

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Procedura di valutazione per la chiamata a professore di II fascia da ricoprire ai sensi dell'art. 24, comma 6, della Legge n. 240/2010 per il settore concorsuale 06/A1 - Genetica Medica, (settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica) presso il Dipartimento di Scienze della Salute, Codice concorso 4211

Cristina Gervasini

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

COGNOME	GERVASINI
NOME	CRISTINA COSTANZA GIOVANNA
DATA DI NASCITA	8 SETTEMBRE 1976

Cristina Gervasini ha conseguito la **Laurea in Biotecnologie Mediche** presso l'Università degli Studi di Milano **nel 2000**. **Nel 2004** ha ottenuto il titolo di **Dottore di Ricerca in Neurogenetica** presso l'Università degli Studi di Genova. Durante gli anni di tirocinio di Tesi e di Dottorato la sua attività di ricerca si è focalizzata sullo studio della regione genomica del gene *NF1*, causativo della Neurofibromatosi di tipo 1, e sulle regioni ripetute coinvolte nelle delezioni ricorrenti.

Dal 2007 è Ricercatore Universitario per il settore scientifico disciplinare MED/03 - Genetica Medica presso il Dipartimento di Scienze della Salute dell'Università degli Studi di Milano. Principale oggetto di ricerca è la sindrome di Rubinstein-Taybi (RSTS) con studio dei geni *CREBBP* ed *EP300* e di nuovi geni causativi mediante sequenziamento di nuova generazione.

Più recentemente lo studio si è focalizzato sull'analisi di difetti di acetilazione istonica in linee cellulari di pazienti RSTS e delle possibili modificazione epigenetiche della cromatina. Altri interessi di ricerca hanno riguardato: i) altre cromatinopatie (Sindrome di Wiedemann Steiner e sindrome di Floating Harbor), ii) la sindrome di Cornelia de Lange in relazione al ruolo nella patogenesi di geni coinvolti nella struttura e regolazione del complesso delle coesine, iii) lo studio di genodermatosi rare con predisposizione al cancro (Sindrome di Rothmund Thomson e Poichiloderma con Neutropenia), iv) la sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser con particolare interesse al coinvolgimento dei geni *SHOX* e *WNT4* nello sviluppo del sistema riproduttivo femminile, v) la Neurofibromatosi di tipo 1 con interesse sulla regione genomica *NF1* e vi) la distrofia muscolare di Duchenne.

Coordina un gruppo di ricerca attualmente formato da una ricercatrice post-doc, una borsista e tre studenti per lo svolgimento di diversi progetti finanziati da fondi intra-ed extra-mura.

E' co-autrice di 79 lavori pubblicati su riviste internazionali peer-reviewed con un h-index pari a 20 (Scopus).

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- **31 MARZO 2017** Abilitazione Scientifica Nazionale: idoneità in ruolo seconda fascia per il settore concorsuale 06/A1, settore scientifico disciplinare MED/03 Genetica Medica con giudizio unanime (validità 31/03/2017-31/03/2023)
- **1° SETTEMBRE 2010** Conferma in ruolo della posizione di ricercatore dell'Università degli Studi di Milano, per il settore scientifico disciplinare (SSD) MED/03 Genetica Medica (afferenza: Genetica Medica presso il Dipartimento di Scienze della Salute)
- **1° SETTEMBRE 2007** Vincitrice del concorso per un posto di ricercatore bandito dall'Università degli Studi di Milano, per il settore scientifico disciplinare MED/03 Genetica Medica
- **1° NOVEMBRE 2003**
1° NOVEMBRE 2005 Vincitrice di un concorso per un Assegno per la collaborazione ad attività di Ricerca, Università degli Studi di Milano, SSD MED/03 Genetica Medica, area 07 (Scienze Mediche) e successivo rinnovo
Progetto: "Identificazione di nuovi meccanismi implicati nell'espressività variabile della Neurofibromatosi di tipo 1".
- **28 MAGGIO 2004** Conseguimento del Dottorato di Ricerca in Neurologia, Psichiatria e Neurogenetica, (Sede amministrativa: Università degli Studi di Genova- Sede consorziata: Università degli Studi di Milano)
Titolo della tesi di Dottorato: "Identificazione di un trascritto antisense NF1-specifico e correlazione con la duplicazione di sequenze NF1 in 17q11.2 nell'uomo e nei primati".
- **14 LUGLIO 2000** Laurea in Biotecnologie indirizzo Medico, Università degli Studi di Milano (votazione 110/110 con lode)
Titolo della tesi di Laurea: "Costruzione di una mappa fisica della regione 17q11.2 e sviluppo di sonde locus-specifiche per la caratterizzazione di delezioni in pazienti NF1 mediante PFGE e FISH ad alta risoluzione".

ESPERIENZA LAVORATIVA

- **SETTEMBRE 2007 – ad oggi**
Università degli Studi di Milano
Dipartimento di Scienze della Salute
Genetica medica
Ricercatore settore MED/03 Genetica Medica

- **NOVEMBRE 2005 –2007**
NOVEMBRE 2003 –2005
Università degli Studi di Milano
Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria (2005-2007).
Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche (2003-2005).
Genetica medica
Titolare di assegno di ricerca (docente responsabile: Prof.ssa Lidia Larizza)
Progetto di studio: Neurofibromatosi di tipo 1: analisi genomica e caratterizzazione di delezioni

- **GENNAIO 2001 – DICEMBRE 2003**
Università degli Studi di Milano
Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche.
Genetica medica (Responsabile Prof.ssa L. Larizza)
Borsa di Dottorato
Progetto di studio: Neurofibromatosi di tipo 1: analisi genomica e caratterizzazione di delezioni (Tutor: Prof.ssa P. Riva)

- **LUGLIO 2000 – DICEMBRE 2000**
Università degli Studi di Milano – Università degli Studi di Genova
Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche
Frequentatore volontario
Progetto di studio: Neurofibromatosi di tipo 1: analisi genomica e caratterizzazione di delezioni

- **FEBBRAIO 1998 – LUGLIO 2000**
Università degli Studi di Milano – Università degli Studi di Genova
Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche
Tirocinio per la preparazione della tesi di Laurea
Progetto di studio: Neurofibromatosi di tipo 1: analisi genomica e caratterizzazione di delezioni, analisi mutazionale del gene *NF1*, caratterizzazione di mutazioni di splicing

COMPETENZE TECNICHE

- **Biologia molecolare**
Genetica Molecolare: estrazione, purificazione e amplificazione di acidi nucleici; sequenziamento mediante sistemi automatici, analisi di espressione allelica e analisi di mutazioni puntiformi a mosaico mediante Pyrosequencing, clonaggio plasmidico, PCR e RT-PCR, preparazione campioni per analisi di microsatelliti, preparazione campioni per sequenziamento, utilizzo sistemi bioinformatici.

- **Citogenetica molecolare e Genomica**
Allestimento di preparati cromosomici, Ibridazione in situ fluorescente (FISH) a diversi livelli di risoluzione (su nucleo, su metafasi, su cromosomi stirati, su fibre cromatiniche), preparazione sonde locus-specifiche, preparazione sonde BAC, analisi regioni genomiche e varianti genomiche mediante strumenti bioinformatici.

- **Biologia cellulare**
Colture cellulari di sangue periferico.
Colture di linee cellulari linfoblastoidi e tumorali

PRINCIPALI INTERESSI DI RICERCA

L'attività scientifica riguarda tematiche di Genetica e Genomica Medica applicate con approcci di biologia molecolare, citogenetica molecolare e biologia cellulare alle malattie mendeliane:

-sindrome di Rubinstein-Taybi e altre cromatinoaptie (sindrome di Floating-Harbor, sindrome di Wiedemann-Steiner, etc), con interessi sia in ambito diagnostico (analisi mutazionale del gene *CREBBP* e di *EP300* o *SRCAP* e *KMT2A*) che sul ruolo dei geni responsabili nello sviluppo dei processi cognitivi e nei molteplici processi di regolazione dell'espressione genica mediante rimodellamento cromatinico; studio di nuovi geni candidati in pazienti RSTS negativi ai due geni causativi noti mediante sequenziamento di nuova generazione; studio del microbiota intestinale (in collaborazione con il laboratorio di Microbiologia); studi di modulazione dell'acetilazione istonica.

-sindrome di Cornelia de Lange in relazione al ruolo nella patogenesi di geni coinvolti nella struttura e regolazione del complesso delle coesine (analisi mutazionale dei geni causativi, studio dell'espressione allelica del gene X-linked *SMC1A* nelle femmine portatrici di mutazione, studio di nuovi geni candidati mediante sequenziamento di nuova generazione NGS)

-genodermatosi con predisposizione al cancro (Sindrome di Rothmund-Thomson e Poichiloderma con Neutropenia) con particolare interesse allo studio dei geni causativi noti (*RECQL4*, *USB1*) e di nuova identificazione mediante NGS e correlazione con il fenotipo

-Neurofibromatosi 1 con particolare fuoco sulla genomica della regione 17q11.2 dove è localizzato il gene *NF1* (caratterizzazione di delezioni mediate da sequenze paraloghe (dupliconi) e di delezioni atipiche, analisi mutazionale, studio dell'organizzazione della regione genomica 17q11.2)

-sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser con particolare interesse al coinvolgimento del gene *SHOX* nello sviluppo del sistema riproduttivo femminile (analisi mutazionale dei geni *SHOX* e *WNT4*, studio della regione genomica Xp22.33)

-distrofia muscolare di Duchenne in particolare per la caratterizzazione di delezioni esoniche del gene *DMD* mediante analisi MLPA

ALTRE INFORMAZIONI

- Socio ordinario della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.)
- Membro del gruppo di lavoro di lavoro di Epigenetica (GdL Epi) nell'ambito delle attività della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.)
- Socio ordinario della European Society of Human Genetics (E.S.H.G.) 2012-2016
- **2018-oggi** Membro del Consiglio del Corso di Dottorato in Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- **2014-2017** Membro del Consiglio del Corso di Dottorato in Scienze della nutrizione, Università degli Studi di Milano
- **2015** Partecipazione in qualità di membro di commissione agli esami finali del Corso di Dottorato in Clinica, Genetica e Immunologia delle Malattie dell'Età evolutiva XXVI ciclo - Università degli Studi di Genova (30.03.2015)
- **2012** Partecipazione in qualità di membro di commissione agli esami finali del Corso di Dottorato in Clinica, Genetica e Immunologia delle Malattie dell'Età evolutiva XXIV ciclo - Università degli Studi di Genova (25.10.2012)
- **2012** Partecipazione in qualità di membro di commissioni agli esami di ammissione al Corso di Dottorato in Patologia e neuropatologia sperimentale XXVIII ciclo- Università degli Studi di Milano
- **2007-2013** Membro del Consiglio del Corso di Dottorato in Patologia e neuropatologia sperimentali, Università di degli Studi Milano
- **19-21 dicembre 2013** Partecipazioni ai lavori della commissione (Study Session) per la valutazione dei Progetti Giovani Ricercatori relativi al bando 2012 del Ministero della Salute
- **2-4 maggio 2011** Partecipazioni ai lavori della commissione (Study Session) per la valutazione dei Progetti Giovani Ricercatori relativi al bando 2009 del Ministero della Salute, previa nomina del MIUR (Ministero Istruzione, Università e Ricerca)

- **2001-2004:** Vincitrice della borsa per la partecipazione gratuita al congresso della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.) per gli anni 2001, 2002, 2003, 2004.
- **2003:** Premio Fondazione Legato Ferrari per il miglior poster di genomica funzionale (poster "Identificazione di un trascritto antisense NF1-specifico") bandito dalla Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U. Verona, 24-27 settembre 2003)

COLLABORAZIONI SCIENTIFICHE

-2017-oggi collaborazione nell'ambito del Dipartimento di Scienze della Salute: con la Prof.ssa Elisa Borghi, Microbiologia, per lo studio del microbiota intestinale per la sindrome di Rubinstein-Taybi e sindromi epigenetiche relate; con la Prof.ssa Valentina Massa, Biologia Applicata per lo studio dell'acetilazione istonica per la sindrome di Rubinstein-Taybi; con la Prof.ssa Aglaia Vignoli, Neuropsichiatria infantile per l'identificazione di geni causativi in pazienti con sindrome Rett-like; con il Dott. D'Agostino, Psichiatria, per lo studio del ruolo genetico in alcune patologie psichiatriche

-2017-oggi collaborazione con il gruppo della Dott.ssa Aoife Gowran, Centro Cardiologico Monzino-IRCCS, per l'identificazione di delezioni esoniche in modelli cellulari di pazienti affetti da Distrofia muscolare di Duchenne

-2016-oggi collaborazione con il Dott. Giuseppe Merla dell'ospedale Opera Padre Pio di San Giovanni Rotondo nell'ambito dello studio della sindrome di Rubinstein-Taybi e sindromi epigenetiche relate

-2014-oggi collaborazione con il gruppo diretto dalla Prof.ssa Larizza dell'Istituto Auxologico Italiano nell'ambito dello studio della sindrome di Cornelia de Lange e dello sviluppo di modelli cellulari *in vitro* per la sindrome di Rubinstein-Taybi e mediante la supervisione della Dott. Elisa Colombo sulla caratterizzazione molecolare in genodermatosi con predisposizione al cancro (Sindrome di Rothmund Thomson e Poichiloderma con Neutropenia)

-2014-oggi collaborazione con il gruppo diretto dal Dott. Frank Kaiser del Institut für Humangenetik, Universität zu Lübeck (Germany) nell'ambito dello studio della sindrome di Cornelia de Lange e sindromi relate, promossa dallo stage di dottorato a Lübeck della Dott.ssa Ilaria Parenti e dalla sua successiva cooptazione in tale gruppo di ricerca

-2013-oggi collaborazione con il Dott. Pippucci per l'analisi mediante esoma di pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi (collaborazione con University of Washington, Center for Mendelian Genomics UW-CMG)

-2008-2012 e 2015-oggi collaborazione con il gruppo diretto dal Dott. Angel Barco dell'Università Miguel Hernandez di Alicante (Spagna) sull'eziologia epigenetica dei difetti cognitivi nella sindrome di Rubinstein-Taybi

-2013-2015: collaborazione con la Prof.ssa Larizza, la Prof.ssa Finelli, la Dott.ssa Russo (Istituto Auxologico Italiano) e il Prof. Riccio (Seconda Università di Napoli e CNR) per lo studio della sindrome di Beckwith Wiedemann

-2011-oggi collaborazione con il gruppo diretto dal Dott. Ennio Prosperi del CNR di Pavia per lo studio di difetti di meccanismi di riparazione del DNA nella sindrome di Rubinstein-Taybi

-2009-oggi collaborazione con la Prof.ssa Finelli (Università di Milano e Istituto Auxologico Italiano) per l'applicazione dell'approccio di array-CGH ad una casistica di pazienti con sindrome di Cornelia de Lange e di Rubinstein-Taybi

-2007-2016 collaborazione con la Prof.ssa Miozzo e la Dott.ssa Tabano (Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano) e con la Dott.ssa Bernardini (Fondazione IRCCS Casa Sollievo Della Sofferenza) per lo studio della regione genomica di *SHOX* (Xp22.33) e della regione 17q12 per la sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser

-2007-2009 collaborazione con la Prof.ssa Zuffardi (Università degli Studi di Pavia) per esperimenti di array-CGH nell'ambito della caratterizzazione di pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi

-2009-oggi: collaborazione con diversi clinici italiani (Genetica clinica, Neuropsichiatria, Pediatria, etc.) per la valutazione clinica di pazienti inviati per l'analisi molecolare, tra cui in particolare: la Dott.ssa Donatella Milani (Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano), il Dott. Angelo Selicorni (UOC Pediatria ASST Lariana, Como), la Dott.ssa Maria Francesca Bedeschi (Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano), la Dott.ssa Paola Ajmone (Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano), il Prof. Marco Seri (Università degli studi di Bologna e Policlinico Sant'Orsola Malpighi), il Dott. Giuseppe Zampino (Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma), il Dott. Gioacchino Scarano (A.O.R.N. San Pio, Benevento), il Dott. Matteo Della Monica (A.O. Cardarelli, Napoli), il Dott. Francesco Brancati (Policlinico Universitario Tor Vergata Roma), la Dott.ssa Francesca Forzano (Guy's & St Thomas' NHS Foundation Trust Great Maze Pond, London), il Dott. Stefano D'Arrigo (Istituto Neurologico Besta), la Dott.ssa Piccione (Palermo), il Prof. Ferrero (Università di Torino)

FINANZIAMENTI (PI)

2019: Piano Sviluppo UNIMI Linea 2-B Dotazione annuale per attività istituzionali-iniziativa a carattere interdisciplinare e interdipartimentale, ammesso al finanziamento dopo selezione competitiva: "Filling the gap in the clinical and molecular Rett syndrome landscape" (01/06/2019– 31/12/2020) – Co-PI

2018: Piano Sviluppo UNIMI Linea 2-B Dotazione annuale per attività istituzionali-iniziativa a carattere interdisciplinare e interdipartimentale, ammesso al finanziamento dopo selezione competitiva con revisori esterni: "Reverting chromatin alterations in Rubinstein-Taybi syndrome" (01/06/2018– 31/12/2019)

2017-2018: Piano Sviluppo UNIMI Linea 2-A Dotazione annuale per attività istituzionali-Giovani Ricercatori, ammesso al finanziamento dopo selezione competitiva: "Rubinstein-Taybi syndrome and Chromatinopathies: molecular studies to revert chromatin alterations " (01/01/2018– 31/12/2018)

2017: Erogazione liberale da Associazione RTS Una Vita Speciale ONLUS per lo svolgimento del progetto #Digirare

2016-2017-II: Piano Sviluppo UNIMI Linea 2-A Dotazione annuale per attività istituzionali-Giovani Ricercatori, ammesso al finanziamento dopo selezione competitiva: " Chromatinopathies NGS panel: validation and characterization of variants " (01/01/2017– 31/12/2017)

2016-2017-I: Piano Sviluppo UNIMI Linea 2-A Dotazione annuale per attività istituzionali-Giovani Ricercatori, ammesso al finanziamento dopo selezione competitiva: "Characterization of exome variants in Rubinstein-Taybi syndrome patients" (01/04/2016 – 31/03/2017)

2014-2015: Piano Sviluppo UNIMI Linea 2-A Dotazione annuale per attività istituzionali-Giovani Ricercatori, ammesso al finanziamento dopo selezione competitiva: "Validazione di nuovi geni causativi della Sindrome di Cornelia de Lange" (15/04/2014 - 15/04/2015)

2009: Progetto Bando Ricerche Finalizzate 2009 ASM (Associazione Studio Malformazioni) "Ricerca di mutazioni del gene *CREBBP* (Creb binding protein, CBP) in una casistica italiana di pazienti con la sindrome di Rubinstein-Taybi (RSTS)" (01/01/2009 - 31/12/2009)

2009: PUR -Linea Giovani Ricercatori 10% (01/01/2009 -31/12/2009)

2008: PUR Studio epigenetico del gene *CREBBP* in pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi negativi ad alterazioni citogenetiche molecolari (01/01/2008 - 31/12/2008)

2007: FIRST Studio epigenetico del gene *CREBBP* in pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi negativi ad alterazioni citogenetiche molecolari (01/01/2007 - 31/12/2007)

FINANZIAMENTI (TEAM MEMBER)

2011-2013: Partecipazione al progetto PRIN "Analisi di metilazione locus-specifica e genome-wide in una larga coorte di pazienti con sindromi da difetti della crescita relati alla regione 11p15 (Beckwith-Wiedemann, emiploplasia/emiploplasia e Silver-Russell) (17/10/2011 – 17/10/2013)

2010-2012: Partecipazione al progetto Accordo quadro Regione Lombardia – Università lombarde Project "Optimization of molecular diagnosis of rare diseases caused by epigenetic defects (EPITEST)" (1/1/2010 – 30/9/2012)

2010: Partecipazione al progetto "Base genetica della sindrome di Mayer Rokitansky Kuster Hauser (MRKH)" per il Bando Ricerche Finalizzate 2010 ASM (Associazione Studio Malformazioni) (1/1/2010 - 31/12/2010)

2006: Partecipazione al progetto "Biological and molecular characterization of cancer stem cells" con Finanziamento NOBEL (Network Operativo per la Biomedicina d'Eccellenza in Lombardia) (1/1/2006 - 31/12/2006)

ATTIVITÀ DIDATTICA

L'attività didattica è svolta nella Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano nell'ambito di corsi di Laurea di I livello, di corsi di Laurea Magistrale e di corsi post-Laurea (Scuole di Specializzazione) che include l'assistenza alla preparazione e compilazione di tesi di laurea sperimentali, di dottorato di ricerca o di scuola di specializzazione.

Titolare del modulo di Genetica Medica per corsi dei seguenti Corsi di laurea:

- Infermieristica e infermieristica pediatrica (1 CFU) per gli A.A. dal 2007-2008 al 2010-2011
- Fisioterapia (1 CFU) per gli A.A. dal 2010-2011 al 2015-2016
- Dietistica (1 CFU), Tecniche di laboratorio Biomedico (3CFU) per gli A.A. dal 2008-2009 ad oggi
- Tecniche Audiometriche e Tecniche Audioprotesiche (2CFU) per gli A.A. dal 2010-2011 al 2017-2018 (Responsabile del corso)
- Tecniche di laboratorio Biomedico (1 CFU) per gli A.A. dal 2011-2012 ad oggi
- Tecniche di Radiologia, diagnostica per l'immagine e radioterapia (2CFU) per gli A.A. dal 2015-2016 ad oggi (Responsabile del corso)
- Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare-curriculum Neuroscienze (1CFU) per gli A.A. dal 2010-2011 al 2015-2016
- Medicina e Chirurgia (2 CFU corso di Biologia e Genetica) per gli A.A. dal 2015-2016 ad oggi
- Medicina e Chirurgia (4 CFU corso Semeiotica I e II) per gli A.A. dal 2015-2016 al 2016-2017

Titolare del modulo di Citogenetica per il corso Tecniche di Biochimica clinica e citogenetica medica per il Corso di laurea Tecniche di laboratorio Biomedico (1 CFU) per gli A.A. dal 2014-2015 ad oggi (Responsabile del corso)

Titolare del corso di Patologie genetiche per il corso di laurea Tecniche di laboratorio Biomedico (1 CFU) per gli A.A. dal 2017-2018 ad oggi (Responsabile del corso)

Titolare del modulo di Genetica Medica per le seguenti Scuole di Specializzazione:

- Genetica Medica (1 CFU) per gli A.A. dal 2007-2008 ad oggi
- Genetica Medica, Scienze dell'Alimentazione e Farmacologia tronco comune del 2° anno (1 CFU) per gli A.A. dal 2010-2011 al 2015-2016
- Oftalmologia (1CFU) per gli A.A. dal 2007-2008 al 2008-2009
- Pediatria (1CFU) per gli A.A. al 2016-2017 ad oggi
- Dermatologia (1CFU) per gli A.A. dal 2015-2016 ad oggi
- Malattie Infettive (1CFU) per gli A.A. dal 2008-2009 ad oggi

Titolare di corsi elettivi per il Corso di laurea in Medicina e Chirurgia:

- corso elettivo Ingegneria genetica e diagnostica molecolare in biomedicina per l'A.A. 2008-2009
- corso elettivo Medicina di genere per gli A.A. 2013-2014, 2014-2015 e 2015-2016
- corso elettivo Neurosviluppo per l'A.A. 2018-2019

Per l'A.A. 2018-2019 titolare del modulo di Genetica Medica per corsi dei seguenti Corsi di laurea: Medicina e Chirurgia (2CFU corso di Biologia e Genetica), Dietistica (1 CFU), Tecniche di laboratorio Biomedico (3CFU), Tecniche di Radiologia, diagnostica per l'immagine e radioterapia (2CFU) per un totale di 72 ore.

Titolare di corsi per le seguenti Scuole di Specializzazione: Genetica Medica, Pediatria, Dermatologia, Malattie Infettive per un totale di 24 ore.

Titolare di esercitazioni pratiche per il Corso di laurea in Medicina e Chirurgia (8 ore).

Titolare di corsi elettivi per il Corso di laurea in Medicina e Chirurgia (2 ore per il corso elettivo Neurosviluppo).

Assistenza alla preparazione e compilazione di Tesi di laurea sperimentali (n.23), di scuola di specializzazione (n.6) e di dottorato di ricerca (n.3) nel ruolo di relatore (n.24), correlatore (n.5), tutor (n.3).

- A.A. 2017-2018:
 - Relatrice della Tesi "Nuovi approcci diagnostici e terapeutici nella sindrome di Rubinstein-Taybi" di Maria Chiara Gandini, Laurea in Medicina e Chirurgia
 - Relatrice della Tesi "Studio dei difetti di acetilazione istonica nei pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi"

- di Alessio Conci, Laurea triennale in Biotecnologia
- Relatrice della Tesi "Approcci multidisciplinari per lo studio di una malattia genetica rara: dall'analisi genetica allo studio del microbiota nella sindrome di Rubinstein-Taybi" di Aurora Mazzetti, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
- Relatrice della Tesi "Analisi delle modificazioni epigenetiche nelle cromatinopatie: studio dell'acetilazione nei pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi" di Mattia Cardaropoli, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
- Relatrice della Tesi "Integrazione di diverse tecniche analitiche in riarrangiamenti genomici complessi" di Davide Barteselli, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
- A.A. 2016-2017:
 - Relatrice della Tesi "Utilizzo del sequenziamento di prima e seconda generazione per l'identificazione delle cause molecolari per una malattia genetica rara" di Federica Polizzi, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della Tesi "Automazione delle tecniche di amplificazione in Genetica Molecolare" di Giulia Loffredo, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della Tesi "Dalla citogenetica classica all'array-CGH: metodiche a confronto nella caratterizzazione di pazienti mielodisplastici con cariotipo complesso" di Jessica Groppelli, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
- A.A. 2015-2016:
 - Relatrice della tesi "Dalla caratterizzazione molecolare alla corretta diagnosi di pazienti con sospetto clinico di sindrome di Rothmund-Thomson e Poichiloderma con neutropenia" di Elisabetta Di Fede, Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
 - Relatrice della tesi "Caratterizzazione citogenetica di un marcatore soprannumerario in diagnosi prenatale: metodiche a confronto" di Adele Selva, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della tesi "Approfondimento diagnostico tramite FISH ed array CGH di pazienti mielodisplastici con cromosoma 7 ad anello" di Fabio Mezzadra, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della tesi "La tecnologia Next Generation Sequencing (NGS) applicata alla diagnosi di Fibrosi Cistica: analisi comparativa con le precedenti metodiche" di Andrea Tedeschi, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della Tesi "Indagini genetiche e revisione dei dati clinici in pazienti affetti da ipoacusia neurosensoriale" della Dott.ssa Adelaide Bussini, Scuola di specializzazione in Genetica Medica
- A.A. 2014-2015:
 - Relatrice della tesi "Analisi di sequenziamento dell'esoma: nuove conferme dell'eterogeneità clinica e genetica della sindrome di Cornelia de Lange" di Elena Mauri, Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
 - Relatrice della tesi "Messa a punto e valutazione di un pannello custom di Next Generation Sequencing per la diagnosi molecolare delle tubulopatie renali ereditarie ipopotassiemiche" di Simone Oldani, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della tesi "Alterazioni genomiche in tre prelievi da epatocarcinoma: confronto tra aCGH e citogenetica tradizionale" di Dario De Vita, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
 - Relatrice della tesi: "Leucemia mieloide cronica: analisi citogenetica e molecolare di pazienti afferenti all'azienda ospedaliera di Alessandria" della Dott.ssa Nicol Trinchieri, Scuola di specializzazione in Genetica Medica
- A.A. 2013-2014:
 - Relatrice della tesi: "Sindrome di Rubinstein-Taybi: definizione di una flow-chart per la diagnosi molecolare in un'ampia coorte di pazienti e nuove correlazioni genotipo-fenotipo" della Dott.ssa Silvia Spena, Scuola di specializzazione in Genetica Medica
 - Relatrice della Tesi "Sindrome di Cornelia de Lange: il contributo del mosaicismismo somatico nel major gene *NIPBL* e ricerca di nuovi geni causativi mediante sequenziamento dell'esoma" di Anna Avesani, Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
 - Relatrice della tesi "La spettrometria di massa applicata alla diagnosi della fibrosi cistica" di Emanuela Veniani, Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico
- A.A. 2012-2013:
 - Tutor della tesi: "Switch to the I isoform of the MAP/microtubule affinity-regulating kinase 4 (*MARK4*) GENE, mainly expressed in human glioma, via pre-mRNA alternative splicing modulated by polypyrimidine tract-binding protein (PTB)" della Dott.ssa Laura Fontana, Dottorato di Ricerca in Patologia e Neuropatologia sperimentali
 - Tutor della tesi: "New insights into the role of the centrosomal MARK4 kinase in regulating the dynamics and remodelling of cytoskeleton from overexpression studies of its two isoforms in normal and tumor cells" del Dott. Davide Rovina, Dottorato di Ricerca in Patologia e Neuropatologia sperimentali
- A.A. 2011-2012:
 - Correlatrice della tesi: "Sindrome di Cornelia de Lange: variabilità clinica e genetica a confronto" della

Dott.ssa Anna Cereda, Scuola di specializzazione in Genetica Medica

- Relatrice della tesi “Approcci tecnologici multipli per l'identificazione di mutazioni e meccanismi patogenetici in una coorte di pazienti con sindrome di Rubinstein-Taybi” di Luca Basso Ricci, Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
- A.A. 2010-2011:
 - Relatrice della tesi: “Eterogeneità clinica e genetica nella sindrome di Cornelia de Lange: i geni delle coesine, un universo in espansione” di Ilaria Parenti, Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
- A.A. 2009-2010:
 - Relatrice della tesi: “Identificazione Clinico-Genetica della Sindrome di Usher nel soggetto con sordità non isolata” della Dott.ssa Liliana Tagliabue, Scuola di specializzazione in Genetica Medica
- A.A. 2008-2009:
 - Relatrice della Tesi “Analisi genetica ed epigenetica di *SMC1L1* nella coesinopatia Sindrome di Cornelia de Lange e ricerca di nuovi geni relati al pathway delle coesine” di Chiara Picinelli, Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
 - Co-tutore della Tesi “Search for genetic lesions underlying the wide clinical spectrum of Rubinstein-Taybi syndrome” della Dott.ssa Federica Mottadelli, Dottorato in Patologia e Neuropatologia Sperimentali XXII ciclo
- A.A. 2007-2008:
 - Correlatrice della Tesi “Eterogeneità clinica e genetica della sindrome di Cornelia de Lange: flow chart diagnostica e correlazione genotipo-fenotipo” di Jacopo Azzollini, Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia
 - Correlatrice della Tesi “Eterogeneità genetica della sindrome di Cornelia de Lange: flow chart diagnostica, marcatori citologici e correlazione genotipo-fenotipo” della Dott.ssa Paola Castronovo, Scuola di specializzazione in Genetica Medica
- A.A. 2003-2004:
 - Correlatrice della Tesi “Caratterizzazione in pazienti con Neurofibromatosi 1 ed in individui normali di un trascritto antisense NF1-specifico mediante RT-PCR e sequenziamento” di Michela Stroppi, Laurea Triennale in Biotecnologie Mediche
 - Correlatrice della Tesi “Identificazione di un trascritto antisense NF1-specifico e correlazione con la duplicazione di sequenze NF1 in 17q11.2 nell'uomo e nei primati” di Paola Castronovo, Laurea in Biotecnologie - indirizzo medico

Assistenza ai test d'ingresso per il corso di Laurea a ciclo unico di Medicina e Chirurgia dall'a.a. 2007-2008, e per i corsi di Laurea triennali area sanitaria dall'a.a. 2010-2011.

LEZIONI E SEMINARI SU INVITO

2018: Relazione “La sindrome di Rubinstein-Taybi: modello di cromatinopatia e non solo...” nell'ambito del Simposio satellite “Disordini della cromatina: nuovi protagonisti e meccanismi patogenetici” al Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (Catania 24-27 ottobre 2018)

2018: Lezione “Il macchinario epigenetico e le cromatinopatie” nell'ambito corso di perfezionamento in Citogenetica e Citogenomica dell'Università Federico II di Napoli (Napoli, 12 giugno 2018)

2018: Seminario: “La sindrome di Rubinstein-Taybi: nuovi approcci diagnostici e terapeutici?” per il Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche dell'Università Federico II di Napoli, ospite Prof. L. Nitsch (Napoli, 12 giugno 2018)

2018: Relazione “La Epigenetic Machinery nelle sindromi mendeliane” nell'ambito del V corso di Formazione in Genetica Clinica organizzata dall'Azienda Ospedaliera G.Rummo (Napoli 25-26-27 gennaio 2018)

2017: Relazione “Sindrome di Rubinstein-Taybi e oltre: valutazione di pazienti con fenotipo tipico o peculiare e ruolo delle alterazioni cromatiniche correlate” nell'ambito del corso “Malattie genetiche dell'apparato epigenetico: le cromatinopatie” della Società Italiana di Genetica Umana (Bari 8-9 maggio 2017)

2017: Lezione “Basi molecolari delle malattie rare indagate con tecnologie omiche e gene-targeted” per la Scuola di Dottorato in Medicina Clinica e Sperimentale dell’Università degli Studi di Milano (Milano 22 marzo 2017)

2017: Relazione “Approcci genetici allo studio delle malattie rare” nell’ambito della Giornata Mondiale Malattie Rare del Convegno “Accoglienza, Ricerca e Cura per le Malattie Rare – Il modello dell’ASST Santi Paolo e Carlo” (Milano 28 febbraio 2017)

2017: Relazione “La Epigenetic Machinery nelle sindromi mendeliane” nell’ambito del V corso di Formazione in Genetica Clinica organizzata dall’Azienda Ospedaliera G.Rummo (Napoli 25-26-27 gennaio 2018)

2016: Relazione “La sindrome di Rubinstein-Taybi: update clinico-genetico” nell’ambito dei Journal Club di Neurologia dello Sviluppo-10 dell’Istituto Neurologico Besta (Milano 23 marzo 2016)

2016: Relazione “Aspetti clinici e genetici della Sindrome di Rubinstein-Taybi” nell’ambito dei Seminari di Genetica Clinica (Ospedale Gemelli, Roma 15-16 febbraio 2016)

2013: Relazione “A cosa serve al clinico e alla famiglia l’indagine molecolare? Correlazioni genotipo-fenotipo” nell’ambito del 2°Congresso Nazionale della Sindrome di Rubinstein-Taybi (Lodi, 17-19 maggio 2013)

2012: Relazione “Aggiornamenti genetici sulla sindrome di Cornelia de Lange” nell’ambito del Congresso Nazionale della Sindrome di Cornelia de Lange (Gabicce, 1-4 Novembre 2012)

2011: Relazione “La sindrome di Cornelia de Lange” al Workshop “Malattie rare: un’opportunità per la ricerca, una sfida per la clinica (Milano, 28 novembre 2011)

2011: Relazione “Caratteristiche genetiche della sindrome di Rubinstein-Taybi” nell’ambito del 1°Congresso Nazionale della Sindrome di Rubinstein-Taybi (Monza, 19 Marzo 2011)

2010: Relazione “Aggiornamenti in ambito genetico sulla sindrome di Cornelia de Lange” nell’ambito del Congresso Nazionale della Sindrome di Cornelia de Lange (Riccione, 5-7 Novembre 2010)

2010: Relazione “La sindrome di Cornelia de Lange o le sindromi di Cornelia de Lange?” nell’ambito del Corso di Genetica Medica Malattie genetiche ed ematologiche: nuovi percorsi diagnostici e sfide assistenziali in ambito ospedaliero organizzato dall’Azienda Ospedaliera “Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi” di Varese e dall’Università degli Studi dell’Insubria (Varese, 24-25 Novembre 2010)

2008: Seminario “La Sindrome di Rubinstein-Taybi” nell’ambito del corso “La persona con sindrome malformativa complessa: aspetti diagnostici e assistenziali” organizzata dalla Fondazione Ospedale Maggiore, Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena (Milano, 28 Novembre 2008)

2006: Relazione “Un nuovo gene per la Sindrome di Cornelia de Lange” nell’ambito degli incontri di Genetica Clinica organizzati dal gruppo di lavoro di Genetica Clinica della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.) (Milano, 5 giugno 2006)

2004: Seminario di Ricerca “Caratterizzazione di una delezione Alu-mediata in un paziente con Neurofibromatosi di tipo 1” presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche dell’Università di Milano (Milano, Novembre 2004)

2002: Seminario di Ricerca “L’Autismo: la sindrome e gli aspetti genetici” nell’ambito del Dottorato di Ricerca in Neurologia, Psichiatria e Neurogenetica, presso il Dipartimento di Neuroscienze dell’Ospedale San Martino di Genova, dal titolo (Genova, Ottobre 2002)

2001: Seminario di Ricerca “Studio della regione genomica 17q11.2 e identificazione di loci duplicati mediante FISH ad alta risoluzione” presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche dell’Università di Milano (Milano, Marzo 2001)

ATTIVITÀ ISTITUZIONALE

- **dal 2018:** Delegato per la Terza Missione del Dipartimento di Scienze della Salute
- **dal 2018:** Responsabile scientifico dell'Unità di Comunicazione del Dipartimento di Scienze della Salute
- **dal 2014:** Membro della Commissione dell'Esame di Stato per l'abilitazione professionale per il Corso di Laurea di Tecnico di Laboratorio Biomedico
- **dal 2014:** Membro della Commissione Ricerca del Dipartimento di Scienze della Salute
- **dal 2013:** Presidente della Commissione Paritetica Docenti-Studenti del Corso di Laurea in Dietistica

ALTRE ATTIVITÀ

- **2018-oggi:** Supervisore delle attività di ricerca della Dott.ssa Elisabetta Di Fede, attualmente titolare di Borsa Giovani Promettenti #Digirare finanziata dall'Associazione RTS Una Vita Speciale ONLUS e risultata vincitrice nell'ambito della 6° Rare Disease Summer School (Universität zu Zurich)
 - **2015-2019:** Supervisore delle attività di ricerca nell'ambito dell'assegno di ricerca della Dott.ssa Elisa Adele Colombo (tutor prof. Cerri), attualmente tecnico laureato presso il DiSS
 - **2014-2017:** Tutor e supervisore delle attività di ricerca nell'ambito dell'assegno di ricerca della Dott.ssa Gloria Negri, attualmente ricercatore biologo presso la Società di Biotecnologie Mediche MolMed S.p.A.
 - **2012-2016:** Tutor e supervisore delle attività di ricerca nell'ambito dell'assegno di ricerca della Dott.ssa Daniela Rusconi, attualmente biologo presso Anatomia Patologia dell'ASST Santi Paolo e Carlo di Milano
 - **2012-2016:** Supervisore delle attività di ricerca nell'ambito del Corso di Dottorato in Patologia e Neuropatologia Sperimentali della Dott.ssa Ilaria Parenti, attualmente ricercatrice presso l'Institut für Humangenetik, Universität zu Lübeck (Germany)
 - **2010-2013:** Supervisore delle attività di ricerca nell'ambito della Scuola di specializzazione in Genetica Medica del Dott. Jacopo Azzollini, attualmente medico presso l'IRCCS Fondazione Istituto Nazionale dei Tumori
 - **2010-2014:** Supervisore delle attività di ricerca nell'ambito della Scuola di specializzazione in Genetica Medica della Dott.ssa Silvia Spena, attualmente ricercatore a tempo determinato di tipo A MED/03 presso il Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti
 - **2004-2008:** Supervisore delle attività di ricerca nell'ambito della Scuola di specializzazione in Genetica Medica della Dott.ssa Paola Castronovo, attualmente biologo presso il laboratorio del Centro Mafalda Luce per i Disturbi Pervasivi dello Sviluppo - Policlinico Universitario Campus Bio-Medico
- **dal 2015:** Partecipazione all'organizzazione dei "breakfast meeting" del Dipartimento di Scienze della Salute
- **dal 2016:** Partecipazione all'organizzazione Congressi del Dipartimento di Scienze della Salute
- **dal 2017:** Presidente del Comitato Scientifico dell'Associazione "RTS Una Vita Speciale ONLUS"

Attività di revisione per articoli in pubblicazione presso le seguenti riviste:

- American Journal of Medical Genetics
- Annals of Human Genetics
- BMC Medical Genetics
- BMJ Case Report
- Clinical and Experimental Dermatology
- Clinical Genetics
- European Journal of Medical Genetics
- Nature Reviews Genetics

Attività di comunicazione scientifica-terza missione:

2019: Attività di divulgazione con esperienza di laboratorio in occasione della Giornata delle Malattie Rare "Alla scoperta delle cellule in un laboratorio di ricerca" con due classi della scuola media dell'Istituto comprensivo De Andreis plesso Ascoli di Milano e tre classi della Scuola Primaria Scarpa di Milano (28 febbraio 2019)

2016-2017: Partecipazione alla campagna di crowdfunding

(<https://withyouwedo.telecomitalia.com/projects/3364/digirare-digital-health-for-rare-disease>), promossa via web, con pubblicazioni su giornali locali (Quattro, giornale zona 4 Milano, edizione febbraio 2017) e interviste radio (Radio 105, VirginRadio, RadioMontecarlo: dicembre 2016) e televisive (programma RAI-Buongiorno Regione Lombardia: <http://www.rai.it/dl/RaiTV/programmi/media/ContentItem-4d9b547b-14d9-4ed8-8f38-90ea8d7dc8c9.html>) (28 febbraio 2017).

PUBBLICAZIONI

79 pubblicazioni di cui:

- 71 lavori *in extenso* indicizzati su PubMed:

Impact factor totale	273,128 (JCR 2018)
Impact factor medio	3,9
<i>h</i> -index	20 (Scopus)
Numero di citazioni totali	1303 (Scopus)
- 2 articoli su rivista *peer-reviewed* accettati per la pubblicazione rispettivamente dalla rivista Carcinogenesis (in data 09.08.2019) e Stem Cell Research (in data 26.08.2019):
 - Prosperi E, Dutto I, Scalera C, Tillhon M, Ticli G, Passaniti G, Cazzalini O, Savio M, Stivala L, Gervasini C, Larizza L: *Mutations in CREBBP and EP300 genes affect DNA repair of oxidative damage in Rubinstein-Taybi syndrome cells*. Carcinogenesis <https://doi.org/10.1093/carcin/bgz149> I.F. 4,004
 - Alari V, Russo S, Rovina D, Garzo M, Calzari L, Scalera C, Concolino D, Castiglioni E, Giardino D, Prosperi E, Finelli P, Gervasini C, Gowran A, Larizza L. *Generation of three iPSC lines (IAli002, IAli004, IAli003) from Rubinstein-Taybi syndrome 1 patients carrying CREBBP non sense c.4435G>T, p.(Gly1479*) and c.3474G>A, p.(Trp1158*) and missense c.4627G>T, p.(Asp1543Tyr) mutations*. Stem Cell Res. DOI: 10.1016/j.scr.2019.101553 I.F. 3,929
- 1 letter to Editor su rivista *peer-reviewed*:
 - Riva P, Gervasini C, Larizza L (2002) *Genomic evidence versus characterisation of a single (17;22) translocation on NF1 gene duplication: lessons from deletions in "balanced" chromosomal rearrangements*. Hum Gen 111:468-469 I.F. 5,207 cit. 2
- 1 articolo su rivista *peer-reviewed*:
 - Corrado L, Riva P, Venturin M, Bentivegna A, Gervasini C, Larizza L (2000): *Mapping of genes and EST to 17q11.2 to a YAC contig centered on the NF1 gene*. Gene Screen 1, 21-27
- 1 monografia:
 - M. Miozzo, A.E.G. Prinetti, S.M. Sirchia, C. Gervasini (2011). Le basi biologiche della vita. Elsevier
- 3 pubblicazioni su enciclopedia e database on-line:
 - Gervasini C, Bentivegna A, Larizza L (2008) *Rubinstein-Taybi syndrome*. Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease, Springer
 - Gervasini C (2009) *Update of "CREBBP gene"*. Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology URL : <http://AtlasGeneticsOncology.org/Genes/CBPID42.html>
 - Negri G and Gervasini C (2015) *Update of "EP300 gene"*. Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology URL : <http://AtlasGeneticsOncology.org/Genes/P300ID97.html>

Pubblicazioni in PubMed:

		IF (JCR 2018)	n. citazioni
1	Bentivegna A, Venturin M, Gervasini C , Corrado L, Larizza L e Riva P (2001): <i>FISH with locus-specific probes on stretched chromosomes: a useful tool for genome organization studies</i> . Chromosome Research 9: 167-170	2,183	5
2	Bentivegna A, Venturin M, Gervasini C , Corrado L, Larizza L e Riva P (2001): <i>Identification of duplicated genes in 17q11.2 by using FISH on stretched chromosome and DNA fiber</i> . Hum Genet 109: 48-54	5,207	8
3	Gervasini C* , Bentivegna A*, Venturin M, Corrado L, Larizza L e Riva P (2002): <i>Tandem duplication of NF1 gene detected by high resolution FISH in the 17q11.2 region</i> . Hum Genet 110:314-321	5,207	12
4	Colapietro P*, Gervasini C* , Natacci F, Rossi L, Riva P, Larizza L. (2003) <i>NF1 exon 7 skipping and sequence alterations in exonic splice enhancers (ESEs) in a neurofibromatosis 1 patient</i> . Hum Genet. 113:551-554	5,207	29
5	Venturin M *, Gervasini C * , Orzan F, Bentivegna A, Corrado L, Colapietro P, Friso A, Tenconi R, Upadhyaya M, Larizza L, Riva P (2004) <i>Evidence for nonhomologous end joining and non allelic homologous recombination in atypical NF1 microdeletions</i> . Hum Genet. 115:69-80	5,207	32
6	Gervasini C , Venturin M , Orzan F, Friso A, Clementi M, Tenconi R, Larizza L and Riva P (2005) <i>Uncommon Alu-mediated NF1 microdeletion with a breakpoint inside the NF1 gene</i> . Genomics 85 (2):273-279	3,160	12
7	Musio A, Selicorni A, Focarelli ML, Gervasini C , Milani D, Russo S, Vezzoni P e Larizza L (2006) <i>X-linked Cornelia de Lange syndrome owing to SMC1L1 mutations</i> . Nature Genetics 38(5): 528-530	25,455	319

8	Bentivegna A, Milani D, Gervasini C , Castronovo P, Mottadelli F, Colapietro P, Mancini S, Giordano I, Atzeri F, DiVizia MT, Giovannucci Uzielli ML, Tedeschi MF, Neri G, Faravelli F, Selicorni A, Larizza L (2006) <i>Spectrum of grosse deletion and point mutation in Italian RSTS syndrome</i> BMC Medical Genetics 7(1), 19;7:77	1,740	43
9	Bottillo I, De Luca A, Schirinzi A, Guida V, Torrente I, Calmieri S, Gervasini C , Larizza L, Pizzuti A, Dallapiccola B (2007) <i>Functional analysis of splicing mutations in exon 7 of NF1 gene</i> . BMC Medical Genetics 12;8:4	1,740	26
10	Lalatta F, Russo S, Gentilin B, Spaccini L, Boschetto C, Cavalleri F, Masciadri M, Gervasini C , Bentivegna A., Castronovo P, Larizza L. (2007) <i>Prenatal/neonatal pathology findings in two cases of Cornelia de Lange syndrome harbouring novel mutations of NIPBL</i> Genetics in Medicine 9(3): 188-194	8,683	15
11	Selicorni A*, Russo S*, Gervasini C* , Castronovo P, Milani D, Cavalleri F, Bentivegna A, Masciadri M, Domi A, Dovizia MT, Sforzini C, Tarantino E, Memo L, Scarano G, Larizza L (2007) <i>Clinical score of 62 Italian patients with Cornelia de Lange syndrome and correlations with the presence and type of NIPBL mutation</i> . Clinical Genetics 72(2): 98-108	4,104	76
12	Gervasini C , Castronovo P, Bentivegna A, Mottadelli F, Faravelli F, Giovannucci-Uzielli ML, Pessagno A, Lucci-Cordisco E, Pinto AM, Salviati L, Selicorni A, Tenconi R, Neri G, Larizza L (2007) <i>High frequency of mosaic CREBBP deletions in RSTS patients and mapping of somatic and germline breakpoints</i> . Genomics 90 (5): 567-573	3,160	24
13	Gervasini C , Pfundt R, Castronovo P, Russo S, Roversi G, Masciadri M, Milani D, Zampino G, Selicorni A, Schoenmakers EF, Larizza L (2008) <i>Search for genomic imbalances in a cohort of 24 Cornelia de Lange patients negative for mutations in the NIPBL and SMC1L1 genes</i> . Clin Genet. 74(6):531-538	4,104	10
14	Larizza L, Gervasini C , Natacci F, Riva P (2009) <i>Developmental abnormalities and cancer predisposition in Neurofibromatosis type 1</i> . Curr Mol Med 9(5): 634-653	2,196	24
15	Castronovo P, Gervasini C , Cereda A, Masciadri M, Milani D, Russo S, Selicorni A, Larizza L (2009) <i>Premature chromatid separation is not a useful diagnostic marker for Cornelia de Lange syndrome</i> . Chrom Res 17(6):763-771	2,183	26
16	Bernardini L, Gimelli S, Gervasini C , Carella M, Baban A, Frontino G, Barbano G, Divizia MT, Fedele L, Novelli A, Béna F, Lalatta F, Miozzo M, Dallapiccola B <i>Recurrent microdeletion at 17q12 as a cause of Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: two case reports</i> . (2009) Orphanet J Rare Dis. 4:25	3,687	74
17	Gervasini C , Mottadelli F, Ciccone R, Castronovo P, Milani D, Scarano G, Bedeschi MF, Belli S, Pilotta A, Selicorni A, Zuffardi O and Larizza L (2010) <i>High frequency of copy number imbalances in Rubinstein-Taybi patients negative to CREBBP mutational analysis</i> . Eur J Hum Genet 18(7):768-75	3,650	9
18	Castronovo P, Delahaye-Duriez A, Gervasini C , Azzollini J, Minier F, Russo S, Masciadri M, Selicorni A, Verloes A, Larizza L. (2010) <i>Somatic mosaicism in Cornelia de Lange syndrome: a further contributor to the wide clinical expressivity?</i> Clin Genet. 78(6):560-564	4,104	22
19	Oliver C, Bedeschi MF, Blagowidow N, Carrico CS, Cereda A, Fitzpatrick DR, Gervasini C , Griffith GM, Kline AD, Marchisio P, Moss J, Ramos FJ, Selicorni A, Tunnicliffe P, Wierzba J, Hennekam RC (2010) <i>Cornelia de Lange syndrome: extending the physical and psychological phenotype</i> . Am J Med Genet A. 152A(5):1127-35	2,197	17
20	Gervasini C , Grati FR, Lalatta F, Tabano S, Gentilin B, Colapietro P, De Toffol S, Frontino G, Motta F, Maitz S, Bernardini L, Dallapiccola B, Fedele L, Larizza L, Miozzo M (2010) <i>SHOX duplications found in some cases with type I Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser Syndrome</i> . Gen Med, 12(10): 634-640	8,683	40
21	Lopez-Atalaya JP*, Gervasini C* , Mottadelli F, Spena S, Piccione M, Scarano G, Barco A, Larizza L (2012) <i>Histone acetylation deficits in lymphoblastoid cell lines from Rubinstein-Taybi syndrome patients</i> J Med Genet 49(1):66-74	5,899	41
22	Colombo EA, Bazan FJ, Negri G, Gervasini C , Elcioglu NH, Yucelten D, Altunay I, Cetincelik U, Teti A, Del Fattore A, Luciani M, Sullivan SK, Yan AC, Volpi L, Larizza L. (2012) <i>Novel C16orf57 mutations in patients with Poikiloderma with Neutropenia: bioinformatic analysis of the protein and predicted effects of all reported mutations</i> . Orphanet J Rare Dis. 7(1):7	3,687	30
23	Russo S, Masciadri M, Gervasini C , Azzollini J, Cereda A, Zampino G, Haas O, Scarano G, Tenconi R, Di Rocco M, Finelli P, Selicorni A and Larizza L (2012) <i>Intragenic and large NIPBL rearrangements disclosed by MLPA: implementation of diagnostic flow chart of Cornelia de Lange patients</i> . Eur J Human Genet, 20(7): 734-741	3,650	18
24	Barboni C, Cereda A, Mariani M, Gervasini C , Ajmone P, Biondi A, Selicorni A. (2012) <i>A new report of Cornelia de Lange syndrome associated with split hand and feet</i> . Am J Med Genet, 158A(11):2953-2955	2,197	4
25	Gervasini C , Parenti I, Picinelli C, Azzollini J, Masciadri M, Cereda A, Selicorni A, Russo S, Finelli P, Larizza L (2013) <i>Molecular characterization of a mosaic NIPBL deletion in a Cornelia de Lange patient with severe phenotype</i> . Eur J Med Genet, 56(3):138-143	2,022	18
26	Castronovo C, Rusconi D, Crippa M, Giardino D, Gervasini C , Milani D, Cereda A, Larizza L, Selicorni A, Finelli P. (2013) <i>A novel mosaic NSD1 intragenic deletion in a patient with a compound Sotos/5q Subtelomeric Deletion Phenotype</i> . Am J Med Gen, 161(3):611-618	2,197	5
27	Gervasini C , Picinelli C, Rusconi D, Masciadri M, Cereda A, Marzocchi C, Zampino G, Selicorni A, Tenconi R, Russo S, Larizza L and Finelli P.(2013) <i>Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome</i> . BMC Med Genet, 3;14:41	1,740	18
28	Mariani M, Bettini LR, Cereda A, Maitz S, Gervasini C , Russo S, Biondi A, Larizza L and Selicorni A. (2013) <i>Germline mosaicism in Cornelia de Lange syndrome: dilemmas and risk figures</i> . Am J Med Genet 161A(7):1825-6	2,197	3
29	Gervasini C* , Russo S*, Cereda A, Parenti I, Masciadri M, Azzollini J, Melis D, Aravena T, Doray B,	2,197	20

	Ferrarini A, Garavelli L, Selicorni A, Larizza L (2013) <i>Cornelia de Lange individuals with new and recurrent SMC1A mutations enhance delineation of mutation repertoire and phenotypic spectrum</i> Am J Med Genet 161A(11):2909-19		
30	Negri G, Milani D, Colapietro P, Forzano F, Della Monica M, Rusconi D, Consonni L, Caffi LG, Finelli P, Scarano G, Magnani C, Selicorni A, Spena S, Larizza L, Gervasini C (2015) <i>Clinical and molecular characterization of Rubinstein-Taybi syndrome patients carrying distinct novel mutations of the EP300 gene</i> Clin Genet. 87(2):148-54	4,104	39
31	Bettini LR, Locatelli L, Mariani M, Cianci P, Giussani C, Canonico F, Cereda A, Russo S, Gervasini C , Biondi A and Selicorni A (2014) <i>Cervical Spine Malformation in Cornelia de Lange Syndrome: A Report of Three Patients</i> Am J Med Gen 164A(6):1520-4	2,197	4
32	Parenti I, Rovina D Masciadri M, Cereda A, Azzollini J, Picinelli C, Limongelli G Finelli P, Selicorni A, Russo S, Gervasini C , Larizza L (2014) <i>Overall and allele-specific expression of the SMC1A gene in Cornelia de Lange syndrome female patients and healthy controls</i> Epigenetics, 9(7):973-9 °corresponding author	4,173	7
33	Bedeschi MF, Crippa BL, Colombo L, Guez S, Cerruti M, Fogliani R, Gervasini C , Lalatta F. (2014) <i>Unusual Prenatal Presentation of Rubinstein-Taybi Syndrome: a Case Report.</i> Am J Med Genet 164(10):2663-2666.	2,197	2
34	Azzollini J, Rovina D, Gervasini C , Parenti I, Fratoni A, Cubellis MV, Cerri A, Pietrogrande L and Larizza L (2014) <i>Functional characterisation of novel mutation affecting the MMP2 catalytic domain in sibs with Multicentric Osteolysis, Nodulosis and Arthropathy</i> Journal of Human Genetics 59(11):631-7	3,545	5
35	Spena S, Milani D, Rusconi D, Negri G, Colapietro P, Elcioglu N, Bedeschi MF, Pilotta A, Spaccini L, Ficcadenti A, Magnani C, Scarano G, Selicorni A, Larizza L, Gervasini C (2014) <i>Insights into genotype-phenotype correlations from CREBBP point mutation screening in a cohort of 46 Rubinstein-Taybi Syndrome patients</i> Clin Genet, 88(5):431-40.°corresponding author	4,104	19
36	Milani D, Manzoni FM, Pezzani L, Ajmone P, Gervasini C , Menni F, Esposito S (2015) <i>Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management.</i> Review. It J of Pediatrics 41(1):4	1,726	28
37	Milani D, Pezzani L, Negri G, Gervasini C , Esposito S. (2015) <i>The potential impact of fetal genotype on maternal blood pressure during pregnancy: the example of EP300.</i> Journal of Hypertension, 33(3):664-5	4,209	2
38	Parenti I, Gervasini C , Pozojevic J, Graul-Neumann L, Azzollini J, Braunholz D, Watrin E, Wendt KS, Cereda A, Cittaro D, Gillesen-Kaesbach G, Lazarevic D, Mariani M, Russo S, Werner R, Krawitz P, Larizza L, Selicorni A, Kaiser FJ. (2015) <i>Broadening of cohesinopathies: A Cornelia de Lange overlapping phenotype in two patients with ANKRD11 loss of-function mutations identified by exome sequencing.</i> Cline Genet, 89(1):74-81	4,104	26
39	Gil-Rodríguez MC*, Deardorff MA*#, Ansari M*, Tan CA, Parenti I, Baquero-Montoya C, Ousager LB, Puisac B, Hernández-Marcos M, Teresa-Rodrigo ME, Marcos-Alcalde I, Wesselink JJ, Lusa-Bernal S, Bijlsma EK, Braunholz D, Bueno-Martinez I, Clark D, Cooper NS, Curry CJ, Fisher R, Fryer A, Ganesh J, Gervasini C , Gillesen-Kaesbach G, Guo Y, Hakonarson H, Hopkin RJ, Kaur M, Keating BJ, Kibaek M, Kinning E, Kleefstra T, Kline AD, Kuchinskaya E, Larizza L, Li YR, Liu X, Picker JD, Pié A, Pozojevic J, Queralt E, Richer J, Roeder E, Sinha A, Scott RH, So J, Wusik KA, Wilson L, Zhang J, Gómez-Puertas P, Casale CH, Ström L, Selicorni A, Ramos FJ, Jackson LG, Krantz ID, Das S, Hennekam RCM, Kaiser FJ, FitzPatrick DR, Pié J#. (2015) <i>De novo heterozygous mutations in SMC3 cause a range of Cornelia de Lange Syndrome-overlapping phenotypes.</i> Hum Mutat, 36(4):454-62	4,453	30
40	Rusconi D, Negri C, Colapietro P, Picinelli C, Milani D, Spena S, Magnani C, Cirillo Silengo M, Sorasio L, Curtisova V, Cavaliere ML, Prontera P, Stangoni G, Ferrero GB, Biamino E, Fischetto R, Piccione M, Gasparini P, Salviati L, Selicorni A, Finelli P, Larizza L, Gervasini C (2015) <i>Characterization of 14 novel deletions underlying Rubinstein-Taybi syndrome: an update of the CREBBP deletion repertoire.</i> Hum Genet 134(6):613-26	5,207	16
41	Lalatta F, Motta F, Restelli E, Bellini M, Miozzo M, Gervasini C , Dallapiccola B, Gentilin B, Fedele L (2015) <i>Dysmorphic assessment in 115 Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser patients.</i> Clin Dysmorphol.24(3):95-101.	0,760	2
42	Negri G, Crescenzi B, Colombo EA, Fontana L, Barba G, Arcioni F, Gervasini C , Mecucci C, Larizza L. (2015) <i>Expanding the role of the splicing USB1 gene from Poikiloderma with Neutropenia to acquired myeloid neoplasms.</i> Brit J Haemat, 171(4):557-65	5,206	3
43	Spena S, Gervasini C , Milani D. Ultra-Rare Syndromes: The Example of Rubinstein-Taybi Syndrome. J Pediatr Genet. 2015 Sep;4(3):177-86. Review.	-	-
44	Cavalleri V, Bettini LR, Barboni C, Cereda A, Mariani M, Spinelli M, Gervasini C , Russo S, Biondi A, Jankovic M, Selicorni A. (2016) <i>Thrombocytopenia and Cornelia de Lange Syndrome: Still an Enigma?</i> Am J Med Genet A, 170(1):130-4	2,197	1
45	Milani D, Bonarrigo FA, Menni F, Spaccini L, Gervasini C , Esposito S. (2016) <i>Hepatoblastoma in Rubinstein-Taybi syndrome: a case report.</i> Pediatric Blood & Cancer, 63(3):572-3	2,486	4
46	Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, Priolo M, Crippa M, Mazzanti L, Wishmeijer A, Taburrino F, Pippucci T, Finelli P, Larizza L, Gervasini C . (2016) <i>From whole gene deletion to point mutations of EP300 positive Rubinstein-Taybi patients: new insights into the mutational spectrum and peculiar clinical hallmarks.</i> Hum Mut, 37(2):175-83	4,453	16
47	Parenti I, Gervasini C , Pozojevic J, Stefanova M, Wendt K, Watrin E, Russo S, Masciadri M, Azzollini J, Werner R, Garavelli L, Selicorni A, Cereda A, Mariani M, Larizza L, Zampino G, Wierzbza J, Gillesen-Kaesbach G, Pie J, Wieczorek D, Kaiser FJ. <i>Expanding the clinical spectrum of the "HDAC8-phenotype" - Implications for molecular diagnostics, counseling and risk prediction,</i> Clin Genet, 2016 89(5):564-73.	4,104	16
48	Basel-Vanagaite L, Wolf L, Orin M, Larizza L, Gervasini C , Krantz ID and Deardoff MA <i>Recognition of the Cornelia de Lange Syndrome Phenotype with Facial Dysmorphology Novel Analysis,</i> 2016 Clin	4,104	24

	Genet89(5):557-63		
49	Giacobbe A, Ajmone PF, Milani D, Avignone S, Triulzi F, Gervasini C , Menni F, Monti F, Biffi D, Canavesi K, Costantino MA. <i>Electroclinical phenotype in Rubinstein-Taybi syndrome</i> . Brain Dev. 2016 Jun;38(6):563-70	1,756	3
50	Zambrelli E, Fossati C, Turner K, Taiana M, Vignoli A, Gervasini C , Russo S, Furia F, Masciadri M, Ajmone P, Kullman G, Canevini MP, Selicorni A. (2016) <i>Sleep disorders in Cornelia de Lange syndrome</i> . Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 172(2):214-21	5,683	3
51	Cereda A, Mariani M, Rebora P, Sajeve A, Ajmone PF, Gervasini C , Russo S, Kullmann G, Valsecchi G, Selicorni A. <i>A new prognostic index of severity of intellectual disabilities in Cornelia de Lange syndrome</i> . Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 Jun;172(2):179-89	5,683	3
52	Mariani M, Decimi V, Bettini LR, Maitz S, Gervasini C , Masciadri M, Ajmone P, Kullman G, Dinelli M, Panceri R, Cereda A, Selicorni A. <i>Adolescents and adults affected by Cornelia de Lange syndrome: A report of 73 Italian patients</i> . Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 Jun;172(2):206-13	5,683	4
53	Negri G, Larizza L, Gervasini C . <i>Rubinstein Taybi Syndrome in an Indian Child due to EP300 Gene Mutation: Correspondence</i> . Indian J Pediatr. 2017 Jan;84(1):91-92	1,136	0
54	Fergelot P, Van Belzen M, Van Gils J, Afenjar A, Armour CM, Arveiler B, Beets L, Burglen L, Busa T, Collet M, Deforges J, de Vries BB, Dominguez Garrido E, Dorison N, Dupont J, Francannet C, García-Minaur S, Gabau Vila E, Gebre-Medhin S, Gener Querol B, Geneviève D, Gérard M, Gervasini CG , Goldenberg A, Josifova D, Lachlan K, Maas S, Maranda B, Moilanen JS, Nordgren A, Parent P, Rankin J, Reardon W, Rio M, Roume J, Shaw A, Smigiel R, Sojo A, Solomon B, Stembalska A, Stumpel C, Suarez F, Terhal P, Thomas S, Touraine R, Verloes A, Vincent-Delorme C, Wincint J, Peters DJ, Bartsch O, Larizza L, Lacombe D, Hennekam RC. <i>Phenotype and genotype in 52 patients with Rubinstein-Taybi syndrome caused by EP300 mutations</i> . Am J Med Genet A. 2016 Dec;170(12):3069-3082.	2,197	30
55	Fontana L, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C* , Miozzo M. <i>Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome</i> . Clin Genet. 2017 Feb;91(2):233-246. Review.* corresponding author	4,104	21
56	Colombo EA, Spaccini L, Volpi L, Negri G, Cittaro D, Lazarevic D, Zirpoli S, Farolfi A, Gervasini C , Cubellis MV, Larizza L. <i>Viable phenotype of ILNEB syndrome without nephrotic impairment in siblings heterozygous for unreported integrin alpha3 mutations</i> . Orphanet J Rare Dis. 2016 Oct 7;11(1):136.	3,687	4
57	Gupta D, Chandrashekar L, Larizza L, Colombo EA, Fontana L, Gervasini C , Thappa DM, Rajappa M, Rajendiran KS, Sreenath GS, Kate V <i>Familial gastrointestinal stromal tumors, lentiginos, and café-au-lait macules associated with germline c-kit mutation treated with imatinib</i> . Int J Dermatol. 2017 Feb;56(2):195-201	1,794	4
58	Parenti I, Teresa-Rodrigo ME, Pozojevic J, Ruiz Gil S, Bader I, Braunholz D, Bramswig NC, Gervasini C , Larizza L, Pfeiffer L, Ozkinay F, Ramos F, Reiz B, Rittinger O, Strom TM, Watrin E, Wendt K, Wiczorek D, Wollnik B, Baquero-Montoya C, Pié J, Deardorff MA, Gillissen-Kaesbach G, Kaiser FJ. <i>Mutations in chromatin regulators functionally link Cornelia de Lange syndrome and clinically overlapping phenotypes</i> . Hum Genet. 2017 Mar;136(3):307-320.	5,207	13
59	Huisman S, Mulder PA, Redeker E, Bader I, Bisgaard AM, Brooks A, Cereda A, Cinca C, Clark D, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Diderich K, Elting M, van Essen A, FitzPatrick D, Gervasini C , Gillissen-Kaesbach G, Girisha KM, Hilhorst-Hofstee Y, Hopman S, Horn D, Isrie M, Jansen S, Jespersgaard C, Kaiser FJ, Kaur M, Kleefstra T, Krantz ID, Lakeman P, Landlust A, Lessel D, Michot C, Moss J, Noon SE, Oliver C, Parenti I, Pie J, Ramos FJ, Rieubland C, Russo S, Selicorni A, Tümer Z, Vorstenbosch R, Wenger TL, van Balkom I, Piening S, Wierzbica J, Hennekam RC. <i>Phenotypes and genotypes in individuals with SMC1A variants</i> . Am J Med Genet A. 2017 Aug;173(8):2108-2125.	2,197	11
60	Spaltro G, Vigorelli V, Casalnuovo F, Spinelli P, Castiglioni E, Rovina D, Paganini S, Di Segni M, Nigro P, Gervasini C , Pompilio G, Gowran A. <i>Derivation of the Duchenne muscular dystrophy patient-derived induced pluripotent stem cell line lacking DMD exons 49 and 50 (CCMi001DMD-A-3, Δ49, Δ50)</i> . Stem Cell Res. 2017 Dec;25:128-131.	3,929	2
61	Milani D, Scuvera G, Gatti M, Tolva G, Bonarrigo F, Esposito S, Gervasini C . <i>Perthes disease: A new finding in Floating-Harbor syndrome</i> . Am J Med Genet A. Am J Med Genet A. 2018 Mar;176(3):703-706.	2,197	1
62	Gowran A, Spaltro G, Casalnuovo F, Vigorelli V, Spinelli P, Castiglioni E, Rovina D, Paganini S, Di Segni M, Gervasini C , Nigro P, Pompilio G. <i>Generation of induced pluripotent stem cells from a Becker muscular dystrophy patient carrying a deletion of exons 45-55 of the dystrophin gene (CCMi002BMD-A-9 Δ45-55)</i> . Stem Cell Res. 2018 Apr;28:21-24	3,929	1
63	Ajmone PF, Avignone S, Gervasini C , Giacobbe A, Monti F, Costantino A, Esposito S, Marchisio P, Triulzi F, Milani D. <i>Rubinstein-Taybi syndrome: New neuroradiological and neuropsychiatric insights from a multidisciplinary approach</i> . Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2018 Jun;177(4):406-415.	3,123	1
64	Colombo EA, Locatelli A, Cubells Sánchez L, Romeo S, Elcioglu NH, Maystadt I, Esteve Martínez A, Sironi A, Fontana L, Finelli P, Gervasini C , Pecile V, Larizza L. <i>Rothmund-Thomson Syndrome: Insights from New Patients on the Genetic Variability Underpinning Clinical Presentation and Cancer Outcome</i> . Int J Mol Sci. 2018 Apr 6;19(4).	4,183	2
65	Colombo EA, Elcioglu NH, Graziano C, Farinelli P, Di Fede E, Neri I, Facchini E, Greco M, Gervasini C , Larizza L. <i>Insights into Mutation Effect in Three Poikiloderma with Neutropenia Patients by Transcript Analysis and Disease Evolution of Reported Patients with the Same Pathogenic Variants</i> . J Clin Immunol. 2018 38(4):494-502	4,128	0
66	Alari V, Russo S, Terragni B, Ajmone PF, Sironi A, Catusi I, Calzari L, Concolino D, Marotta R, Milani D, Giardino D, Mantegazza M, Gervasini C , Finelli P, Larizza L. <i>iPSC-derived neurons of CREBBP- and EP300-</i>	3,929	2

	<i>mutated Rubinstein-Taybi syndrome patients show morphological alterations and hypoexcitability. Stem Cell Res. 2018;30:130-140.</i>		
67	Alari V, Russo S, Rovina D, Gowran A, Garzo M, Crippa M, Mazzanti L, Scalera C, Prosperi E, Giardino D, Gervasini C , Finelli P, Pompilio G, Larizza L. <i>Generation of the Rubinstein-Taybi syndrome type 2 patient-derived induced pluripotent stem cell line (IAli001-A) carrying the EP300 exon 23 stop mutation c.3829A > T, p.(Lys1277*)</i> . Stem Cell Res. 2018 Jun 18;30:175-179.	3,929	0
68	Decimi V, Parma B, Panceri R, Fossati C, Mariani M, Russo S, Gervasini CC , Cheli M, Cereda A, Selicorni A. <i>Use of nutritional devices in Cornelia de Lange syndrome: Data from a large Italian cohort</i> . Am J Med Genet A. 2018 Sep;176(9):1865-1871	2,197	0
69	Negri G, Magini P, Milani D, Crippa M, Biamino E, Piccione M, Sotgiu S, Perrià C, Vitiello G, Frontali M, Boni A, Di Fede E, Gandini MC, Colombo EA, Bamshad MJ, Nickerson DA, Smith JD, Loddo I, Finelli P, Seri M, Pippucci T, Larizza L, Gervasini C . <i>Exploring by whole exome sequencing patients with initial diagnosis of Rubinstein-Taybi syndrome: the interconnections of epigenetic machinery disorders</i> . Hum Genet. 2019 Mar;138(3):257-269.	5,207	0
70	Colombo EA, Mutlu-Albayrak H, Shafeghati Y, Balasar M, Piard J, Gentilini D, Di Blasio AM, Gervasini C , Van Maldergem L, Larizza L. <i>Phenotypic Overlap of Roberts and Baller-Gerold Syndromes in Two Patients With Craniosynostosis, Limb Reductions, and ESCO2 Mutations</i> . Front Pediatr. 2019 May 28;7:210.	2,349	0
71	Rovina D, Castiglioni E, Farini A, Bellichi M, Gervasini C , Paganini S, Di Segni M, Torrente Y, Santoro R, Pompilio G and Gowran A. <i>Establishment of a Duchenne muscular dystrophy patient-derived induced pluripotent stem cell line carrying a deletion of exons 51-53 of the dystrophin gene (CCMi003-A)</i> . Stem Cell Res. 2019 Aug 20;40:101544. doi: 10.1016/j.scr.2019.101544. [Epub ahead of print]	3,929	0

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03.

Data Luogo