologia Molecolare" Associazione italiana di patologia clinica e molecolare

2013, *1 Giugno* — **"Genetica, ambiente e gravidanza: dove comincia la nostra salute"** Corso di aggiornamento "ambiente e salute: nuove problematiche socio-etico-sanitarie Associazione Italiana Donne Medico (A.I.D.M.)

2013, *15 Novembre* — "**Genetica e cardiologia: Il ruolo del genetista".** Corso di Aggiornamento Cardiopatie e patologie associate: specialisti a confronto, Reggio Calabria

2014, *28 Giugno* — "**Da che parte stai?: L'amniocentesi, un'esperienza fotografica"** Corso di aggiornamento "Oltre la frontiera della malattia: medicina narrativa a confronto" Associazione Italiana Donne Medico (A.I.D.M.)

2014, *20 Novembre* — **QUANDO GLI ANNESSI DIVENTANO IMPORTANTI PER LA DIAGNOSI DI SINDROME GENETICA: I CAPELLI.** Milano Pediatria Milano

2015, *21-22 maggio* — **SINDROMI NEUROCUTANEE: BASI MOLECOLARI.** Corso di Aggiornamento SINDROMI GENETICHE E TUMORI IN ETÀ PEDIATRICA.ROMA

2016, *3 Dicembre*	**"La Genetica del Linfedema: aspetti pratici"**
2016, *Ottobre 28-29*	"**Obesità, diabete e sindromi genetiche una lezione dai disordini monogenici e sindromici"** ALIMENTAZIONE, OBESITÀ e DIABETE *evidenze, esperienze,criticità e prospettive* VII CONGRESSO Rete Diabetologica Pediatrica Calabrese, Reggio Calabria
2017, *Febbraio 13-14*	**"TARGET RESEQUENCING IN OVERGROWTH SYNDROMES"** XIX incontro nazionale di genetica clinica Aula Brasca, Policlinico A. Gemelli, Roma
2017, *Maggio 8-9*	**"SINDROMI DA IPERACCRESCIMENTO E CROMATINA "** Malattie genetiche da difetti dell'apparato epigenetico: le cromatinopatie, Bari
2018, Giugno 16	"**SLIDING DOORS: LA TERAPIA PERSONALIZZATA DEL CARCINOMA OVARICO" Perché proporre il Test ? Come e quando testare le nostre pazienti , come l'esito del test influenza la prognosi e il percorso terapeutico? Il ruolo del Team Multidisciplinare**
2018, Ottobre 19-20	"**I incontro neonatologico pediatrico: rare disease: quando ospedale e territorio si incontrano: la consulenza genetica**
2018, Dicembre 1	"**Principi di Immunoterapia in oncologia" Il ruolo della genetica medica. GOM di Reggio Calabria**
2019, Giugno 14	**Biologi *in-silico*: una nuova generazione d professionisti nell'era della post-genomica bioinformatica. NGS: Applicazioni diagnostich nella pratica clinica oncologica Messina**
2022, Marzo 24,25	"**Sindromi da Overgrowth generalizzato ed aumentto rischio oncologico nell'era del sequenziamento massivo aprallelo: una review clinico molecoalre**". Grandangolo in Genetica medica 2022, Roma.

Pubblicazioni

1995

Pasini B, Hofstra RM, Yin L, Bocciardi R, Santamaria G, Grootscholten PM, Ceccherini I, Patrone G, **Priolo M**, Buys CH, et al. The physical map of the human RET proto-oncogene. Oncogene. 1995 Nov 2;11(9):1737-43.

1997

Lerone M, **Priolo M,** Naselli A, Vignolo M, Romeo G, Silengo MC. Ectodermal abnormalities in Kabuki syndrome. Am J Med Genet. 1997 Dec 19;73(3):263-6. Review.

1998

Romeo G, Ceccherini I, Celli J**, Priolo M,** Betsos N, Bonardi G, Seri M, Yin L, Lerone M, Jasonni V, Martucciello G. Association of multiple endocrine neoplasia type 2 and Hirschsprung disease. J Intern Med. 1998 Jun;243(6):515-20.

1999

Mori PG, **Priolo M,** Lerone M, Pasino M, Caroli F, Cusano R, Seri M, Silengo MC. Congenital hypoplastic anaemia in a patient with a new multiple congenital anomalies-mental retardation syndrome. Am J Med Genet. 1999 Nov 5;87(1):36-9.

Auricchio A, Griseri P, Carpentieri ML, Betsos N,Staiano A,Tozzi A, **Priolo M**, et al. Double Heterozygosity for a *RET* Substitution Interfering with Splicing and an *EDNRB* Missense Mutation in Hirschsprung Disease. Am J Hum Genet 1999: 64:1216–1221,

Seri M, Martucciello G, Paleari L, Bolino A, **Priolo M,** Salemi G, Forabosco P, Caroli F, Cusano R, Tocco T, Lerone M, Cama A, Torre M, Guys JM, Romeo G, Jasonni V. Exclusion of the Sonic Hedgehog gene as responsible for Currarino syndrome and anorectal malformations with sacral hypodevelopment. Hum Genet. 1999 Jan;104(1):108-10.

2000

Priolo M, Silengo M, Lerone M, Ravazzolo R. Ectodermal dysplasias: not only 'skin' deep. Clin Genet. 2000 Dec;58(6):415-30. Review.

Priolo M, Lerone M, Rosaia L, Calcagno EP, Sadeghi AK, Ghezzi F, Ravazzolo R, Silengo M. Question mark ears, temporo-mandibular joint malformation and hypotonia: auriculo-condylar syndrome or a distinct entity? Clin Dysmorphol. 2000 Oct;9(4):277-80. Review.

De Biasio P, Prefumo F, Baffico M, Baldi M, **Priolo M**, Lerone M, Tomà P, Venturini PL. Sonographic and molecular diagnosis of thanatophoric dysplasia type I at 18 weeks of gestation. Prenat Diagn. 2000 Oct;20(10):835-7

Priolo M, Lerone M, Baffico M, Baldi M, Ravazzolo R, Cama A, Capra V, Silengo M. Pfeiffer syndrome type 2 associated with a single amino acid deletion in the FGFR2 gene. Clin Genet. 2000 Jul;58(1):81-3

Priolo M, Rosaia L, Seri M, Silengo MC, Ravazzolo R, Lerone M. Total anonychia congenita in a woman with normal intelligence: report of a further case. Dermatology. 2000;200(1):84-5. Review.

Silengo M, Lerone M, Seri M, **Priolo M**, Jarre L. New clinical findings in oculo-ectodermal syndrome. Clin Dysmorphol. 2000 Jan;9(1):39-41

2001

Priolo M, Laganà C. Ectodermal dysplasias: a new clinical-genetic classification. J Med Genet. 2001 Sep;38(9):579-85.

Priolo M, De Toni T, Baffico M, Cama A, Seri M, Cusano R, Costabello L, Fondelli P, Capra V, Silengo M, Ravazzolo R, Lerone M. Fontaine-Farriaux craniosynostosis: second report in the literature. Am J Med Genet. 2001 May 1;100(3):214-8.

Cinti R, **Priolo M**, Lerone M, Gimelli G, Seri M, Silengo M, Ravazzolo R. Molecular characterisation of a supernumerary ring chromosome in a patient with VATER association. J Med Genet. 2001 Feb;38(2):E6. Review.

2004

Priolo M, Casile G, Laganà C. Pulmonary agenesis/hypoplasia, microphthalmia, and diaphragmatic defects: report of an additional case. Clin Dysmorphol. 2004 Jan;13(1):45-6.

Divizia MT, **Priolo M,** Priolo E, Ottonello G, Baban A, Rossi A, Silengo MC, Lerone M. How wide is the ocular spectrum of Delleman syndrome? Clin Dysmorphol. 2004 Jan;13(1):33-4.

2007

Katzaki E, Pescucci C, Uliana V, Papa FT, Ariani F, Meloni I, **Priolo M,** Selicorni A, Milani 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;52(12):1011-7.

Priolo M, Ciccone R, Bova I, Campolo G, Laganà C, Zuffardi O. Malpuech syndrome: broadening the clinical spectrum and molecular analysis by array-CGH. Eur J Med Genet. 2007 Mar-Apr;50(2):139-43.

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. Review.

2008

Uliana V, Giordano N, Caselli R, Papa FT, Ariani F, Marcocci C, Gianetti E, Martini G, 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;17:13-17.

Priolo M, Sparago A, Mammì C et al. MS-MLPA is a specific and sensitive technique for detecting all chromosome 11p15.5 imprinting defects of BWS and SRS in a single-tube experiment. 2008. Eur J Hum Genet. 2008 . 16: 565-71

Marshall CR, Young EJ, Pani AM, Freckmann ML, Lacassie Y, Howald C, Fitzgerald KK, Peippo M, Morris CA, Shane K, **Priolo M,** et al.. Infantile spasms is associated with deletion of the MAGI2 gene on chromosome 7q11.23-q21.11. Am J Hum Genet. 2008. 83:106-11.

2009

Priolo M. Ectodermal dysplasias: an overview and update of clinical and molecular-functional mechanisms. Am J Med Genet A. 2009 Sep;149A(9):2003-13.

DiGiovanna JJ, **Priolo M,** Itin P. Approach towards a new classification for ectodermal dysplasias: integration of the clinical and molecular knowledge. Am J Med Genet A. 2009 Sep;149A(9):2068-70.

2010

Rossi PI, Vaccari CM, Terracciano A, Doria-Lamba L, Facchinetti S, **Priolo M**, et al. The metabotropic glutamate receptor 1, GRM1: evaluation as a candidate gene for inherited forms of cerebellar ataxia. J Neurol. 2010 Apr;257(4):598-602.

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.

2011

Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Cirillo Silengo M, Reymond A, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagni 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(1):38

2012

Basinko A, Giovannucci Uzielli ML, Scarselli G, **Priolo M,** Timpani G, De Braekeleer M. Clinical and molecular cytogenetic studies in ring chromosome 5: Report of a child with congenital abnormalities Eur J Med Genet. Eur J Med Genet. 2012 Feb;55(2):112-6.

Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, Fichera M, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Bonati MT, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, Romano C, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Riva D, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, **Priolo M**, et al. Molecular mechanisms generating and stabilizing terminal 22q13 deletions in 44 subjects with Phelan/McDermid syndrome PLoS Genet. 2011 Jul;7(7):e1002173. doi: 10.1371/journal.pgen.1002173. Epub 2011 Jul 14.

Priolo M, Micale L, Augello B, Fusco C, Zucchetti F, Prontera P, Paduano V, Biamino E, Selicorni A, Mammì C, Laganà C, Zelante L, Merla G. Absence of deletion and duplication of MLL2 and DM6A genes in a large cohort of patients with Kabuki syndrome. Mol Genet Metab. 2012 Nov;107(3):627-9.

Priolo M, Grosso E, Mammì C, Labate C, Naretto VG, Vacalebre C, Caridi P, Laganà C. A peculiar mutation in the DNA-binding/dimerization domain of NFIX causes Sotos-like overgrowth syndrome: a new case. Gene. 2012 Dec 10;511(1):103-5.

2013

Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, Nickerson E, Khartoufi N, Scott E, Spencer E, Gabriel S, Thomas S, Ben-Zeev B, Bertini E, Boltshauser E, Chaouch M, Cilio MR, M de Jong, Hulya Kayserili M, Ogur G, Poretti A, Signorini S, Uziel G, Zaki M, **the International JSRD Study Group,** Johnson C, Attié-Bitach T, Gleeson JG and 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.

Callea M, Teggi R, Yavuz I, Tadini G, **Priolo M,** Crovella S, Clarich G, Grasso DL. Ear nose throat manifestations in hypoidrotic ectodermal dysplasia. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2013 Nov;77(11):1801-**4.**

2015

Zollino M, Marangi G, Ponzi E, Orteschi, Ricciardi, Lattante S, Murdolo M, Battaglia D, Contaldo I Mercuri E, Stefanini MC, Caumes R, Edery P, Rossi M, Piccione M, Corsello G, Della Monica M, Scarano F, **Priolo M,** et al. Intragenic KANSL1 mutations and chromosome 17q21.31 deletions: broadening the clinical spectrum and genotype-phenotype correlations in a large cohort of patients J Med Genet. 2015 Dec;52(12):804-14**.**

Gurrieri F, Cavaliere ML, Wischmeijer A, Mammì C, Neri G, Pisanti MA, Rodella G, Laganà C, **Priolo M** NFIX mutations affecting the DNA-binding domain cause a peculiar overgrowth syndrome (Malan syndrome): a new patients series. Eur J Med Genet. 2015 Sep;58(9):488-91

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.

2016

Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, **Priolo M**, et al. From Whole Gene Deletion to Point Mutations of *EP300*-Positive Rubinstein–Taybi Patients: New Insights into the Mutational Spectrum and Peculiar Clinical Hallmarks. Hum Mut. 2016. Feb; 37 (2): 175-83

2017

Martino B, Mammì C, Labate C, Rodi S, Ielo D, **Priolo M**, et al. Genetic risk of prediabetes and diabetes development in chronic myeloid leukemia patients treated with nilotinib. Exp Hematol. 2017 Nov;55:71-75.

2018

Priolo M, Schanze D, Tatton-Brown K, Mulder PA, Tenorio J, Kooblall K, Acero IH, Alkuraya FS, Arias P, Bernardini L, et al. Further delineation of Malan syndrome. Hum Mutat. 2018 Sep;39(9):1226-1237.

Priolo M. Nuclear Factor One X Mice model for Malan syndrome: the less the better. EBioMedicine. 2019 Jan;39:15-16.

Salzano G, Passanisi S, Mammì C, **Priolo M**, Pintomalli L, Caminiti L, Messina MF, Pajno GB, Lombardo F. Maturity Onset Diabetes of the Young is Not Necessarily Associated with Autosomal Inheritance: Case Description of a De Novo HFN1A Mutation. Diabetes Ther. 2019 May 16. doi: 10.1007/s13300-019-0633-3.

2019

Zenker M, Bunt J, Schanze I, Schanze D, Piper M, **Priolo M** et al Variants in Nuclear Factor I Genes Influence Growth and Development. American Journal of Medical Genetics Part C, 2019 Dec;181(4):611-626. doi: 10.1002/ajmg.c.31747

2020

Mulder PA, van Balkom IDC, Landlust AM, **Priolo M**, Menke LA, Acero IH et al., Development, behaviour and sensory processing in Marshall-Smith syndrome and Malan syndrome: phenotype comparison in two related syndromes. J Intellect Disabil Res. 2020 Dec;64(12):956-969. doi: 10.1111/jir.12787.

2021

Bognoni L, Colombo EA, **Priolo M**, Bognoni V, Romeo SG. Pregnancy in a patient with Rothmund-Thomson type 2 syndrome. Int J Gynaecol Obstet. 2021 Jul;154(1):181-182. doi: 10.1002/ijgo.13667.

Priolo M, et al. Co-occurring heterozygous *CNOT3* and *SMAD6* truncating variants: unusual presentation and refinement of the IDDSADF phenotype.. *Genes* **2021**, *12*(7), 1009; https://doi.org/10.3390/genes12071009

Radio FC, et al. *SPEN* haploinsufficiency causes a neurodevelopmental disorder overlapping proximal 1p36 deletion syndrome with an episignature of X chromosomes in females. Am J Hum Genet. 2021 Mar 4; 108(3): 502–516.

2022

Motta M, Solman M, Bonnard AA, Kuechler A, Pantaleoni F**, Priolo M**, Chandramouli B, et al. Expanding the molecular spectrum of pathogenic SHOC2 variants underlying Mazzanti syndrome. Hum Mol Genet. 2022 Mar 26:ddac071. doi: 10.1093/hmg/ddac071. Epub ahead of print. PMID: 35348676.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali ".

La sottoscritta certifica che quanto dichiarato corrisponde a verità, ai sensi degli artt. 46 e 47 e 76 D.P.R. n. 445/2000, consapevole che le dichiarazioni mendaci sono punite ai sensi degli artt 483, 495, 496 del codice penale e delle leggi speciali in materia.

Reggio Calabria 04/04/2022

FIRMA Manuela Priolo