



## INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **PEZZOLI LAURA**

## ESPERIENZA LAVORATIVA

- Dal 1 Settembre 2021 ad oggi**
- Azienda
  - Tipo di impiego
  - Principali mansioni e responsabilità
- Dirigente Biologo  
Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII  
USSD SMeL Citogenetica e Genetica Medica  
Piazza OMS 1, 24127, Bergamo  
Tel:035/2678112
- Biologo specialista in genetica medica
- Referente del laboratorio per analisi di next generation sequencing (NGS)
  - Analisi e refertazione di tutti gli esami di genetica molecolare eseguiti nel Laboratorio
- Dal 10/11/2014 al 31/08/2021**
- Azienda
  - Tipo di impiego
  - Principali mansioni e responsabilità
- Biologo libero professionista  
Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII  
USSD SMeL Citogenetica e Genetica Medica  
Piazza OMS 1, 24127, Bergamo  
Tel:035/2678112
- Biologo specialista in genetica medica
- Referente del laboratorio per analisi di next generation sequencing (NGS): wet-lab, preparazione dei campioni e gestione strumenti;
  - Analisi e refertazione dei seguenti esami di genetica molecolare:
    - analisi dell'esoma (whole exome sequencing, WES-trio paziente-genitori) in pazienti pediatrici affetti da malattie genetiche rare,
    - analisi dell'esoma in urgenza per pazienti ricoverati in Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica,
    - analisi mediante NGS (pannello di 174 geni) di pazienti affetti da malattie cardiovascolari (cardiomiopatie, aritmie, collagenopatie, etc.),
    - screening dello stato di portatore di mutazioni nel gene della fibrosi cistica mediante multiplex-PCR e discriminazione allelica,
    - ricerca mutazioni fattore V di Leiden, protrombina e MTHFR e ricerca mutazioni nel gene HFE associate ad emocromatosi mediante real-time PCR,
    - ricerca mutazioni note mediante sequenziamento Sanger per screening familiare e analisi prenatale,
    - analisi del numero di triplette nel promotore del gene FMR1 in pazienti con sospetta sindrome X-fragile,
    - analisi di microdelezioni del cromosoma Y,
    - analisi di microsatelliti per sospetta disomia uniparentale e per esclusione contaminazione materna in DNA da liquido amniotico e villi coriali,
    - MLPA (multiple ligation-dependent probe amplification) per l'identificazione di delezioni parziali o totali dei geni NF1 e NF2 (pazienti con neurofibromatosi), FBN1 (pazienti con sospetta sindrome di Marfan), JAG1 (pazienti con sospetta sindrome di Alagille), LDLR (pazienti con ipercolesterolemia familiare), geni associati alla sindrome del QT lungo.
- Dal 27/05/2014 al 27/10/2014**
- Azienda
- Biologo volontario  
Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII

- USSD SMeL Citogenetica e Genetica Medica  
 Piazza OMS 1, 24127, Bergamo  
 Tel:035/2678112
- Tipo di impiego Biologo
  - Principali mansioni e responsabilità Analisi mediante NGS (pannelli di geni o whole exome sequencing) di pazienti affetti da patologie cardiovascolari ed epatopatie ereditarie dell'età adulta e pediatrica.
- Dal 27/05/2013 al 26/05/2014**
- Azienda Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Piazza OMS 1, 24127, Bergamo  
Tel:035/2678112
  - Tipo di impiego Biologo
  - Principali mansioni e responsabilità Analisi mediante whole exome sequencing di bambini affetti da ipoplasia del cuore sinistro e dei relativi genitori, per identificare eventuali mutazioni de novo causative.
- Dal 28/02/2013 al 26/05/2013**
- Azienda Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Piazza OMS 1, 24127, Bergamo  
Tel:035/2678112
  - Tipo di impiego Biologo
  - Principali mansioni e responsabilità Analisi mediante next generation sequencing (pannelli di geni) di pazienti affetti da diverse patologie cardiovascolari.
- Dal 31/07/2012 al 28/02/2013**
- Azienda Ospedali Riuniti di Bergamo  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo  
Tel:035/269348
  - Tipo di impiego Biologo
  - Principali mansioni e responsabilità Analisi mediante whole exome sequencing di bambini affetti da ipoplasia del cuore sinistro e dei relativi genitori, per identificare mutazioni de novo causative.
- Dal 01/02/2012 al 31/07/2012**
- Azienda Ospedali Riuniti di Bergamo  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo  
Tel:035/269348
  - Tipo di impiego Biologo
  - Principali mansioni e responsabilità Analisi mediante RNAseq di campioni di tessuto miocardico di pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica precedentemente genotipizzati, per valutare l'effetto sul trascrittoma delle varianti identificate a livello del DNA.
- Dal 28/07/2011 al 01/02/2012**
- Azienda Ospedali Riuniti di Bergamo  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo  
Tel:035/269348
  - Tipo di impiego Biologo

- Principali mansioni e responsabilità      Analisi mediante CGH-Array e whole exome sequencing di bambini affetti da ipoplasia del cuore sinistro e dei relativi genitori, per identificare mutazioni de novo causative.

**Dal 28/07/2008 al 28/07/2011**

- Azienda      Ospedali Riuniti di Bergamo  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo  
Tel:035/269348
- Tipo di impiego      Biologo
- Principali mansioni e responsabilità      Analisi di pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica mediante sequenziamento Sanger ed MLPA dei geni associati alla malattia e alle relative fenocopie.  
Introduzione delle tecniche di sequenziamento di nuova generazione nella routine diagnostica.

**Dal 09/01/2007 al 18/04/2008**

- Azienda      Ospedali Riuniti di Bergamo  
USSD Laboratorio Genetica Medica  
Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo  
Tel:035/269348
- Tipo di impiego      Tesista
- Principali mansioni e responsabilità      Apprendimento e svolgimento delle seguenti attività di laboratorio:
  - Estrazione di acidi nucleici da sangue periferico e da tessuti freschi o fissati in formalina e inclusi in paraffina,
  - Amplificazione di acidi nucleici,
  - Elettroforesi su gel di agarosio e di poliacrilammide,
  - Allestimento e analisi di reazioni di sequenza (sequenziamento Sanger),
  - CGH-Array,
  - DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography),
  - MLPA (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification).

#### ISTRUZIONE

**Giugno 2014**

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione      Specializzazione in Genetica Medica (50/50 con lode), con tesi dal titolo: "Utilizzo dell'esoma clinico per la diagnosi di malattie genetiche in età pediatrica"
- Qualifica conseguita      Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Pavia  
Direttore: Prof.ssa Orsetta Zuffardi  
Biologo specialista in Genetica Medica

**Giugno 2008**

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione      Abilitazione alla professione di biologo  
Università degli studi dell'Insubria
- Qualifica conseguita      Iscrizione all'Albo dei Biologi - AA\_070472

**Aprile 2008**

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione      Laurea specialistica in Biologia, classe 6/S (110/110 con lode), con tesi dal titolo: "Indagine molecolare del gene JAG1: analisi di 51 casi con sospetta sindrome di Alagille"
- Qualifica conseguita      Relatore: Prof.ssa Silvia Nicolis  
Correlatore: Dott.ssa Maria Iascone  
Università degli studi di Milano Bicocca  
Laurea in Biologia

**Ottobre 2005**

Laurea triennale in Biotecnologie Mediche, classe 1 (102/110), con tesi dal titolo: "Il laboratorio nella diagnostica dell'*Helicobacter Pylori*: ricerca dell'antigene fecale ed urea breath test a confronto"

Relatore: Prof. Guido Tettamanti  
 Correlatore: Dott.ssa Laura Auriemma  
 Università degli studi di Milano

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Qualifica conseguita

Laurea in Biotecnologie Mediche

**Luglio 2002**

Maturità scientifica

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Qualifica conseguita

Liceo Scientifico "E. Amaldi", Alzano Lombardo (BG)  
 Maturità scientifica

**CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI**

MADRELINGUA **ITALIANO**

ALTRE LINGUE **INGLESE**

- Capacità di lettura buona
- Capacità di scrittura buona
- Capacità di espressione orale buona

- Capacità di lettura discreta
- Capacità di scrittura discreta
- Capacità di espressione orale discreta

AREE DI INTERESSE

- Genetica delle malattie ereditarie monogeniche e complesse,
- Nuove tecnologie diagnostiche di genetica molecolare, in particolare next generation sequencing (pannelli di geni e whole exome sequencing, whole genome sequencing, long-reads sequencing).

**CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE**

Next Generation Sequencing:

- Analisi bioinformatica e interpretazione di dati NGS (pannelli di geni e intero esoma WES-trio paziente-genitori),
- Preparazione di campioni di DNA genomico umano con la procedura di "target enrichment" Agilent (SureSelect kit) o Illumina (TruSeq, TruSight, Nextera Rapid) per il sequenziamento di nuova generazione di pannelli di geni o dell'intero esoma;
- Preparazione di campioni per whole genome sequencing;
- Preparazione di campioni per RNAseq;
- Preparazione di ampliconi per sequenziamento massivo (Nextera, Illumina);
- Utilizzo degli strumenti per sequenziamento massivo parallelo GAI, HiSeq2000, NextSeq500 e MiSeq.

Sequenziamento Sanger:

- Disegno dei primers specifici per la regione in esame, allestimento PCR e reazione di sequenza con relative purificazioni (enzimatiche, biglie magnetiche e colonnine con resina);
- Utilizzo e manutenzione dello strumento di analisi di sequenze e frammenti ABI Prism 3130;
- Lettura delle sequenze, sizing di frammenti e genotipizzazione;
- Ricerca di mutazioni nel gene KRAS su DNA estratto da aree tumorali selezionate da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina;

- Ricerca di mutazioni somatiche;
- Analisi di metilazione del DNA (reazione con bisolfito e PCR metilazione-specifica);
- Perdita di eterozigotà (LOH).

Altre tecniche di biologia molecolare:

- CGH (Comparative Genomic Hybridization) Array;
- qPCR per valutazione di Copy Number Variation identificate mediante Array CGH;
- MLPA: Multiple Ligation-dependent Probe Amplification;
- RT-PCR, real-time PCR;
- Elettroforesi: gel di agarosio e di bisacrilammide;
- Estrazione di acidi nucleici da sangue, tessuto fresco, tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina e valutazione quantitativa/qualitativa mediante spettrofotometria e fluorimetria.

#### CAPACITÀ E COMPETENZE INFORMATICHE

Utilizzo di pipelines bioinformatiche per l'analisi di dati di next generation sequencing:

- BWA (Burrows-Wheeler Alignment) per l'allineamento delle sequenze in formato fastQ verso il genoma di riferimento,
- SAMtool per convertire il file prodotto da BWA (.sam) in un file binario (.bam), ordinare le sequenze in base alla posizione sui cromosomi, rimuovere i duplicati e indicizzare il file binario (generazione di un file .bam.bai),
- GATK (Genome Analysis Toolkit) per il riallineamento locale e la corretta chiamata delle indels,
- NGSrich tool e BWA-enrichment per il calcolo del coverage.

Utilizzo del seguenti software:

- IGV per la visualizzazione delle sequenze prodotte tramite sequenziamento di nuova generazione;
- Variant Studio per annotazione e filtraggio delle varianti identificate mediante sequenziamento di nuova generazione;
- Alamut – Mutation Interpretation Software per interpretazione di mutazioni/ unclassified variants;
- Armonia per accettazione/refertazione casi;
- CytoGenomics per analisi dati CGH-Array,
- Software d'analisi MLPA: Coffalyzer e macro in Excel per l'identificazione di delezioni intrageniche;
- Sequencing Analysis, SeqScape e GeneMapper per analisi di sequenze e analisi di frammenti;
- 7000 e 7500 System Software per discriminazione allelica mediante Real Time.

Database e tools informatici per interpretazione varianti:

- HGVS: <http://www.hgvs.org/>
- HGMD: <https://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
- dbSNP: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/>
- Mutalyzer: <https://mutalyzer.nl/>
- SIFT: <http://sift.jcvi.org/>
- PolyPhen-2: <http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>
- NetGene2: <http://www.cbs.dtu.dk/services/NetGene2/>
- Database of genomic variants: <http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
- Decipher: <https://decipher.sanger.ac.uk/>
- UCSC Genome Browser: <https://genome.ucsc.edu>
- Ensembl Genome Browser: <https://www.ensembl.org/>
- ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
- ClinGen: <https://www.clinicalgenome.org/>
- Decipher: <https://decipher.sanger.ac.uk/>
- ESP: <http://evs.gs.washington.edu/EVS/>
- ExAC: <http://exac.broadinstitute.org/>
- gnomAD: <http://gnomad.broadinstitute.org/>

In possesso della ECDL (European Computer Driving Licence) start, composta dai seguenti moduli:

- uso del computer e gestione file;
- elaborazione testi;
- foglio elettronico;
- reti informatiche-internet.

#### **ATTIVITÀ SCIENTIFICA E PROFESSIONALE**

- 19 settembre 2022 Docente al 56° Convegno di Cardiologia 2022, nell'ambito del Mino Corso "Prevenzione della morte cardiaca improvvisa: focus on cardiomiopatie ad impronta aritmica e sindrome di Brugada", con relazione dal titolo: "Screening genetico: istruzioni per l'uso". Milano Congress Center di Assago (MI).
- 21 giugno 2022 Relatore al seminario: "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study", Università di Torino – Dottorato in scienze biomediche e oncologia e Specializzazione in Genetica Medica.
- 1 aprile 2022 Relatore al seminario: "Exome sequencing: examples of case solving", Università degli Studi dell'Insubria – Dottorato in scienze della vita e biotecnologie.
- 18 novembre 2021 Presentazione orale: "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study", XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition.
- 13 novembre 2020 Presentazione orale: "RECYCLE WES! La rivalutazione dei dati WES negativi aumenta significativamente la resa diagnostica", XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition.
- 13 novembre 2020 Relatore al Workshop Agilent "Agilent Genomics: le più recenti soluzioni per nuove applicazioni cliniche", con relazione dal titolo: "Applicazione del WES per la diagnosi di malattie pediatriche rare: l'esperienza di Bergamo". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition.
- 8 novembre 2019 Relatore al corso di formazione "La genetica ad uso diagnostico e clinico", organizzato da Labor Medical s.r.l., Cantù, Como.
- 11 giugno 2019 Relatore al corso di aggiornamento ANMCO (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri): "L'ipertrofia ventricolare sinistra: un personaggio in cerca d'autore", San Fermo della Battaglia, Como.
- 18 maggio 2019 Relatore al corso ECM "La genetica medica applicata alla pediatria", ATS Bergamo.
- 17 giugno 2018 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2018, Milano: "How many homozygous mutations in exome sequencing data are true homozygous?".
- 16 maggio 2018 Relatore al corso "Procedure di elettrofisiologia ed elettrostimolazione in età pediatrica" con la relazione "Aritmie cardiache su base genetica in età infantile", ASST Papa Giovanni XXIII Bergamo.
- 14 novembre 2017 Correlatore Tesi di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Università degli Studi di Milano Bicocca.
- 24 novembre 2016 Presentazione orale: "L'esoma clinico per la diagnosi genetica urgente in terapia intensiva pediatrica", XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino.

- 26 febbraio 2016 Relatore al simposio: "Smart science 2016: l'innovazione nelle biotecnologie tra ricerca e diagnostica", 25-26 febbraio 2016, Catania, organizzato da Università degli Studi di Catania.
- 6 novembre 2015 Relatore al corso ECM: "Terapia cardiologica e cardiocirurgica nella cardiomiopia ipertrofica ostruttiva", Istituto Clinico Universitario di Verano Brianza.
- 29 ottobre 2015 Presentazione orale: "Usefulness of next generation sequencing analysis in clinically unsolved cases" al congresso "Targeting liver disease at DNA level", Venezia, organizzato da European Society of Gastroenterology Hepatology and Nutrition.
- 9 febbraio 2015 Relatore al seminario: "Approccio clinico, diagnostico e genetico della cardiomiopia aritmogena", Policlinico di Monza.
- 31 maggio - 3 giugno 2014 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2014, Milano: "Application of exome sequencing in differential diagnosis of pediatric hypertrophic cardiomyopathy".
- 30 giugno 2014 Relatore al seminario: "Manifestazioni cliniche e approccio terapeutico nella sindrome di Loey-Dietz", Policlinico di Monza.
- 5-7 marzo 2014 Presentazione poster a Genomic Disorders 2014, Cambridge (UK): "NGS beats SANGER sequencing 2 – 0".
- 31 ottobre – 5 dicembre 2013 Tutor al progetto di formazione sul campo – addestramento "Addestramento su nuove apparecchiature elettromedicali e/o software - Biorobot per automatizzazione attività di Laboratorio di Genetica Medica", Codice ID: 81505, Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
- 12 settembre 2013 Relatore al seminario Illumina "Using New Technologies to Study the Genetics of Disease" con la presentazione "Molecular diagnosis of genetic diseases: from 1 gene to 1000s" – Novara
- 23 Luglio 2013 Correlatore e tutor della tesi triennale per corso di laurea in Biotecnologie Molecolari-Università degli Studi di Milano Bicocca, tesi di laurea: "Caratterizzazione genetica di pazienti affetti da cardiomiopia ipertrofica end-stage"
- 28 giugno 2013 Relatore al simposio bioPmed "Nuovi target per le malattie cardiovascolari" con la presentazione "Nuove strategie per l'identificazione di varianti geniche nelle malattie cardiovascolari" – Colletterto Giacosa - Torino
- 14 giugno 2013 Relatore al seminario Illumina "Using New Technologies to Study the Genetics of Disease" con la presentazione "Molecular diagnosis of genetic diseases: from 1 gene to 1000s" – Orbassano Torino - Torino
- 21-23 marzo 2012 Presentazione poster a Genomic Disorders 2012, Hinxton (UK): "Challenges in fully understanding genetic basis of hypertrophic cardiomyopathy by NGS targeted resequencing"
- 16 marzo 2012 Relatore al seminario Illumina "Using RNA sequencing to Study the Transcriptome" con la presentazione "Molecular diagnosis of genetic diseases: from 1 gene to 1000s" - Milano
- 25 novembre 2011 Docente al Master di II livello in cardiocirurgia, cardiomanestesia, cardiologia: "Cardiopatie congenite e genetica delle cardiopatie congenite – the genetics of cardiomyopathies". Università degli studi di Milano Bicocca in collaborazione con International Heart School – Ospedali Riuniti di Bergamo
- 18 novembre 2011 Correlatore e tutor della tesi triennale per corso di laurea in Biotecnologie Molecolari-Università degli Studi di Milano Bicocca, tesi di laurea: "Analisi genetica dei disordini dello spettro autistico e del ritardo mentale mediante array-CGH e whole-exome sequencing"

- 16 novembre 2011 Comunicazione orale al XIV congresso della Società Italiana di Genetica Umana, Milano: "Challenging in understanding of genetically and clinically heterogeneous diseases: the case of Cardiomyopathies"
- 13 ottobre 2011 Comunicazione orale alla terza edizione del Next Generation Sequencing Workshop, Bari: "Difficulties and challenges in genetic analysis of heterogeneous diseases: the cardiomyopathies' model"
- 9-11 Settembre 2011 Docente alla seconda edizione della Next-Generation Sequencing summer school: "Human target resequencing: genetic diagnosis in cardiomyopathies", Istituto di Genomica Applicata, Udine
- 13-16 giugno 2011 Docente alla Next-Generation Sequencing summer school: "Human target resequencing: genetic diagnosis in cardiomyopathies", Istituto di Genomica Applicata, Udine
- 15 febbraio 2011 Correlatore e tutor della tesi triennale per corso di laurea in Biotecnologie Farmaceutiche-Università degli studi di Milano, tesi di laurea: "La cardiomiopatia ipertrofica in pazienti end-stage: classificazione clinica e caratterizzazione molecolare"
- 8-9 Novembre 2010 Comunicazione orale al XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "Frequency and distribution of genetic mutations in severe surgical obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy".
- 8-9 Novembre 2010 Presentazione poster al XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "Restrictive and dilated end-stage Hypertrophic Cardiomyopathy are caused by different mutations?"
- 4 novembre 2009 Relatore al seminario: "Dilatazione e ipertrofia: fronti contrapposti e speculari della cardiomiopatia", Dipartimento Cardiovascolare, Ospedali Riuniti di Bergamo
- 8-10 novembre 2009 Presentazione poster al XII congresso nazionale SIGU, Torino: "Large gene rearrangements: a novel cause of hypertrophic cardiomyopathy?"
- 23-26 maggio 2009 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2009, Vienna: "Haploinsufficiency of MYBPC3 as the genetic cause of sarcomeric hypertrophic cardiomyopathy"
- 23-26 maggio 2009 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2009, Vienna: "Severe hypertrophic cardiomyopathy in adults and children: similar gene mutations for a wide spectrum of clinical manifestations"
- 23-26 maggio 2009 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2009, Vienna: "New roles for pharmacogenetics in metastatic colorectal cancer"
- 18 marzo 2009 Relatore al seminario: "Molecular pathogenetics mechanisms of cardiomyopathies caused by mutations in MYBPC3", Dipartimento Cardiovascolare, Ospedali Riuniti di Bergamo
- 8-11 novembre 2008 Comunicazione orale al XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "Molecular dissection of hypoplastic left heart syndrome"
- 8-11 novembre 2008 Presentazione poster al XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "MYH7 and MYBPC3 mutations in 96 italian patients with hypertrophic cardiomyopathy"

## PROGETTI SCIENTIFICI

Febbraio 2023-Maggio 2025	Principal Investigator Progetto di Ricerca: "DROP BY DROP: Deciphering the molecular signature in Kleeftstra syndrome: proof of principle working model for chromatinopathies" – Bando FRRB Regione Lombardia "Unmet Medical Needs" - Decreto nr. 47 del 26 settembre 2022
Marzo 2022-Settembre 2023	Co-Investigatore Progetto di Ricerca: "RINGS-Responsible Implementation of Newborns Genome Sequencing: a technical and interpretative feasibility study" - Telethon
Settembre 2019-Agosto 2022	Co-Investigatore Progetto di Ricerca: "GENE - Genomic analysis Evaluation Network-Studio prospettico multicentrico costo-efficacia del sequenziamento dell'intero esoma (WES) come primo test genetico in pazienti pediatrici con sospetta malattia genetica" -Progetti di innovazione in ambito sanitario e socio sanitario Regione Lombardia, bando ex decreto n. 2713 del 28/02/2018
Ottobre 2018-Febbraio 2022	Co-Investigatore Progetto di Ricerca: "RARE: Rapid Analysis for Rapid care -Valutazione dell'utilità clinica del sequenziamento dell'intero esoma (WES) per la diagnosi urgente di malattie genetiche rare in pazienti in età pediatrica in condizioni critiche ricoverati in terapia intensiva neonatale e pediatrica" - PG23 / FROM 2017 Call for Independent Research.
2011-2013	Co-Investigatore nel Progetto di Ricerca della Fondazione Cariplo "Massively parallel sequencing: integration of genetic data in clinical practice". Ref. 2011-1481
2012	Assegnataria della Borsa di Ricerca della Fondazione Veronesi per il progetto: "Multiple NGS technologies to dissect genetic and clinical variability of hypertrophic cardiomyopathy"
2010-2012	Co-Investigatore nel Progetto di Ricerca Indipendente della Regione Lombardia "Implementation of Genetic diagnosis in clinical setting for hypoplastic left heart syndrome". Decreto n. 13465 del 22 dicembre 2010
2009-2013	Collaboratore nel Trial Opera (Omega – 3 Fatty Acids for Prevention of Post- Operative Atrial Fibrillation) Randomized, prospective, parallel group, placebo-controlled, multi-center study on the use of omega-3 polyunsaturated fatty acids in the prevention of post-operative atrial fibrillation

## STAGE

15-19 novembre 2010	Preparazione di campioni di DNA genomico umano con la procedura di "target enrichment" Agilent (SureSelect kit) per il sequenziamento di nuova generazione sulla piattaforma Illumina GAI, Istituto di Genomica Applicata, Udine
21-25 settembre 2009	Messa a punto del protocollo di preparazione di campioni di DNA genomico umano con la procedura di "target enrichment" Agilent (SureSelect kit) per il sequenziamento di nuova generazione sulla piattaforma Illumina GAI, Istituto di Genomica Applicata, Udine

## PREMI E RICONOSCIMENTI

18 novembre 2021	Premio A.Ma.R.T.I. per il miglior contributo sulle malattie renali dell'infanzia al XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, per la comunicazione dal titolo: "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study".
------------------	--

## CONGRESSI E SEMINARI

17-19 novembre 2021	XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition
---------------------	--

11-13 novembre 2020	XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition
16-19 giugno 2018	European Human Genetics Conference 2018, Milano
22 gennaio 2018	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGEPED, Mestre
15-17 novembre 2017	XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli
29 settembre 2017	Convegno "Genetica clinica delle malformazioni cardiovascolari complesse", Ospedale dei bambini Vittore Buzzi, Milano
4 maggio 2017	Convegno "Next Generation Sequencing dal laboratorio alla pratica clinica: un percorso ad ostacoli?", Milano, organizzato da Università degli Studi di Milano Bicocca e Fondazione Monza e Brianza per il bambino e la sua mamma
19 aprile 2017	Convegno "Dall'esoma al genoma per tutti. Il sequenziamento dei genomi in Italia: progetti in corso e prospettive future", organizzato da Università degli Studi di Verona
23-26 novembre 2016	XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino
15 settembre 2016	Convegno "Le ipertrofie del ventricolo sinistro: dall'imaging alle implicazioni fisiopatologiche e terapeutiche", Brescia, organizzato da Gruppo Italiano di Cardiologia Riabilitativa e Preventiva – Italian Association for Cardiovascular Prevention, Rehabilitation and Epidemiology
28 gennaio 2016	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGePeD, Università degli Studi di Ferrara
29-30 ottobre 2015	Congresso "Targeting liver disease at DNA level", Venezia, organizzato da European Society of Gastroenterology Hepatology and Nutrition
22-24 ottobre 2015	Congresso "III Florence international symposium on advances in cardiomyopathies", Firenze
19 giugno 2015	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGePeD, Reggio Emilia
9 aprile 2015	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGePeD, Roma
12-13 novembre 2014	Illumina User Group Meeting, Milano
25-26 settembre 2014	Convegno "Problematiche Neonatologiche: esperti a confronto", organizzato da Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
13 giugno 2014	Seminario "Diagnosi prenatale e biologia molecolare: quale realtà?", Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
31 maggio – 3 giugno 2014	European Human Genetics Conference 2014, Milano
10-11 maggio 2014	Congresso "Inheritance: Integrated Heart Research In Translational Genetics of Dilated Cardiomyopathies in Europe", Stresa
18-19 novembre 2013	Illumina User Group Meeting, Roma
12 novembre 2013	NGS Workshop: "Il sequenziamento di nuova generazione: dalla ricerca alla pratica clinica", Istituto di Genomica Applicata, Udine

8-11 giugno 2013	European Human Genetics Conference 2013, Parigi
20 settembre 2012	Clinical Genomics user meeting, Agilent Technologies, Milano
14-16 novembre 2011	XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Milano
12-14 ottobre 2011	Next Generation Sequencing Workshop, terza edizione, Bari
21 aprile 2011	Seminario "Genomica e IT: i vantaggi dello sviluppo congiunto", Parco Tecnologico Padano, Lodi
13 dicembre 2010	Incontro di Genetica Clinica, gruppo di lavoro SIGU, Bologna
8-9 novembre 2010	XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma
21 ottobre 2010	"Genomics for research and molecular diagnostics", Parco Tecnologico Padano, Lodi
14-16 ottobre 2010	"Focus on heart failure: hot topics", Bergamo
6-8 ottobre 2010	Next Generation Sequencing Workshop, Bari
11 maggio 2010	Primo Simposio Italiano di luciferasi e luminometria, Milano
2 dicembre 2009	"RNA Sequencing Seminar", Università di Milano Bicocca, Milano
8-11 novembre 2009	XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino
2 ottobre 2009	"Redefining myocardial biology", Istituto Clinico Humanitas, Milano
10 giugno 2009	"Array CGH user meeting, Application of aCGH in research and routine clinical Applications", Milano
23-26 maggio 2009	European Human Genetics Conference 2009, Vienna
27 febbraio 2009	"SOLID Science. SOLID Applications", Istituto scientifico San Raffaele, Milano
11 dicembre 2008	"New frontiers in molecular biology", Milano
23-25 novembre 2008	XI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana, Genova
8-11 novembre 2008	XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca", Roma
13 settembre 2008	Workshop: "La miectomia nella cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva: indicazione chirurgica e trattamento post-operatorio", Ospedali Riuniti di Bergamo
5 giugno 2008	"Open to more insights. Accelerate your research", Agilent genomic seminary, Milano
22-24 maggio 2008	"Florence International Course on advances in cardiomyopathies: 5 <sup>th</sup> meeting of the European myocardial and pericardial disease WG of the ESC", Firenze

16 aprile 2008	“La biologia molecolare nella caratterizzazione dei tumori”, Ospedale Molinette, Torino
14 dicembre 2007	“Anomalie cromosomiche criptiche: analisi mediante CGH-array”, Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese
<b>CORSI DI FORMAZIONE</b>	
15 giugno 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Aortopathies and pregnancy.
26 aprile 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Inherited arrhythmia syndromes.
8 marzo 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Inherited cardiomyopathies.
26 gennaio 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Introduction to ICC and genetics.
2021	Corso FAD “Procedura Generale di gestione dell’Emergenza-Urgenza Sanitaria e del Primo Soccorso Aziendale [Emergenza intra ed extra ospedaliera]”, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2021	Corso FAD “Sicurezza sul lavoro: formazione specifica per i lavoratori a rischio alto”, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2021	Corso FAD “La tutela della salute e della sicurezza dei lavoratori in ospedale”, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2021	Corso FAD “Determina AIFA n. 809/2015, ICH - Good Clinical Practice (R2) and EMA Reflection paper per Laboratori”, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
4 marzo – 16 dicembre 2021	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Innovazioni tecnologiche in genetica molecolare", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
7 marzo – 28 novembre 2019	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Innovazioni tecnologiche in genetica molecolare", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
26 marzo – 29 novembre 2018	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Percorsi diagnostici di genetica medica: revisione alla luce delle nuove tecnologie emerse negli ultimi anni", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
5 ottobre 2017	Evento formativo: “Cardiomiopatie: inquadramento clinico-diagnostico e genetica clinica”, ASST Mantova
22-23 giugno 2017	Evento formativo residenziale: “Contenuti e metodologie della norma UNI EN ISO 9001:2015 Conoscere e applicare la nuova norma di certificazione di qualità”, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
17 febbraio 2017	Corso “Interpretazione e gestione dei risultati incerti in diagnosi prenatale”, Policlinico di Milano
25 maggio – 28 novembre 2016	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Aggiornamento documentale del SGQ relativamente al processo diagnostico di genetica molecolare", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2016	Corso FAD “Codice di comportamento generale e aziendale”, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo

2016	Corso FAD "Emergenze infettive e revisione dei protocolli aziendali di prevenzione e controllo", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
11-13 maggio 2016	Sindromi malformative complesse con disabilità intellettiva - XI Corso residenziale di genetica pediatrica, Bologna
15 aprile 2016	Evento formativo "Update 2016: le malattie genetiche", Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari, Provincia Autonoma di Trento
7-9 maggio 2015	Corso di formazione in genetica medica, IV edizione, Benevento
2 aprile – 3 dicembre 2015	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Next Generation Sequencing nella diagnostica genetica della nostra Azienda - Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
16 aprile – 26 novembre 2015	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento: Consolidamento e revisione secondo certificazione SIGU del Sistema Gestione Qualità - 1° Edizione
7 febbraio 2015	Corso "Cardiomiopatia ipertrofica: l'enigma della partenza", Casa di Cura Pio X, Milano
15 gennaio – 5 dicembre 2014	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Next generation sequencing: impatto sulla diagnostica genetica nella nostra azienda", Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
29 novembre 2014	Corso "Rischio eredo-famigliare per il tumore della mammella e dell'ovaio: test genetico BRCA1 e BRCA2: quando, perché e come", Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
5-7 marzo 2014	Corso "Genomic Disorders 2014 – The genomics of rare diseases", Cambridge, UK
23-24 maggio 2013	Corso "DNA microarray technology e next generation sequencing in biomedicina", Troina
18 aprile – 27 giugno 2013	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Next generation sequencing: impatto sulla diagnostica genetica nella nostra azienda", Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
13-15 giugno 2012	Corso teorico-pratico avanzato di citogenetica costituzionale: "Il cariotipo molecolare perché, quando e come", Genova
21-23 marzo 2012	Corso "Genomic Disorders 2012 – The genomics of rare diseases", Hinxton-Cambridge, UK
23-26 marzo 2011	Corso "Genomic Disorders 2011 – The genomics of rare diseases", Hinxton-Cambridge, UK
4 novembre 2010	Evento formativo: "Malattie genetiche ed ematologiche: nuovi percorsi diagnostici e sfide assistenziali in ambito ospedaliero", Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese
6 febbraio 2010	"Aggiornamenti in genetica oculare: diagnostica e trattamento delle patologie oculari geneticamente determinate", Istituto scientifico San Raffaele, Milano
24-25 novembre 2009	Corso teorico-pratico sulle piattaforme di Next Generation: "Solid in action workshop", European SOLiD Training Centre in Darmstadt, Germany
1, 8, 15 ottobre 2009	Corso residenziale ECM-CPD: "Nuovo Ospedale: verso una nuova organizzazione", Bergamo

8 aprile 2009	Corso di aggiornamento sulla Real-Time PCR, Milano
8-10 ottobre 2009	Corso teorico-pratico inerente l'utilizzo e la manutenzione dello strumento di analisi di sequenze e frammenti ABI Prism 3130 e dei softwares Sequencing Analysis, SeqScape e GeneMapper, Monza
12 giugno 2008	Corso teorico-pratico inerente l'utilizzo e la manutenzione del DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography), Milano

#### ABSTRACTS

1. Pezzani L, Pezzoli L, Selicorni A, Rosina E, Scatigno A, Marchetti D, Bellini M, Lucca C, Mangili G, Iascone M. "Double somatic mosaicism in Cornelia De Lange syndrome". XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Trieste, 7-9 Settembre 2022.
2. Rosina E, Pezzani L, Scatigno A, Pezzoli L, Marchetti D, Bellini M, Bedeschi MF, Selicorni A, Spaccini L, Milani D, Pilotta A, Maitz S, Gasperini S, Cereda A, Tenconi R, Iascone M. "The Good and... the Goodness of whole exome sequencing application in clinical practice: a multi-year experience journey". XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Trieste, 7-9 Settembre 2022.
3. Gotta F, Casula M, Trevisan L, Marchetti D, Pezzoli L, Zingarelli A, Iascone M, Mandich P. "Spontaneous coronary artery dissection: role of the genetic background in pathogenesis and management". XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Trieste, 7-9 Settembre 2022.
4. Pezzoli L, Cereda A, Marchetti D, Pezzani L, Scatigno A, Bellini M, Perego L, Lincesso AR, Della Malva N, Giussani U, Iascone M. "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study". XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 17-19 Novembre 2021.
5. Pezzoli L, Cereda A, Marchetti D, Scatigno A, Pezzani L, Pingue M, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, Iascone M. "RECYCLE WES! La rivalutazione dei dati WES negativi aumenta significativamente la resa diagnostica". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
6. Pezzoli L, Bellini M, Scatigno A, Maccioni C, Cereda A, Marchetti D, Pezzani L, Pingue M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, Iascone M. "Structural variants: the hidden treasure of WES". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
7. Marchetti D, Pezzoli L, Cereda A, Pezzani L, Scatigno A, Pingue M, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, Iascone M. "Rare biallelic variants in genes usually linked to dominant phenotypes". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
8. Pingue M, Pezzani L, Pezzoli L, Marchetti D, Scatigno A, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, Bonanomi E, Cereda A, Iascone M. "Pediatric sudden cardiac death: need of knowledge and ethical issues in clinical practice". XXIII Congresso Nazionale della Società

Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.

9. Mio C, Fogolari F, Pezzoli L, D'Elia AV, lascone M, Damante G. "Missense NR2F1 variant in monozygotic twins affected with the Bosch–Boonstra–Schaaf optic atrophy syndrome". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
10. Cereda A, Marchetti D, Scatigno A, Pezzoli L, Pezzani L, Facchinetti B, Pingue M, Pansa A, Giussani U, lascone M. "Utilità del WES in pazienti con CNV ricorrenti a penetranza incompleta: raggiungimento di una diagnosi definitiva e riclassificazione delle CNV". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
11. Cereda A, Scatigno A, Pezzani L, Barboni C, Marchetti D, Pezzoli L, Pingue M, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, Giussani U, lascone M. "L'attività di Genetica Clinica NGS-centered: sfide, criticità, evoluzione". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
12. Pezzani L, Marchetti D, Cereda A, Milani D, Selicorni A, Gasperini S, Mariani M, Motta S, Rosina E, Scatigno A, Pezzoli L, Pingue M, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, lascone M. "Two is better than one: compound phenotypes detected by WES". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
13. Pezzani L, Cereda A, Scatigno A, Bedeschi MF, Selicorni A, Maitz S, Spaccini L, Milani D, Villa R, Mariani M, Merati E, Cattaneo E, Marchetti D, Pezzoli L, Pingue M, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, lascone M. "Progetto GENE (Genomic analysis Evaluation Network): Studio prospettico sull'utilizzo del sequenziamento dell'intero esoma (WES) come primo test genetico in pazienti pediatriche con sospetta malattia genetica. Risultati preliminari." XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
14. Scatigno A, Cereda A, Marchetti D, Guuva C, Gabbiadini S, Pezzani L, Pezzoli L, Pingue M, Lincesso AR, Perego L, lascone M. "Clinical variability and multiethnic population: challenges for Clinical Geneticists". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
15. Sanchini M, Tonelli L, Solinas A, Ballardini E, lascone M, Pezzoli L, Ferlini A, Bigoni S. "Diagnosi di sindrome PACS1-relata identificata mediante WES in un neonato con dismorfismi, cardiopatia congenita ed epilessia". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition, 11-13 Novembre 2020.
16. Pezzoli L, Girolami F, Pilichou K, Bloise R, Benedetti S, Ferradini V, Pedrazzini M, Torchio M, Bottillo I, Marchetti D, Gualandi F, Armaroli A, Novelli V, Frisso G, Severini GM, Cecconi M, Celegghin R, Cau M, Coiana A, Amati F, Gnazzo M, Magliozzi M, Pescucci C, Fancello T, Petrucci S, Savio C, Rusconi D, Marinelli L, Resta N, Coviello D, Grammatico P, lascone M. "Risultati del primo anno di lavoro del gruppo di lavoro Italiano sulla genetica delle cardio-aritmie", XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16

Novembre 2019.

17. Marchetti D, Pezzoli L, Cereda A, Pezzani L, Scatigno A, Bellini M, Pansa A, Pingue M, Lincesso AR, Perego L, Comi F, Iascone M. "Characterization of breakpoints of single-exon deletion by long-reads sequencing", XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16 Novembre 2019.
18. Pansa A, Pezzoli L, Pingue M, Bellini M, Scatigno A, Marchetti D, Cereda A, Pezzani L, Lincesso AR, Facchinetti B, Comi F, Cassina G, Perego L, Nicoli D, Perico C, Fruscella P, Giussani U, Iascone M. "A new case of prenatal diagnosis of chromoanagenesis characterized by Whole Genome Sequencing", XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16 Novembre 2019.
19. Pezzani L, Cereda A, Pezzoli L, Pingue M, Scatigno A, Marchetti D, Lincesso AR, Perego L, Maitz S, Bedeschi MF, Selicorni A, Spaccini L, Castoldi FM, Colombo L, Bini P, Fossati C, Mangili G, Bonanomi E, Iascone M. "Progetto RARE (Rapid Analysis for Rapid carE): valutazione dell'utilità clinica dell'analisi dell'esoma (WES) in urgenza in Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica. Risultati preliminari." XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16 Novembre 2019.
20. Cereda A, Pezzani L, Scatigno A, Marchetti D, Pezzoli L, Pingue M, Lincesso AR, Perego L, Pinotti MA, Gabbiadini S, Iascone M. "STAG2 mutations: more than coesinopathy", XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16 Novembre 2019.
21. Scatigno A, Cereda A, Pezzani L, Barboni C, Mamoli D, Pezzoli L, Marchetti D, Pingue M, Perego L, Lincesso AR, Iascone M. "Early diagnosis and 2 years follow up of a child with PPP3CA-related epileptic encephalopathy", XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 13-16 Novembre 2019.
22. Pezzoli L, Marchetti D, Pansa A, Cereda A, Pezzani L, Scatigno A, Lincesso AR, Perego L, Giussani U, Spaccini L, Lalatta F, Iascone M: "Whole exome sequencing in clinical diagnosis of fetuses with ultrasound anomalies", XXI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Catania, 25-27 Ottobre 2018.
23. Pezzoli L, Pansa A, Marchetti D, Facchinetti B, Lincesso AR, Perego L, Pezzani L, Cereda A, Giussani U, Iascone M: "How many homozygous mutations in exome sequencing are true homozygous?", European Human Genetics Conference 2018, Milano, 16-19 giugno 2018.
24. Villa R, Iascone M, Pezzoli L, Lalatta F, Fergnani V, Cagnoli GA, Pugni L, Pietrasanta C, Mosca F, Bedeschi MF: "CBL syndrome as a cause of JMML: new case in a premature neonate with cleft palate, brain anomalies and splenomegaly and review of the literature", European Human Genetics Conference 2018, Milano, 16-19 giugno 2018.
25. Cereda A, Marchetti D, Pezzani L, Pezzoli L, Lincesso AR, Perego L, D'antiga L, Iascone M: "Biliary atresia in a patient with RAD21 mutation: coincidental association or new finding?", XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli, 15-17 Novembre 2017.
26. Pezzoli L, Marchetti D, Cereda A, Scatigno A, Perego L, Lincesso AR, Pezzani L, Marrone

- C, lascone M: "A rare case of pediatric cardiomyopathy: gene panel or whole exome?", XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli, 15-17 Novembre 2017.
27. Pezzani L, Cereda A, Pezzoli L, Facchinetti B, Marchetti D, Lincesso AR, Perego L, Pelliccioli I, Mangili G, Giussani U, Bonanomi E, lascone M: "CEP57 Mosaic Variegated Aneuploidy: expanding the phenotypic expression", XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli, 15-17 Novembre 2017.
  28. Pezzani L, Cereda A, Caffi L, Mamoli D, Marchetti D, Pezzoli L, Lincesso AR, Perego L, Pelliccioli I, Bonanomi E, Salvoni L, lascone M: "Unexpected BRAF mutation: atypical patient's presentation and evolution", XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli, 15-17 Novembre 2017.
  29. Cereda A, Pezzani L, Pezzoli L, Marchetti D, Carobbio A, Lincesso AR, Perego L, Maitz S, Bedeschi MF, Selicorni A, Mangili G, Bonanomi E, lascone M: "Analisi dell'esoma (WES) in urgenza: impatto nella gestione di pazienti ricoverati in terapia intensiva neonatale e pediatrica", Congresso Nazionale Congiunto SIPO-SIMGePeD, Pavia, 17-18 Novembre 2017.
  30. Pezzani L, Cereda A, Fabiani F, Marchetti D, Pezzoli L, Lincesso AR, Perego L, lascone M: "Importanza della diagnosi molecolare in un caso di ectopia lentis isolata per la gestione del follow-up in età pediatrica", Congresso Nazionale Congiunto SIPO-SIMGePeD, Pavia, 17-18 Novembre 2017.
  31. Calabrese A, Pezzoli L, Gori M, Quarta G, Iorio A, Duino V, Veritti U, Scuri P, lascone M, Gavazzi A, Senni M: "Autosomal-dominant left-sided arrhythmogenic cardiomyopathy caused by mutation in desmoplakin masked as an acute coronary syndrome", 48° Congresso Nazionale della Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri, Rimini, 11-13 Maggio 2017.
  32. Pezzoli L, Cereda A, Marchetti D, Sana ME, Lodrini C, Scatigno A, Lincesso AR, Perego L, Bonanomi E, lascone M: "Clinical exome sequencing for urgent genetic diagnosis in children", XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino, 23-26 Novembre 2016.
  33. Pezzoli L, Sana ME, Scatigno A, Marchetti D, Cereda A, Lodrini C, Lincesso AR, Perego L, Tenconi R, Lalatta F, lascone M: "Whole exome sequencing in clinical diagnosis of fetuses with ultrasound anomalies", XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino, 23-26 Novembre 2016.
  34. Marchetti D, Cereda A, Pezzoli L, Sana ME, Lodrini C, Scatigno A, Lincesso AR, Perego L, lascone M: "The nightmare of genetic counseling: "de novo" or "not de novo" is this a mosaicism?", XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino, 23-26 Novembre 2016.
  35. Borgia A, Sana ME, Pezzoli L, Marchetti D, Cereda A, Lincesso AR, Perego L, Lodrini C, Zambelli A, Tenconi R, lascone M: "Incidental findings in genetic clinical report: how many are really pathogenic?", XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana,

Torino, 23-26 Novembre 2016.

36. Pezzoli L, Marchetti D, Cereda A, Sana ME, Lodrini C, Scatigno A, Lincesso AR, Perego L, Indolfi G, D'Antiga L, Iacone M: "Usefulness of next generation sequencing analysis in clinically unsolved cases", Targeting liver disease at DNA level 2015, Venice, 29-30 ottobre 2015.
37. Marchetti D, Cereda A, Pezzoli L, Sana ME, Lodrini C, Scatigno A, Lincesso AR, Perego L, D'Antiga L, Iacone M: "Molecular diagnosis of alagille syndrome: Bergamo experience", Targeting liver disease at DNA level 2015, Venice, 29-30 ottobre 2015.
38. Sana ME, Sonzogni M, Pezzoli L, Marchetti D, Lodrini C, Perego L, Lincesso AR, Marcora S, Federici D, Galletti L, Zeisberg EM, Ferrazzi F, Iacone M: " Exome sequencing in sporadic cases of hypoplastic left heart syndrome identifies de novo protein-altering mutation in new candidate genes", European Human Genetics Conference 2015, Glasgow (UK), 6-9 giugno 2015.
39. Pezzoli L, Sana ME, Marchetti D, Lodrini C, Lincesso AR, Perego L, Iacone M: "Application of clinical exome sequencing in diagnostic setting", European Human Genetics Conference 2015, Glasgow (UK), 6-9 giugno 2015.
40. Pezzoli L, Lodrini C, Sana M.E, Marrone C, Marchetti D, Lincesso A.R, Migliorati K, Iacone M: "Application of exome sequencing in differential diagnosis of pediatric hypertrophic cardiomyopathy", European Human Genetics Conference 2014, Milano, 31 maggio-2 giugno 2014.
41. Marchetti D, Lodrini C, Pezzoli L, Sana M.E, Lincesso A.R, Migliorati K, Iacone M: "Towards introduction of exome sequencing in pediatric liver transplant program", European Human Genetics Conference 2014, Milano, 31 maggio-2 giugno 2014.
42. Sana M.E, Lodrini C, Pezzoli L, Marchetti D, Lincesso A.R, Migliorati K, Iacone M: "Insight into genetic heterogeneity of complex diseases by exome sequencing", European Human Genetics Conference 2014, Milano, 31 maggio-2 giugno 2014.
43. Pezzoli L, Sana M.E, Marrone C, Marchetti D, Lodrini C, Lincesso A.R, Gallitelli R, Migliorati K, Iacone M: "Application of clinical exome sequencing in diagnostics: an Italian experience", Genomic Disorders 2014, Cambridge-UK, 5-7 marzo 2014.
44. Pezzoli L, Lodrini C, Sana M.E, Marchetti D, Migliorati K, Lincesso A.R, Iacone M: "NGS beats SANGER sequencing 2 – 0", Genomic Disorders 2014, Cambridge-UK, 5-7 marzo 2014.
45. Iacone M, Sana M.E, Pezzoli L, Lodrini C, Varvara D, Patruno M, Simone C, Forleo C, Valecche R, Sorrentino S, Laforgia N, Resta N: "New strategies in diagnosis of pediatric cardiomyopathies", XVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Roma, 25-27 Settembre 2013.
46. Sana M.E, Khadjeh S, Hitz M, Pezzoli L, Friehs I, Marchetti D, Marcora S, Federici D, Galletti L, Del Nido P, Ferrazzi P, Hurles M, Zeisberg E, Iacone M: "Elucidation of genetic basis of hypoplastic left heart syndrome", European Human Genetics Conference 2013, Parigi, 8-11 giugno 2013

47. Sana M.E, Marcora S, Pezzoli L, Marchetti D, Federici D, Galletti L, Ferrazzi P, Iascone M: "Genetic abnormalities in valvular and ventricular chamber development are at the basis of hypoplastic left heart syndrome", 6th World Congress of Paediatric Cardiology and Cardiac Surgery, Cape Town, South Africa, 17-22 febbraio 2013.
48. Sana M.E, Zeisberg E, Friehs I, Marchetti D, Pezzoli L, Marcora S, Federici D, Galletti L, Ferrazzi P, Del Nido P, Iascone M: "Genetic analysis of hypoplastic left heart syndrome reveals mutations in two genes relevant for endothelial to mesenchymal transition. XV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Sorrento, 21-24 Novembre 2012.
49. Pezzoli L, Sana M.E, Marchetti D, Iacovoni A, Lincesso A.R, Gallitelli R, Iascone M, Ferrazzi P: "Could genetic diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy be helpful for cardiac surgeons?", XXVI National Congress of the Italian society for cardiac surgery, Roma, 10-13 novembre 2012
50. Sana M.E, Galletti L, Pezzoli L, Marchetti D, Marcora S, Federici D, Iascone M, Ferrazzi P: "Genetic basis of hypoplastic left heart syndrome: molecular defects interfering with development of valvular and ventricular chamber", XXVI National Congress of the Italian society for cardiac surgery, Roma, 10-13 novembre 2012
51. Marchetti D, Sana M.E, Pezzoli L, Lincesso A.R, Gallitelli R, Locatelli A, Iascone M, Ferrazzi P: "Can the introduction of next generation sequencing technologies be useful to establish the timing of surgery of aortic aneurism and dilation?" , XXVI National Congress of the Italian society for cardiac surgery, Roma, 10-13 novembre 2012
52. Federici D, Sana M.E, Galletti L, Marchetti D, Pezzoli L, Marcora S, Iascone M, Ferrazzi P: "Genetic basis of hypoplastic left heart syndrome: molecular defects interfering with development of valvular and ventricular chamber", XXVI Congress of the European Association of Cardio-Thoracic Surgery, Barcellona, 27-31 ottobre 2012.
53. Miani D, Iascone M, Finato N, Nucifora G, Pezzoli L, Moscarda M, Proclemer A: "Danon disease: a family report and detection of a novel LAMP 2 mutation", Heart Failure Congress, Belgrado, 19-22 maggio 2012.
54. Marchetti D, Sana M.E, Pezzoli L, Lincesso A.R, Gallitelli R, Locatelli A, Bianchi P, Mangili G, Fabiani F, Ferrazzi P, Iascone M: "Successful clinical application of whole exome sequencing in ultra rare complex multisystem disorders", Genomic Disorders 2012, Wellcome Trust Conference Centre, Hinxton-UK, 21-23 marzo 2012.
55. Pezzoli L, Ferrazzi P, Sana M.E, Quaini F, Simon C, Marchetti D, Lincesso A.R, Della Mina E, Gallitelli R, Vetro A, Zuffardi O, Iascone M: "Challenges in fully understanding genetic basis of hypertrophic cardiomyopathy by NGS targeted resequencing", Genomic Disorders 2012, Wellcome Trust Conference Centre, Hinxton-UK, 21-23 marzo 2012.
56. Marchetti D, Pezzoli L, Lincesso A.R, Gallitelli R, Sana M.E, D'Antiga L, Iascone M: "NOTCH2 mutations: Alagille Syndrome or Hajdu-Cheney Syndrome?", XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Milano, 13-16 Novembre 2011.
57. Pezzoli L, Ferrazzi P, Sana M.E, Quaini F, Simon C, Marchetti D, Lincesso A.R, Della Mina

- E, Gallitelli R, Vetro A, Zuffardi O, Iascone M: "Challenges in the understanding of genetically and clinically heterogeneous diseases: the case of cardiomyopathies", XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Milano, 13-16 Novembre 2011.
58. Sana M.E, Pezzoli L, Marchetti D, Lincesso A.R, Malighetti P, Psaila G, Iascone M: "How to find causative mutation(s) in the sea of noise of whole-exome data?", XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Milano, 13-16 Novembre 2011.
59. Della Mina E, Ciccone R, Vetro A, Limongelli I, Iascone M, Pezzoli L, Sana M.E, Veggiotti P, Zuffardi O: "Una piattaforma di next generation sequencing per la diagnosi delle epilessie: verso un approccio terapeutico mirato?", XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Milano, 13-16 Novembre 2011.
60. Pezzoli L, Ferrazzi P, Sana M.E, Simon C, Marchetti D, Iacovoni A, Lincesso A.R, Della Mina E, Gallitelli R, Vetro A, Zuffardi O, Iascone M: "Difficulties and challenges in genetic analysis of heterogeneous diseases: the cardiomyopathies' model", Next Generation Sequencing Workshop, Bari, 12-14 October 2011.
61. Sana M.E, Pezzoli L, Marchetti D, Lincesso A.R, Malighetti P, Psaila G, Volinia S, Iascone M: "Computational approaches to identify causative mutation(s) in whole-exome sequencing data", Next Generation Sequencing Workshop, Bari, 12-14 October 2011.
62. Iascone M, Bardi S, Girolami F, Berti L, Pezzoli L, Cecchi F, Olivetto I, Torricelli F: "A novel mutation in alpha-Actinin-2 responsible for Hypertrophic Cardiomyopathy identified by massively parallel next generation sequencing", European Journal of Human Genetics, Vol. 19-May 2011.
63. Iascone M, Ciccone R, Galletti L, Marchetti D, Federici D, Lincesso A.R, Pezzoli L, Ferrazzi P, Zuffardi O: "Dissection of genetic mechanisms of Hypoplastic Left Heart Syndrome suggests a multiple hits model", XVI Scientific Convention Telethon, Riva del Garda, 7-9 Marzo 2011.
64. Pezzoli L, Marchetti D, Simon C, Lincesso A.R, Iacovoni A, Iascone M, Ferrazzi P: "Frequency and distribution of genetic mutations in severe surgical obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy", XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma, 6-9 Novembre 2010.
65. Iascone M, Pezzoli L, Marchetti D, Simon C, Lincesso A.R, Valle M, Iacovoni A, Ferrazzi P: "Restrictive and dilated end-stage Hypertrophic Cardiomyopathy are caused by different mutations?", XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma, 6-9 Novembre 2010.
66. Simon C, Iacovoni A, Pezzoli L, Fino C, Iascone M, Quaini E, Ferrazzi P: "Brain natriuretic peptide plasma level after extended septal myectomy in Hypertrophic Cardiomyopathy", XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma, 6-9 Novembre 2010.
67. Federici D, Iascone M, Marchetti D, Seddio F, Lincesso A.R, Pezzoli L, Galletti L, Ferrazzi P: "Is Hypoplastic Left Heart Syndrome a disease of aortic valve? A genetic perspective", XXV

- Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma, 6-9 Novembre 2010.
68. Pezzoli L, Sana M.E, Felice N, Girolami F, Parodi M.I, Marchetti D, Cattonaro F, Lincesso A.R, Volinia S, Perroni L, Torricelli F, lascone M: "Massively parallel sequencing of 36 genes in Hypertrophic Cardiomyopathy", XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze, 14-17 Ottobre 2010.
  69. Marchetti D, lascone M, Pezzoli L, Lincesso A.R, Ciccone R, Torre G, Zuffardi O: "Analisi genetica della sindrome di Alagille: dal sequenziamento agli array-CGH", XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze, 14-17 Ottobre 2010.
  70. lascone M, Sana M.E, Fontana A, Marchetti D, Lincesso A.R, Galletti L, Pezzoli L, Previtali G, Cattonaro F, Volinia S, Ferrazzi P, Zuffardi O: "Genetic diagnosis of pediatric isolated dilated cardiomyopathy using massively parallel sequencing", XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze, 14-17 Ottobre 2010.
  71. Girolami F, Bardi S, Berti L, Torricelli F, lascone M, Marchetti D, Pezzoli L, Lincesso A.R, Parodi M.I, Cecconi M, Galli M.L, Perroni L: "Il registro italiano della Cardiomiopatia Ipertrica", XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze, 14-17 Ottobre 2010.
  72. Sana M.E, lascone M, Marchetti D, Pezzoli L, Galasso M, Volinia S: "GAMES: un nuovo programma per l'analisi e l'interpretazione di dati di sequenziamento massivo-parallelo", XIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Firenze, 14-17 Ottobre 2010.
  73. lascone M, Pezzoli L, Simon C, Marchetti D, Lincesso A.R, Iacovoni A, Ferrazzi P: "Hypertrophic Cardiomyopathy: molecular and genetic background", Focus on heart failure: hot topics, Bergamo, October 14-16 2010.
  74. Sana M.E, lascone M, Marchetti D, Pezzoli L, Galasso M, Volinia S: "GAMES identifies functional mutations in next-generation sequencing projects", Next Generation Sequencing Workshop, Bari, 6-8 October 2010.
  75. Pezzoli L, Simon C, Marchetti D, Iacovoni A, Lincesso A.R, Barachetti D, Pentiricci S, Ferrazzi P, lascone M: "Large gene rearrangements: a novel cause of hypertrophic cardiomyopathy?", XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino, 8-10 novembre 2009.
  76. Pezzoli L, Marchetti D, Iacovoni A, Simon C, Barachetti D, Lincesso A.R, Pentiricci S, Ferrazzi P, lascone M: "Haploinsufficiency of MYBPC3 as the genetic cause of sarcomeric hypertrophic cardiomyopathy", European Human Genetics Conference 2009, Vienna, May 23 / 26, 2009.
  77. Previtali G, Marchetti D, Lincesso A.R, Barachetti D, Pezzoli L, Labianca R, Barberis M, lascone M: "New roles for pharmacogenetics in metastatic colorectal cancer", European Human Genetics Conference 2009, Vienna, May 23 / 26, 2009.
  78. Marchetti D, Pezzoli L, Lincesso A.R, Barachetti D, lascone M: "Review of molecular protocol of Alagille syndrome: what's old, what's new, what's overcome, what's useful".

- European Human Genetics Conference 2009 ,Vienna, May 23 / 26, 2009.
79. Lincesso A.R, Marchetti D, Pericotti S, Barachetti D, Pezzoli L, Merli R, lascone M: "Diagnostic and prognostic molecular markers in brain tumors", European Human Genetics Conference 2009 ,Vienna, May 23 / 26, 2009.
  80. Barachetti D, Marchetti D, Seddio F, Boni L, Lincesso A.R, Villagra S, Mendoza A, Pezzoli L, Galletti L, Ferrazzi P, lascone M: "Hypoplastic left heart syndrome: is it all in HAND1", European Human Genetics Conference 2009 ,Vienna, May 23 / 26, 2009.
  81. Simon C, Pezzoli L, Marchetti D, Iacovoni A, Barachetti D, Lincesso A.R, Pentiricci S, Ferrazzi P, lascone M: "Severe hypertrophic cardiomyopathy in adults and children: similar gene mutations for a wide spectrum of clinical manifestations", European Human Genetics Conference 2009 ,Vienna, May 23 / 26, 2009.
  82. lascone M, Marchetti D, Degregori M, Galletti L, Barachetti D, Seddio F, Ciccone R, Boni L, Pezzoli L, Lincesso A.R, Ferrazzi P, Zuffardi O: "Dissection of genetic mechanisms of left ventricular outflow tract obstruction defects by high-resolution array-CGH ", XV Scientific Convention, Riva del Garda, March 9-11,2009.
  83. lascone M, Marchetti D, Degregori M, Ciccone R, Seddio F, Barachetti D, Lincesso A.R, Redaelli M, Boni L, Villagra S, Mendoza A, Pezzoli L, Zuffardi O, Ferrazzi P, Galletti L: "Molecular dissection of hypoplastic left heart syndrome". XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma,8-11 Novembre 2008.
  84. Pezzoli L, Iacovoni A, Marchetti D, Lincesso A.R, Redaelli M, Barachetti D, Simon C, Pentiricci S, Galletti L, Ferrazzi P, lascone M: "MYH7 and MYBPC3 mutations in 96 italian patients with hypertrophic cardiomyopathy". XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma,8-11 Novembre 2008.
  85. lascone M, Marchetti D, Degregori M, Galletti L, Ciccone R, Seddio F, Pezzoli L, Boni L, Barachetti D, Lincesso A.R, Zuffardi O, Ferrazzi P: "Searching for molecular culprit of hypoplastic left heart syndrome". XXXVIII National Congress of the Italian Society of Pediatric Cardiology, Matera,1-4 October 2008.
  86. lascone M, Pezzoli L, Marchetti D, Lincesso A.R, Barachetti D, Massazza G, Stroppa P, Galletti L, Torre G, Ciccone R, Zuffardi O: "An intriguingly overlapping between Williams syndrome and Alagille syndrome: whole genome array-CGH helps to resolve a clinical puzzle". XXXVIII National Congress of the Italian Society of Pediatric Cardiology, Matera,1-4 October 2008.

#### **PUBBLICAZIONE PER ESTESO**

1. Di Lorenzo F, Marchionni E, Ferradini V, Latini A, Pezzoli L, Martino A, Romeo F, Iorio A, Bianchi S, lascone M, Calò L, Novelli G, Mango R, Sangiuolo F. "DSP-Related Cardiomyopathy as a Distinct Clinical Entity? Emerging Evidence from an Italian Cohort". Int J Mol Sci. 2023 Jan 27;24(3):2490. doi: 10.3390/ijms24032490.
2. Moroni A, Pezzani L, Alfei E, Scatigno A, Cereda A, Marzaroli M, Guuva C, Gabbiadini S, Pezzoli L, Marchetti D, Spaccini L, lascone M. "Rock around DYRK1A: Ethnic diversity, clinical challenges". Am J Med Genet A. 2023 May;191(5):1459-1464. doi:

- 10.1002/ajmg.a.63140.
3. Solazzi R, Moscatelli M, Rossi Sebastiano D, Canafoglia L, Pezzoli L, Iascone M, Granata T. "Severe Epilepsy and Movement Disorder May Be Early Symptoms of TMEM106B-Related Hypomyelinating Leukodystrophy". *Neurol Genet.* 2022 Aug 29;8(5):e200022. doi: 10.1212/NXG.000000000200022.
  4. Rosina E, Pezzani L, Pezzoli L, Marchetti D, Bellini M, Pilotta A, Calabrese O, Nicastro E, Cirillo F, Cereda A, Scatigno A, Milani D, Iascone M. "Atypical, Composite, or Blended Phenotypes: how different molecular mechanisms could associate in double-diagnosed patients". *Genes (Basel)* 2022 Jul 19;13(7):1275. doi: 10.3390/genes13071275.
  5. Ruscitti F, Cerminara M, Iascone M, Pezzoli L, Rosti G, Romano F, Ronchetto P, Martucciello G, Buratti S, Buffelli F, Bocciardi R, Puliti A, Divizia MT. "An example of parenchymal renal sparing in the context of complex malformations due to a novel mutation in the PBX1 gene". *Birth Defects Res* 2022 Jul 15;114(12):674-681. doi: 10.1002/bdr2.2065.
  6. Ronzoni L, Boito S, Meossi C, Cesaretti C, Rinaldi B, Agolini E, Rizzuti T, Pezzoli L, Silipigni R, Novelli A, Iascone M, Persico N, Natacci F. "Prenatal ultrasound findings associated with PIGW variants: One more piece in the FRYNS syndrome puzzle? PIGW-related prenatal findings". *Prenat Diagn.* 2022 Jul 5. doi: 10.1002/pd.6204.
  7. Aleo S, Pezzani L, Milani D, Pezzoli L, Marchisio P, Iascone M. "SBIDDS Syndrome: A New Spoke of the Epigenetic Machinery Wheel". *Mol Syndromol.* DOI: 10.1159/000524844.
  8. Girolami F, Iascone M, Pezzoli L, Passantino S, Limongelli G, Monda E, Rubino M, Adorisio R, Lombardi M, Ragni L, Olivotto I, Favilli S, a nome della Società Italiana di Cardiologia Pediatrica (SICP). "Indicazioni all'esecuzione del test genetico nella diagnosi delle cardiomiopatie ad esordio pediatrico: percorso clinico della Società Italiana di Cardiologia Pediatrica". *G Ital Cardiol* 2022;23. doi: 10.1714/3831.38168.
  9. Pezzoli L, Pezzani L, Bonanomi E, Marrone C, Scatigno A, Cereda A, Bedeschi MF, Selicorni A, Gasperini S, Bini P, Maitz S, Maccioni C, Pedron C, Colombo L, Marchetti D, Bellini M, Lincesso AR, Perego L, Pingue M, Della Malva N, Mangili G, Ferrazzi P, Iascone M. "Not Only Diagnostic Yield: Whole-Exome Sequencing in Infantile Cardiomyopathies Impacts on Clinical and Family Management". *J Cardiovasc Dev Dis* 2021; Dec 21;9(1):2. doi: 10.3390/jcdd9010002.
  10. Zyrianov A, Spirito P, Ferrazzi P, Pezzoli L, Iascone M. "Reply: Hypertrophic Cardiomyopathy as Congenital Heart Disease". *J Am Coll Cardiol.* 2021; Mar 16;77(10):1378-1379. doi: 10.1016/j.jacc.2020.12.045.
  11. Saettini F, Castelli I, Provenzi M, Fazio G, Quadri M, Cazzaniga G, Sala S, Dell'Acqua F, Sieni E, Coniglio ML, Pezzoli L, Iascone M, Vendemini F, Balduzzi AC, Biondi A, Rizzari C, Bonanomi S. "A novel homozygous disruptive PRF1 variant (K285Sfs\*4) causes very early-onset of familial hemophagocytic lymphohistiocytosis type 2". *Pediatr Hematol Oncol.* 2021; Mar;38(2):174-178. doi: 10.1080/08880018.2020.1793849.
  12. Pelle A, Pezzoli L, Apuril E, Iascone M, Selicorni A. "A novel HIST1HE pathogenic variant in a girl with macrocephaly and intellectual disability: a new case and review of literature". *Clin*

- Dysmorphol. 2021; Jan;30(1):39-43. doi: 10.1097/MCD.0000000000000352.
13. Lotan D, Salazar-Mendiguchía J, Mogensen J, Rathore F, Anastasakis A, Kaski J, Garcia-Pavia P, Olivotto I, Charron P, Biagini E, Baban A, Limongelli G, Ashram W, Wasserstrum Y, Galvin J, Zorio E, Iacovoni A, Monserrat L, Spirito P, Iacone M, Arad M. Cooperating Investigators: Mandel C, Morillas H, Gonzalez-Lopez E, Dominguez F, Marchetti D, Pezzoli L, Walsh KA, McGorrian C, Ditaranto R, Vitale G, Villard E, Richard P, Monda E, Caiazza M, Passantino S, Girolami F, Drago F, Adorisio R, Field E, Freimark D, Baandrup U. "Clinical Profile of Cardiac Involvement in Danon Disease: A Multicenter European Registry". *Circ Genom Precis Med*. 2020; Dec;13(6):e003117. doi: 10.1161/CIRCGEN.120.003117.
  14. Ferrazzi P, Spirito P, Binaco I, Zyrianov A, Poggio D, Vaccari G, Grillo M, Pezzoli L, Scatigno A, Dorobantu L, Mortara A, Bruzzi P, Boni L, Iacone M. "Congenital Muscular Mitral-Aortic Discontinuity Identified in Patients With Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy". *J Am Coll Cardiol*. 2020; Nov 10;76(19):2238-2247. doi: 10.1016/j.jacc.2020.09.534.
  15. Mio C, Fogolari F, Pezzoli L, D'Elia AV, Iacone M, Damante G. "Missense NR2F1 variant in monozygotic twins affected with the Bosch-Boonstra-Schaaf optic atrophy syndrome". *Mol Genet Genomic Med*. 2020; Jul;8(7):e1278. doi: 10.1002/mgg3.1278.
  16. Lopez-Sainz A, Dominguez F, Lopes LR, Ochoa JP, Barriales-Villa R, Climent V, Linschoten M, Tiron C, Chiriatti C, Marques N, Rasmussen TB, Espinosa MA, Beinart R, Quarta G, Cesar S, Field E, Garcia-Pinilla JM, Bilinska Z, Muir AR, Roberts AM, Santas E, Zorio E, Peña-Peña ML, Navarro M, Fernandez A, Palomino-Doza J, Azevedo O, Lorenzini M, García-Álvarez MI, Bento D, Jensen MK, Méndez I, Pezzoli L, Sarquella-Brugada G, Campuzano O, Gonzalez-Lopez E, Mogensen J, Kaski JP, Arad M, Brugada R, Asselbergs FW, Monserrat L, Olivotto I, Elliott PM, Garcia-Pavia P, European Genetic Cardiomyopathies Initiative Investigators. "Clinical Features and Natural History of PRKAG2 Variant Cardiac Glycogenesis". *J Am Coll Cardiol*. 2020; Jul 14;76(2):186-197. doi: 10.1016/j.jacc.2020.05.029.
  17. Saettini F, Cattoni A, D'Angio' M, Corti P, Maitz S, Pagni F, Seminati D, Pezzoli L, Iacone M, Biondi S, Bonanomi S. "Intermittent granulocyte maturation arrest, hypocellular bone marrow, and episodic normal neutrophil count can be associated with SRP54 mutations causing Shwachman-Diamond-like syndrome". *Br J Haematol*. 2020; May;189(4):e171-e174. doi: 10.1111/bjh.16585.
  18. Pezzani L, Pezzoli L, Pansa A, Facchinetti B, Marchetti D, Scatigno A, Lincasso AR, Perego L, Pingue M, Pellicoli I, Migliazza L, Mangili G, Galletti L, Giussani U, Bonanomi E, Cereda A, Iacone M. "Double homozygosity in CEP57 and DYNC2H1 genes detected byWES: Composite or expanded phenotype?". *Mol Genet Genomic Med*. 2020; Jan 14:e1064. doi: 10.1002/mgg3.1064.
  19. Cianci P, Pezzoli L, Maitz S, Agosti M, Iacone M, Selicorni A. "Dual genetic diagnoses: neurofibromatosis type 1 and KBG syndrome". *Clinical Dysmorphology* 2020, 29:101–103. doi: 10.1097/MCD.0000000000000296.

20. Spirito P, Binaco I, Poggio D, Zyrianov A, Grillo M, Pezzoli L, Rossi J, Malanin D, Vaccari G, Dorobantu L, Iascone M, Mortara A, Khouri T, Bruzzi P, Ferrazzi P. "Role of Preoperative Cardiovascular Magnetic Resonance in Planning Ventricular Septal Myectomy in Patients With Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy". *Am J Cardiol*. 2019; S0002-9149(19)30170-5.
21. Pezzani L, Marchetti D, Cereda A, Caffi LG, Manara O, Mamoli D, Pezzoli L, Lincesso AR, Perego L, Pelliccioli I, Bonanomi E, Salvoni L, Iascone M. "Atypical presentation of pediatric BRAF RASopathy with acute encephalopathy". *Am J Med Genet A*. 2018;176(12):2867-2871.
22. Cecchi F, Iascone M, Maurizi N, Pezzoli L, Binaco I, Biagini E, Fibbi ML, Olivetto I, Pieruzzi F, Fruntelată A, Dorobantu L, Rapezzi C, Ferrazzi P. "Intraoperative diagnosis of Anderson-Fabry disease in patients with obstructive hypertrophic cardiomyopathy undergoing surgical myectomy". *JAMA Cardiol*. 2017; 2(10):1147-1151.
23. Indolfi G, Iascone M, Remaschi G, Donati MA, Nesti C, Rubegni A, Pezzoli L, Buccoliero AM, Santorelli FM, Resti M. "A Child with Ichthyosis and Liver Failure". *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2017;65(3):e70-e73.
24. Sana ME, Quilliam LA, Spitaleri A, Pezzoli L, Marchetti D, Lodrini C, Candiago E, Lncesso AR, Ferrazzi P, Iascone M. "A Novel HRAS Mutation Independently Contributes to Left Ventricular Hypertrophy in a Family with a Known MYH7 Mutation". *PLoS ONE* 2016 Dec; 11(12): e0168501.
25. Vetro A, Iascone M, Limongelli I, Ameziane N, Gana S, Della Mina E, Giussani U, Ciccone R, Forlino A, Pezzoli L, Roomians MA, van Essen AJ, Messa J, Rizzuti T, Bianchi P, Dorsman J, de Winter JP, Lalatta F, Zuffardi O. "Loss-of-function FANCL mutations associate with severe Fanconi anemia overlapping the VACTERL association". *Hum Mutat*. 2015 May;36(5):562-8.
26. Della Mina E, Ciccone R, Brustia F, Bayindir B, Limongelli I, Vetro A, Iascone M, Pezzoli L, Bellazzi R, Perotti G, De Giorgis V, Lunghi S, Coppola G, Orcesi S, Merli P, Savasta S, Veggiotti P, Zuffardi O. "Improving molecular diagnosis in epilepsy by a dedicated high-throughput sequencing platform". *Eur J Hum Genet*. 2015 Mar;23(3):354-62.
27. Girolami F, Iascone M, Tomberli B, Bardi S, Benelli M, Marseglia G, Pescucci C, Pezzoli L, Sana ME, Basso C, Marziliano N, Merlini PA, Fornaro A, Cecchi F, Torricelli F, Olivetto I. "Novel Alpha-Actinin 2 Variant Associated with Familial Hypertrophic Cardiomyopathy and Juvenile Atrial Arrhythmias: A Massively Parallel Sequencing Study". *Circ Cardiovasc Genet*. 2014 Dec;7(6):741-50.
28. Sana M.E, Spitaleri A, Spiliotopoulos D, Pezzoli L, Preda L, Musco G, Ferrazzi P, Iascone M. "Identification of a novel de novo deletion in RAF1 associated with biventricular hypertrophy in Noonan syndrome". *Am J Med Genet A*. 2014 Aug;164A(8):2069-73.
29. Iascone M, Sana M.E, Pezzoli L, Bianchi P, Marchetti D, Fasolini G, Sadou Y, Locatelli A, Fabiani F, Mangili G, Ferrazzi P. "Extensive arterial tortuosity and severe aortic dilation in a newborn with an EFEMP2 mutation". *Circulation* 2012 Dec 4;126(23):2764-8.

30. Pezzoli L, Sana ME, Ferrazzi P, lascone M. "A new mutational mechanism for hypertrophic cardiomyopathy". Gene 2012 Oct 10;507(2):165-9.
31. lascone M, Ciccone R, Galletti L, Marchetti D, Seddio F, Lincesso AR, Pezzoli L, Vetro A, Barachetti D, Boni L, Federici D, Soto AM, Comas JV, Ferrazzi P, Zuffardi O. "Identification of de novo mutations and rare variants in hypoplastic left heart syndrome". Clin Genet 2012 Jun;81(6):542-54.
32. Marchetti D, lascone MR, Pezzoli L. "Novel human pathological mutations.Gene symbol: JAG1". Hum Genet 2009 Aug;126(2):344-350.

**H-INDEX** 10 (Scopus)

**SCOPUS ID** 34771839900

**ORCID ID** 0000-0002-8111-563X

**CREDITI FORMATIVI**

	OBBLIGO FORMATIVO	CREDITI ACQUISITI
Triennio 2020-2022	85	102
Triennio 2017-2019	90	111
Triennio 2014-2016	100	133