

CURRICULUM VITAE

- **Dott.ssa Pierangela Castorina**

Nata a Roma l'11 Giugno 1968

Residente in Via Fonte, 14 – 20090 Rodano (MI)

Telefono 02-95.320.115 - Cell. 349-10.12.526

e-mail: pa.castorina@yahoo.it

Nazionalità Italiana

CURRICULUM FORMATIVO

- **1987**
 - Maturità classica: 60/60
- **1991-1993**
 - Allieva interna presso l'Unità di Trapianto e Terapia Genica, Servizio di Ematologia dell'Ospedale San Raffaele di Milano (responsabile Prof. C. Bordignon).
- **Luglio 1993**
 - **Laurea in *Medicina e Chirurgia*** presso l'Università Statale di Milano discutendo una tesi dal titolo: "Trasferimento genico mediante vettori retrovirali in cellule emopoietiche" (Relatore Chiar.mo Prof. G. Pozza; Correlatore Dottor C. Bordignon), con votazione di 110/110 e lode.
 - Vincitrice del concorso internazionale bandito in Francia per il "Diplôme Interuniversitaire de Génétique Médicale (DIU)" della durata di quattro anni e frequenza dei relativi corsi.
- **Novembre 1993**
 - **Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo presso l'Università di Milano.**
- **Dicembre 1993**
 - Vincitrice del concorso per l'ammissione al corso di Dottorato di Ricerca in Genetica Medica (IX ciclo) e frequenza dei relativi corsi nei quattro anni previsti.
- **Febbraio 1994**
 - **Iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi di Milano al n. 33044.**
- **Giugno 1997**
 - Conseguimento del ***Diplôme d'Université de Génétique Médicale*** discutendo a Parigi una tesi dal titolo: "Application en FISH d'un contig de YACs de la région 17q11.2-q12, outil pour la définition d'une délétion chez un patient NF1 avec un syndrome à gènes contigus" (Relatore: Chiar.mo Prof. C. Stoll; Correlatore: Chiar.ma Prof.ssa L. Larizza).

- **Novembre 1997**

- Vincitrice del concorso per l'ammissione alla Specializzazione in Genetica Medica dell'Università Statale di Milano (diretta dalla Prof.ssa L. Larizza) e frequenza dei relativi corsi nei quattro anni previsti.

- **Maggio 1998**

- Conseguimento del titolo di ***Dottore di Ricerca in Genetica Medica*** discutendo una tesi dal titolo: "Definizione della delezione di un paziente con sindrome da geni contigui e neurofibromatosi 1 mediante FISH ad alta risoluzione e valutazione della correlazione fenotipo-genotipo" (Coordinatore: Chiar.mo Prof. F. Ajmar).

- **Novembre 2001**

- Conseguimento del titolo di ***Specialista in Genetica Medica*** discutendo una tesi dal titolo: "La sindrome di Rubinstein-Taybi: valutazione della storia naturale e del difetto genetico in 14 pazienti", con votazione 70/70 e lode (Relatore Chiar.ma Prof. Lidia Larizza; Correlatore: Dottor A. Selicorni).

LINGUE STRANIERE

- **Francese:** ottimo parlato e scritto
 - **Inglese:** ottimo parlato e scritto
-

TITOLI DI SERVIZIO

- **Da luglio 2001 ad agosto 2005**

- Contratto presso il Poliambulatorio di Via Rugabella n°4/6.

- **Da dicembre 2001 a novembre 2002**

- Titolare della borsa di studio deliberata in data 18 Ottobre 2001 (n° 1559) dall'Amministrazione degli Istituti Clinici di Perfezionamento finalizzata ad una attività di inquadramento diagnostico di pazienti adulti affetti da ritardo mentale.

- **Da novembre 2002 ad ottobre 2003**

- Titolare della borsa di studio a tempo parziale della durata di 365 giorni, rinnovabile, deliberata in data 8 agosto 2002 (n°1193) per attività di gestione clinica dei pazienti del Centro di genetica clinica pediatrica afferente alla S.C. di Pediatria – I Clinica.

- **Per l'anno 2004**

- Titolare di una borsa di ricerca della durata di sei mesi, deliberata in data 31-03-2004 (n. 777), per lavori di ricerca sul tema "l'impianto cocleare nei pazienti anziani" da svolgersi presso l'Ospedale Maggiore di Milano: U.O. Otorinolaringoiatria.

- **Da gennaio 2005 a ottobre 2005**

- Titolare di una borsa di ricerca annuale, deliberata in data 29-12-2004 (n. 3136), per lavori sul tema "Analisi dei geni della connessina 26 e 30 e della mutazione mitocondriale A1555G in una popolazione di sordi in Kenya" da svolgersi presso l'Ospedale Maggiore di Milano: U.O. Otorinolaringoiatria.

- **Da ottobre 2005 a gennaio 2007**
 - Incarico di collaborazione coordinata e continuativa per l'attuazione del progetto di ricerca "Identificazione della causa genetica della sordità. Applicazione sperimentale di un percorso clinico-diagnostico per le forme rare" nell'ambito delle "Malattie Rare", Con determinazione n. 2398 del 20-10-2005 e n. 1698 del 30-06-2006, presso U.O. di Genetica Medica della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.
- **Da febbraio 2007 a giugno 2007**
 - Incarico di collaborazione per il progetto "Identificazione della causa genetica della sordità. Applicazione sperimentale di un percorso clinico-diagnostico per le forme rare", con determinazione n. 248 del 5-02-2007, presso U.O. di Otorinolaringoiatria della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.
- **Da giugno 2007 a dicembre 2007**
 - Incarico di collaborazione "Follow-up clinico metabolico del paziente trapiantato di rene" con determinazione n. 2171 del 30-07-2007, presso l' U.O. di Nefrologia e Dialisi e l'U.O. Nefrologia e Dialisi Pediatrica della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.
- **Da marzo 2008 a giugno 2008**
 - Incarico di collaborazione per il progetto "Follow-up clinico metabolico del paziente affetto da sindrome di Pendred" con determinazione n. 488 del 28-02-2008, presso U.O. di Otorinolaringoiatria-Audiologia della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.
- **Da luglio 2008 a dicembre 2008**
 - Incarico di collaborazione per il progetto "Follow-up clinico metabolico del paziente trapiantato di rene con determinazione n. 1505 del 30-06-2008, presso l' U.O. di Nefrologia e Dialisi e l'U.O. Nefrologia e Dialisi Pediatrica della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.
- **Da marzo 2009 a settembre 2009**
 - Incarico di collaborazione per il progetto "Follow-up clinico metabolico del paziente affetto da sindrome di Pendred" con determinazione n. 505 del 27-02-2009, da svolgersi presso l' U.O. di Otorinolaringoiatria-Audiologia della Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena.
- **Da ottobre 2009 a giugno 2010**
 - Incarico di collaborazione per il progetto "Follow-up clinico metabolico del paziente trapiantato di reni" con determinazione n. 2314 del 30-09-2009, da svolgersi presso l' U.O. di Nefrologia e Dialisi e l'U.O. Nefrologia e Dialisi Pediatrica della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.
- **Da luglio 2010 a dicembre 2010**
 - Incarico di collaborazione per il progetto "Il soggetto adulto con sindrome genetica rara e ritardo mentale: identificazione dei test più idonei per riconoscere le complicanze psichiatriche e disturbi del comportamento secondari" nell'ambito del

progetto di ricerca corrente 2010 di cui al cod.103/01, da svolgersi presso l'U.O.D. Genetica Medica della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

- **Da gennaio 2011 a giugno 2011**

- Incarico di collaborazione per il progetto "Studio mediante whole exome sequencing di fattori genetici predisponenti a sordità" con determinazione n. 3043 del 28-12-2010, da svolgersi presso l' U.O. di Otorinolaringoiatria-Audiologia della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

- **Da luglio 2011 a dicembre 2011**

- Incarico di collaborazione per il progetto "Follow-up dei pazienti portatori di trapianto di rene: risultati clinici nel lungo termine" con determinazione n. 1763, da svolgersi presso l'U.O. di Nefrologia e Dialisi e l'U.O. Nefrologia e Dialisi Pediatrica della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

- **Da marzo 2012 a giugno 2012**

- Incarico di collaborazione per il progetto "Nuovi approcci nell'identificazione delle cause di sordità: i microRNA" con determinazione n. 491 del 28-12-2011, da svolgersi presso l' U.O. di Otorinolaringoiatria-Audiologia della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

- **Da luglio 2012 a dicembre 2012**

- Incarico di collaborazione per il progetto "Follow-up dei pazienti sottoposti a trapianto di rene: out come renali ed extrarenali" con determinazione n. 23 del 30-09-2008, da svolgersi presso da svolgersi presso l'U.O. di Nefrologia e Dialisi e l'U.O. Nefrologia e Dialisi Pediatrica della Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Dal 1993 al 1997 ha svolto attività di consulenza genetica svolta presso il **Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche di Milano**.
- Da ottobre 1998 a dicembre 2002, presso **l'ambulatorio di Sindromologia e Genetica Clinica della Clinica De Marchi** (responsabile Dott. Angelo Selicorni), parte attiva al processo di inquadramento diagnostico del bambino affetto da sospetta sindrome malformativa ed alle successive consulenze genetiche ai genitori dei soggetti affetti.
- Da aprile 2000 a dicembre 2006 presso **Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, IRCCS, Settore Specialistico di Genetica Medica** (responsabile Dott.ssa Faustina Lalatta), attività di consulenza rivolta a coppie a rischio identificate prima dell'inizio della gravidanza, sulla base di precedenti riproduttivi, della storia familiare e dell'età materna, oppure in corso di gravidanza a seguito del riscontro di quadri ecografici malformativi, di anomalie citogenetiche fetali o in base a risultati di screening biochimici positivi.
- Da settembre 2000 attività di consulenza genetica presso l'U.O. ORL-Audiologia della **Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, IRCCS** (Direttore Prof. Antonio Cesarani).

- Da luglio 2001 ad agosto 2005 servizio in qualità di medico genetista presso il **Poliambulatorio di Via Rugabella n°4/6.**
 - Da dicembre 2001 a settembre 2003 presso **Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, IRCCS, Settore Specialistico di Genetica Medica** (responsabile Dott.ssa Faustina Lalatta), attività di inquadramento diagnostico di pazienti adulti affetti da ritardo mentale e sindromi.
 - Da marzo 2005 attività di consulenza genetica presso l'U.O. Nefrologia e Dialisi Pediatrica **Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, IRCCS** (Direttore Prof. A. Edefonti).
 - Da gennaio 2007 attività di consulenza genetica presso U.O. Nefrologia e Dialisi, Padiglione Croff, **Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, IRCCS** (Direttore Prof. P. Messa).
-

LINEE DI RICERCA SEGUITE

- **Dal 1993 al 1996:**
-Caratterizzazione citogenetico-molecolare di pazienti affetti da sindrome di Williams mediante tecniche di FISH con sonde regione specifiche ed analisi di segregazione di marcatori polimorfici.
- **Dal 1993 al 2000:**
-Caratterizzazione citogenetico-molecolare di pazienti affetti da neurofibromatosi di tipo 1 (forma classica e fenotipo complesso) mediante tecniche di FISH con YACs regione specifici ed analisi di segregazione allelica di marcatori polimorfici, nonché PTT.
- **Dal 1996 al 2002:**
-Studio dell'instabilità cromosomica in pazienti affetti da sindrome di Rothmund-Thomson mediante utilizzo di tecniche di citogenetica convenzionale e di citogenetica-molecolare.
- **Dal 1998 al 2001:**
-Caratterizzazione "time course" di anomalie cromosomiche in pazienti affetti da leucemia linfatica cronica (LLC) mediante citogenetica convenzionale e FISH multicolor su metafasi e nuclei.
-Caratterizzazione di anomalie cromosomiche in tumori ematologici mediante FISH multicolor.
- **Dal 1999 al 2001:**
-Valutazione clinica dettagliata e caratterizzazione mediante analisi citogenetica convenzionale, citogenetico-molecolare e molecolare di un gruppo di pazienti affetti dalla sindrome di Rubinstein-Taybi.
- **Dal 2000:**
-Inquadramento diagnostico e caratterizzazione molecolare di pazienti affetti da deficit uditivo neurosensoriale da causa ignota.
-Correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con sordità associata a mutazioni nel gene della connessina 26: studio multicentrico con il supporto di Genedeaf.
- **Dal 2005:**

- Studio di geni modificatori del gene della connessina 26 associato a sordità ereditaria: studio multicentrico con il supporto di Genedeaf.
- Analisi dei geni della connessina 26 e 30 e della mutazione mitocondriale A1555G in una popolazione di pazienti sordi in Camerum.
- Studio molecolare in pazienti affetti dalla sindrome di Usher. Correlazione genotipo-fenotipo.
- Gestione integrata del bambino affetto da sindrome emolitico uremica da deficit di fattore H: dall'urgenza alla prevenzione.

- **Dal 2006:**

- Studio epidemiologico della sindrome emolitico-uremica, strategia di prevenzione primaria e secondaria.

- **Dal 2007:**

- Studio molecolare in pazienti affetti da rene policistico di tipo adulto. Correlazione genotipo-fenotipo.
- Studio molecolare in pazienti affetti da sindrome di Alport.

Dal 2008:

- Studio molecolare in soggetti di età compresa tra i 55 anni ed i 65 anni dei geni correlati a presbiacusia

Dal 2011:

- Studio mediante whole exome sequencing di fattori genetici predisponenti a sordità
- Applicazione dei micro RNA nello studio di famiglie con sordità
- Studio di famiglie con otosclerosi e sindrome di Menière mediante exome sequencing

Dal 2012:

- Studio molecolare del gene PRPS1, localizzato sul cromosoma X e associato a sordità, in famiglie candidate.

RELAZIONI TENUTE AD EVENTI E CORSI IN QUALITA' DI RELATORE

- 1) "Il counseling genetico: interazione audiologo-genetista", Convegno organizzato da PhonaK Italia, Metodiche e tecnologie per la diagnosi e la terapia protesica della sordità. 14 giugno 2002, Palazzo delle Stelline, Milano
- 2) "Genetica della sordità: aspetti genetici ed etici". Corso di aggiornamento: la sordità infantile: diagnosi e terapia. 14 giugno 2003, Centro Congressi Stelline, Milano
- 3) "Attuali protocolli diagnostici della sordità. L'approccio attuale nella diagnosi e terapia della sordità". Associazione Ascolta e Vivi Onlus, 28 Novembre 2003, Milano
- 4) "Cause genetiche di sordità". Convegno: Screening audiologico neonatale universale. Novotel Milano Est, 13 dicembre 2003
- 5) Convegno "Identificazione, diagnosi e terapia precoce della sordità infantile" organizzato dalla U.O. di O.R.L. Ospedale di Niguarda Milano, Milano 19-11-2005
- 6) "La sordità infantile", Corso ECM organizzato dall'Ordine dei Medici della Provincia di Milano in collaborazione con la Cattedra di Audiologia dell'Università degli Studi di Milano, Milano 5 febbraio 2005

- 7) Corso di aggiornamento " Aggiornamenti in tema di diagnosi e terapia della sordità nell'adulto" organizzato dal Centro persone udiolese di Massagno. Lugano 21 gennaio 2006
 - 8) "Inquadramento clinico dell'adulto con sospetta sindrome associata a sordità: un lavoro a quattro mani". Il bambino e l'adulto con sordità sindromica, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, lunedì 27 febbraio 2006
 - 9) "Genetica dell'otosclerosi", Corso di aggiornamento: Otosclerosi, Stato dell'arte, 2-3 febbraio 2007, Amplifon , Milano
 - 10) "Quando sospettare la natura genetica di una sordità e cosa chiedere al genetista ed al laboratorio". Orecchio e udito - imparare dai casi clinici, Piacenza 23 marzo 2007
 - 11) "La coclea e le vie uditive nelle malattie neurologiche ad esordio in età pediatrica". 1° Corso Teorico-Pratico di Neurofisiologia in Età Pediatrica 16-20 Aprile 2007, S. Servolo (Venezia)
 - 12) "Attualità in tema di PMA: il razionale della farmaco terapia e il ruolo del medico curante. La chirurgia metabolica: nuove frontiere nella terapia del diabete mellito di tipo II". Casa di cura Igea, 15 ottobre 2009.
 - 13) Aggiornamenti in Otorinolaringoiatria e Audiologia. Diagnosi Audiologica e Genetica delle ipoacusie infantili, 26-27 Novembre 2009, Centro di Ricerche e Studi Amplifon, Milano
 - 14) Corso di formazione "Journal Club di Neurologia dello sviluppo-4", "Le sordità genetiche", Istituto Neurologico Besta, Milano, 10 marzo 2010
 - 15) Corso di aggiornamento pratico. L'impianto cocleare. Clinica Otorinolaringoiatrica-Università di Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo, Monza, 20-22 ottobre 2010
 - 16) Corso "Attualità diagnostiche e terapeutiche in tema di PMA", Milano 1 Aprile 2011
 - 17) Giornate milanesi di patologia prenatale, neonatale e pediatrica, 26 maggio 2011, Clinica Mangiagalli, Milano
 - 18) "Identificazione di una nuova mutazione X-linked. Il ruolo della next generation sequencing nella ricerca dei geni della sordità". Genetica e sordità: recenti acquisizioni cliniche e biologiche, 14 dicembre 2011, A.O. Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese
 - 19) "La sordità infantile. Dalla diagnosi all'intervento protesico riabilitativo", 17 Marzo 2012, Fondazione Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico.
-

FREQUENZA A CORSI

- 1) 34° Corso CEFAR Diagnosi delle Malattie ereditarie, Brescia 16 Settembre 1994
- 2) Pratical EMBO DNA/RNA FISH course (4-13 ottobre 1995) presso il "Laboratory for Cytochemistry and Cytometry, Department of Cell Biology, Medical Faculty of the Leiden University, The Netherlands".
- 3) Corso pratico "Gene localization. Le nuove frontiere della morfologia molecolare" tenuto dalla Perkin Elmer presso il Dipartimento di Farmacologia Chemioterapia e Tossicologia Medica dell'Università di Milano (21 aprile 1997).
- 4) I° Corso residenziale annuale di Genetica Pediatrica: Approccio clinico al bambino con sindrome malformativa (13-15 aprile 2000) presso l'Istituto Scientifico la Nostra Famiglia, Bosisio Parini, Lecco.

- 5) Counselling, screening e test genetici in gravidanza: alla ricerca di un metodo. Presidio Ospedaliero Ospedale dei Bambini "V. Buzzi" Via Castelvetro 32, Milano, 30-31 marzo 2001.
- 6) II° Corso residenziale annuale di Genetica Pediatrica: Approccio clinico al bambino con sindrome malformativa (4-6 aprile 2001) presso Centro Congressi Ville Ponti, Varese.
- 7) III° Corso residenziale annuale di Genetica Pediatrica: Approccio clinico al bambino con sindrome malformativa (18-19 aprile 2002) presso Palazzo Ratta, Bologna.
- 8) Corso: "La diagnosi, la verità, la speranza": Milano, 3-5-2004 e 31-5-2004
- 9) 1° International Meeting on Cryptic Chromosome Rearrangements in Mental retardation and Autism, Troina, April, 8-9, 2005
- 10) Corso di genetica medica: Sindromi rare, genetica della sordità, nuove tecnologie, Ospedale del circolo di Varese 17 ottobre 2005.
- 11) Corso di genetica medica: Sindromi rare, genetica della sordità, nuove tecnologie, 7 novembre 2005.
- 12) Il bambino e l'adulto con sindrome genetica associata a ritardo mentale, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, 16 dicembre 2005
- 13) Aggiornamenti in tema di diagnosi e terapia della sordità nell'adulto, Centro per le presone audiolese di Massagno, Lugano 21 gennaio, 2006
- 14) Il bambino e l'adulto con sordità sindromica, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, 27 febbraio 2006
- 15) Riunioni di Genetica Clinica, Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, 27 marzo 2006
- 16) Beyond Newborn Hearing Screening: Infant and Childhood Hearing in Science and Clinical Practice, Villa Erba, Cernobbio, May 31-June 3, 2006
- 17) 2nd Bergamo Workshop on Haemolytic Uremic Syndrome, 30 November and 1st December, 2006
- 18) Corso di aggiornamento: Otosclerosi, Stato dell'arte, 2-3 febbraio 2007, Amplifon , Milano
- 19) Orecchio e udito - Imparare dai casi clinici, Piacenza 23 marzo 2007
- 20) 1° Corso Teorico-Pratico di Neurofisiologia in Età Pediatrica 16-20 Aprile 2007, S. Servolo (Venezia)
- 21) Incontro - Vautazione dei rischi genetici e malformativi pre FI-VET/ICSI e risvolti medico-legali, Milano, 9 maggio 2007, MARTIS
- 22) Aggiornamenti in Otorinolaringoiatria e Audiologia. Diagnosi Audiologica e Genetica delle ipoacusie infantili, 26-27 Novembre 2009, Milano
- 23) Corso di aggiornamento pratico. L'impianto cocleare. Clinica Otorinolaringoiatrica-Università di Milano-Bicocca, Ospedale San Gerardo, Monza, 20-22 ottobre 2010
- 24) Corso monotematico: "La sindrome dell'ovaio policistico"- 14 Aprile 2012-Centro Sterilità, Casa di Cura Igea, Milano.
- 25) AIRP, Il rene policistico e le sue manifestazioni, 29 settembre 2012, Milano.

- 1) Genes and Diseases-Telethon 11-13 November 1994
- 2) X Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 20-23 Settembre 1995
- 3) Workshop "Uniparental disomy in Humans" , Centro Auxologico Italiano, Milano 22 febbraio, 1995
- 4) 5° European Workshop on Cytogenetics and molecular genetics of human solid tumors, BAveno, Stresa 27-30 April 1996
- 5) XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 9-12 Ottobre 1996
- 6) 1st European Cytogenetics Conference, Athens, June 22-25 1997
- 7) XII Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 12-14 Novembre 1997
- 8) 30th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Lisbon 10-13 May 1998
- 9) I Congresso Nazionale S.I.G.U. Spoleto 30 Settembre-3 Ottobre 1998
- 10) Second European Cytogenetic Conference, July 3-6, 1999 Vienna, Austria
- 11) III Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 29-1 Dicembre 2000
- 12) Attualità in tema di diagnostica della fibrosi cistica , Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano 15-16 dicembre 2000
- 13) Gruppo di lavoro lombardo di dismorfologia, Milano 28 febbraio 2001
- 14) IV Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 28-30 novembre 2001
- 15) Screening audiologico neonatale universale , Novotel Milano, 13 Dicembre 2003
- 16) NHS, 2004, Villa Erba, Cernobbio (Como), Italy, 27-29 May, 2004
- 17) L'approccio attuale nella terapia della sordità infantile, Associazione Ascolta e Vivi, 22 ottobre 2004
- 18) VII Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-16 ottobre 2004
- 19) Genes, Hearing and Deafnesss, Caserta, March 17-19, 2005
- 20) A.I.N.O.T. "International congress on Cochlear Implants (C.I.) and Auditory Brainstem Implants (A.B.I.)", Parma 27-29-ottobre 2005
- 21) Identificazione, diagnosi e terapia precoce della sordità infantile, Niguarda Cà Granda, Milano 19 Novembre 2005.
- 22) NSH, 2006, Villa Erba, Cernobbio (Como), Italy, 31May- June 3, 2006
- 23) IX Congresso Nazionale SIGU 8-11-Novembre 2006, Venezia
- 24) Riunione costitutiva della Rete Regionale Sindrome Emolitico Uremica-Milano, Fondazione Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano, 17 dicembre 2009
- 25) Innovazioni scientifiche e tecnologiche nella procreazione medicalmente assistita e diagnosi prenatale, GynePro, Bologna 14 maggio 2010
- 26) Riunione della Rete Regionale Sindrome Emolitico Uremica-Milano, Fondazione Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, 27 maggio 2010
- 27) 28° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia Pediatrica, 24 ottobre 2012, Milano

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

LAVORI IN EXTENSO

- 1) Larizza L., Riva P., Castorina P., Dalprà L., Doneda L. and Manoukian S. - Cytogenetics and molecular studies on NF1 patient with dysmorphism and mental retardation. ***Am. J. Hum. Genet., Suppl to vol 57, N°4, October 1995.***
- 2) Riva P, Corrado L., Castorina P., Manoukian S. and Larizza L. - Construction of a YAC contig spanning the region flanking the end of the NF1 gene by a contiguous gene syndrome patient. ***Am. J. Hum. Genet., Suppl to vol 59, N°4, October 1996.***
- 3) Larizza L., Riva P., Miozzo M., Castorina P., Dalprà L., Volpi L., Fuhrman Conti A.M., Khoo A., Mak J.W., Hoe T.S. - An inbred Malaysian pedigree with Rothmund Thomson Syndrome (RTS): Instability in fibroblast and mesenchimal tumors. ***Am. J. Hum. Genet., Suppl to vol 59, N°4, October 1996.***
- 4) Selicorni A., Castorina P., Dalprà L., Bedeschi F. and Larizza L. - A two step clinical score for Williams syndrome: application to 27 new cases. 1996. ***Eur J Hum Genet, suppl.1, April 1996.***
- 5) Riva P., Castorina P., Manoukian S., Dalprà L., Doneda L., Marini G., Den Dunnen J. and Larizza L. - Characterization of a cytogenetic 17q11.2 deletion in a NF1 patient with a contiguous gene syndrome. ***Hum. Genet. 98: 646-650, 1996.***
- 6) Castorina P., Selicorni A., Bedeschi F., Dalprà L. and Larizza L. - Genotypic Phenotypic Correlations in Two Sets of Monozygotic Twins With Williams Syndrome. ***Am. J. Med. Genet. 69: 107-111, 1996.***
- 7) Riva P., Corrado L., Castorina P., Meneveri R. and Larizza L. - A contig of 18 megaYACs spanning the 17q11.2 region. ***Am. J. Hum. Genet., Suppl to vol 61, N°4, October 1997.***
- 8) Castorina P., Miozzo M., Modiano P., Fuhrman-Conti AM., Croquette M.F., Larizza L. - High level trisomy 8 mosaicism in peripheral blood lymphocytes from a Rothmund-Thomson syndrome patient. ***Eur J Hum Genet, suppl.1, May 1998.***
- 9) Riva P., Corrado L., Castorina P., Colapietro P., Larizza L. - Refined characterization of the deletion in an NF1 patient with a contiguous gene syndrome by contig YACs and novel 17q11.2-q12 STSs. ***Eur J Hum Genet, suppl.1, May 1998.***
- 10) Riva P., Corrado L., Castorina P., Natacci F., Venturin M., Wu B.L., Clementi M., Tenconi R., Korf B.R., Larizza L. - FISH analysis by means of a 17q11.2-specific YAC contig of 9 NF1 patients with large deletions. ***Am. J. Hum. Genet., Suppl to vol 63, N°4, October 1998.***
- 11) Miozzo M., Castorina P., Riva P., Dalprà L., Furhman Conti A.M., Volpi L., Hoe T. S., Khoo A., Wiegant J., Rosenberg C. and Larizza L. - Chromosomal instability in fibroblasts and mesenchimal tumors from two sibs with Rothmund-Thomson syndrome. ***Int. J. Cancer, 77, 504-510, 1998.***
- 12) Riva P., Corrado L., Natacci F., Castorina P., Wu B.L., Schneider G. H., Clementi M., Tenconi R., Korf B. R. and Larizza L. - NF1 microdeletion syndrome: refined FISH characterization of sporadic and familial deletions with locus-specific probes. ***Am. J. Hum. Genet., 66, 100-109, 2000.***
- 13) Beghini A., Ripamonti C., Castorina P., Pezzetti L., Doneda L., Cairoli R., Morra E. and Larizza L. - Trisomy 4 leading to duplication of a mutated Kit allele in acute myeloid leukemia with mast cell involvement. ***Cancer Genet Cytogenet, 118(2), 1-6, 2000.***

- 14) Castorina P., Rodeschini O., Nocera G. and Larizza L. - Reproductive follow-up of carriers of balanced translocations involving chromosome 9 and comparison with predicted outcome. ***Genetic Counseling, 11(3), 229-239, 2000.***
- 15) Doneda L., Castorina P., Tedeschi A., Intropido L., Morra E., Montillo M. and Larizza L. - Multicolor FISH in chronic lymphocytic leukemia: an interphase study of patients with early-onset disease. ***Cytogenetic and Cell Genetic, 125, 63-69, 2001.***
- 16) F. Lalatta, V. Briscioli, P. Castorina - La consulenza genetica. ***Protocolli in Pediatria, 1-32, 2001.***
- 17) F. Lalatta, R. Carrozzo, V. Briscioli, M.F. Bedeschi, P. Castorina - La consulenza genetica: riferimenti ed evoluzione. ***Aggiornamenti di Fisiopatologia e Terapia in Pediatria, vol. 11, 67-78, 2001.***
- 18) P. Castorina, F. Lalatta - Tanti acciacchi un solo motivo. ***Occhio clinico Pediatria, marzo n°3, 14-16, 2002.***
- 19) P. Castorina, S. Goldwurm, F. Lalatta - Quel silenzio sostenuto da cento geni. ***Occhio clinico Pediatria, aprile n°4, 20-22, 2002.***
- 20) Durand F, Castorina P., Morant C, Delobel B, Barouk E, Modiano P. - Rothmund-Thomson syndrome, trisomy 8 mosaicism and RECQ4 gene mutation. ***Ann Dermatol Venerol, Jun-Jul; 129(6-7): 892-5, 2002.***
- 21) Beghini A., Castorina P., Roversi G., Modiano P., Larizza L. - RNA Processing Defects of the Helicase Gene RECQL4 in a Compound Heterozygous Rothmund-Thomson Patient - ***Am. J .Med. Genet.,120A:395-399, 2003.***
- 22) Primignani P., Castorina P., Sironi F., Curcio C., Ambrosetti U., Coviello DA. - A novel dominant missense mutation- D179N - in the GJB2 gene (Connexine 26) associated with non - syndromic hearing loss. ***Clin Genet, 63:516-521,2003.***
- 23) Castorina P., Ambrosetti U., Lalatta F. - Scegliere la malattia prima del concepimento - ***Occhio clinico Pediatria, giugno n°6, 5-6, 2003.***
- 24) Primignani P., Sironi F., Degiorgio D., Curcio C., Castorina P., Ambrosetti U., Garavelli L., Coviello DA. - Neurosensory Non Syndromic Deafness: Analysis Of Connexins 26 And 30 In Italian Population. ***Eur J Hum Genet, Vol.11, suppl.1, May 2003.***
- 25) P. Primignani, F. Sironi, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D.A. Coviello, M. Travi - Hereditary Congenital Hearing Loss: Mutation Analysis of Connexins 26 and 30 in Italian Population. ***Eur J Hum Genet, Vol.12, suppl.1, June 2003.***
- 26) P. Primignani, P. Castorina, F. Sironi, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D. Cuda, F. Lalatta, M. Travi, D.A. Coviello. - Molecular analysis of CX26, D(GJB6-D13S1830) and A1555G mitochondrial point mutation in Italian deaf population an occasional findings of CX26 mutations in partners of deaf or carrier subjects. ***Eur J Hum Genet, Vol.13, suppl.1,May 2005.***
- 27) P. Castorina, P. Primignani, F. Sironi, U. Ambrosetti, D.A. Coviello, M. Travi, F. Lalatta. - Genotype-Phenotype Correlation in a Deaf Italian Population: an Interdisciplinary Approach. ***Eur J Hum Genet, Vol.13, suppl.1,May 2005.***

- 28) Bedeschi MF., Spaccini L., Rizzuti T., Coviello DA., Castorina P., Natacci F., Lalatta F.- Cumming syndrome with heterotaxia, campomelia and absent uterus/fallopian tubes - ***Am J Med Genet*, 30;132(3):329-30, 2005.**
- 29) P. Castorina, P. Primignani, F. Sironi, U. Ambrosetti, D.A. Coviello, M. Travi, F. Lalatta. – Genotype-Phenotype Correlation in a Deaf Italian Population: an Interdisciplinary Approach. ***Eur J of Hum Genet, Suppl 1, May 2005.***
- 30) Rikkert L. Snoeckx, Patrick L. M. Huygen, Delphine Feldmann, Sandrine Marlin, Francoise Denoyelle, Jaroslaw Waligora, Malgorzata Mueller-Malesinska, Agnieszka Pollak, Rafal Ploski, Alessandra Murgia, Eva Orzan, Pierangela Castorina, Umberto Ambrosetti, Ewa Nowakowska-Szyrwinska, Jerzy Bal, Wojciech Wiszniewski, Andreas R. Janecke, Doris Nekahm-Heis, Pavel Seeman, Olga Bendova, Margaret A. Kenna, Anna Frangulov, Heidi L. Rehm, Mustafa Tekin, Armagan Incesulu, Hans-Henrik M. Dahl, Desire'e du Sart, Lucy Jenkins, Deirdre Lucas, Maria Bitner-Glindzicz, Karen B. Avraham, Zippora Brownstein, Ignacio del Castillo, Felipe Moreno, Nikolaus Blin, Markus Pfister, Istvan Sziklai, Timea Toth, Philip M. Kelley, Edward S. Cohn, Lionel Van Maldergem, Pascale Hilbert, Anne-Francoise Roux, Michel Mondain, Lies H. Hoefsloot, Cor W. R. J. Cremers, Tuija Lo'ppo'nen, Heikki Lo'ppo'nen, Agnete Parving, Karen Gronskov, Iris Schrijver, Joseph Roberson, Francesca Gualandi, Alessandro Martini, Genevieve Lina-Granade, Nathalie Pallares-Ruiz, Ce'u Correia, Grac,a Fialho, Kim Cryns, Nele Hilgert, Paul Van de Heyning, Carla J. Nishimura, Richard J. H. Smith, and Guy Van Camp - *GJB2* Mutations and Degree of Hearing Loss: A Multicenter Study- ***Am. J. Hum. Genet.* 77:945–957, 2005.**
- 31) P. Primignani, L.C. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D. Degiorgio, F. sironi, M. Travi, D.A. Coviello - Detection of mtDNA mutations in 12S rRNA gene (MTRN1) and tRNA-Ser(UNC) gene (MTTS1) using DHPLC in patients with nonsyndromic hereditary hearing impairment. ***Eur J Hum Genet, Vol.14, suppl.1,May 2006.***
- 32) F. Lalatta, M. Bedeschi, P. Castorina, U. Cavallari, A. Righini, C. Frassoni, S. Gueneri, A. Kustermann, F. Natacci.- Norman Roberts syndrome: further delineation of the phenotype in prenatal life. ***Eur J Hum Genet, Vol.14, suppl.1,May 2006.***
- 33) P. Castorina, P. Primignani, S. Forte, L.C. Trotta, L. Garavelli, L. Emanuele, D. Coviello, M. Travi, F. Lalatta, U. Ambrosetti -Distribution of connexin 26 gene and delta(GJB6-D13S1830) mutation in 601 subjects according to their geographical origin. ***Eur J Hum Genet, Vol.14, suppl.1,May 2006.***
- 34) B. Gentilin, M.F. Bedeschi, P. Castorina, F. Natacci, G. Bulfamante, A. Righini, E. Ferrazzi, F. Lalatta- A severe overgrowth foetal syndrome of unknown origin, detected at 28th week of gestation. ***Eur J Hum Genet, Vol.14, suppl.1,May 2006.***
- 35) Problematiche diagnostiche, organizzative ed etiche correlate alle indagini genetiche nel paziente con sordità e nei loro famigliari (U. Ambrosetti, P. Castorina, A. Cesarani, F. Lalatta)- Genetica della funzione uditiva normale e patologica - a cura di A. Martini - ***Omega Edizioni 2005.***
- 36) P. Primignani, L.C. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D. Degiorgio, F. sironi, M. Travi, D.A. Coviello-Detection of mtDNA mutations in 12S rRNA gene (MTRN1) and

- tRNA-Ser(UNC) gene (MTTS1) using DHPLC in patients with nonsyndromic hereditary hearing impairment. ***European Journal of Human Genetics, Suppl 1 May 2006.***
- 37) F. Lalatta, M. Bedeschi, P. Castorina, U. Cavallari, A. Righini, C. Frassoni, S. Gueneri, A. Kustermann, F. Natacci.- Norman Roberts syndrome: further delineation of the phenotype in prenatal life. ***European Journal of Human Genetics, Suppl 1 May 2006.***
 - 38) P. Castorina, P. Primignani, S. Forte, L.C. Trotta, L. Garavelli, L. Emanuele, D. Coviello, M. Travi, F. Lalatta, U. Ambrosetti -Distribution of connexin 26 gene and delta(GJB6-D13S1830) mutation in 601 subjects according to their geographical origin. ***European Journal of Human Genetics, Suppl 1, May 2006.***
 - 39) B. Gentilin, M.F. Bedeschi, P. Castorina, F. Natacci, G. Bulfamante, A. Righini, E. Ferrazzi, F. Lalatta- A severe overgrowth foetal syndrome of unknown origin, detected at 28th week of gestation. ***European Journal of Human Genetics, Suppl 1, May 2006.***
 - 40) Mechanisms causing Imprinting Defects in Familial Beckwith-Wiedemann Syndrome with Wilms Tumour - Angela Sparago, Silvia Russo, Flavia Cerrato, Serena Ferraiuolo, Pierangela Castorina, Angelo Selicorni, Christine Schwienbacher, Massimo Negrini, Giovanni Battista Ferrero, Margherita Cirillo Silengo, Cecilia Anichini, Lidia Larizza, and Andrea Riccio -***Hum Mol Genet, N°3, 254-264, 2007.***
 - 41) A new De Novo Missense Mutation in Connexin 26 in a sporadic Case of Non syndromic Deafness - Paola Primignani, Luca Trotta, Pierangela Castorina, Faustina Lalatta, Domenico Cuda, Alessandra Murri, Umberto Ambrosetti, Antonio Cesarani, Cristina Curcio, Domenico Coviello, Maurizio Travi - ***The Laryngoscope 117: May 2007.***
 - 42) High Phenotypic intrafamilial variability in patients with Pendred syndrome and a novel duplication in the SLC26A4 gene: clinical characterization and functional studies of the mutated SLC26A4 protein - L. Fugazzola, V. Cirello, S. Dossena, S. Rodighiero, M. Muzza, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, P. Beck-Peccoz, G. Botta, M. Paulmichl – Accepted for publication in the ***European Journal of Endocrinology (2007) 157 331-338.***
 - 43) Recurrence of HUS Related to Factor H Antibodies after Kidney Transplantation – S. Testa, F. Paglialonga, S. Griffini, M. Cugno, L. Ghio, N. Borsa, P. Castorina, S. Tedeschi, F. Lalatta, G. Ardissino – ***Journal of the International Pediatric Nephrology association-Pediatric Nephrology, Vol.22-N°9, September 2007.***
 - 44) Skin Involvement in Factor H deficiency Hemolytic Uremic Syndrome – G. Ardissino, S. Testa, M. Belinghieri, N. Borsa, P. Castorina, F. Paglialonga, S. Tedeschi, C. Gelmetti, M. Cugno, A. Edefonti – ***Journal of the International Pediatric Nephrology association-Pediatric Nephrology, Vol.22-N°9, September 2007.***
 - 45) Age-specific HUS Risk Evaluation in Carriers of Factor H SCR20 Gene Mutation – P. Castorina, N. Borsa, S. Testa, S. Tedeschi, F. Lalatta, F. Paglialonga, A. Edefonti, G. Ardissino - ***Journal of the International Pediatric Nephrology association-Pediatric Nephrology, Vol.22-N°9, September 2007.***
 - 46) Hereditary Congenital hearing Loss: molecular analysis of Connexins 26, 30 and A1555G Mitochondrial Point mutation in Italian population – L. Trotta, P. Castorina, F. Sironi, U.

- Ambrosetti, A. Cesarani, L. Garavelli, P. Formigoni, A. Murri, D. Cuda, D.A. Coviello, P. Primignani - ***European Journal of Human Genetics, Suppl 2, May 2008.***
- 47) A multicenter study on the prevalence and spectrum of mutations in the otoferlin gene (OTOF) in subjects with nonsyndromic hearing impairment and auditory neuropathy. - Rodríguez-Ballesteros M, Reynoso R, Olarte M, Villamar M, Morera C, Santarelli R, Arslan E, Medá C, Curet C, Völter C, Sainz-Quevedo M, Castorina P, Ambrosetti U, Berrettini S, Frei K, Tedín S, Smith J, Cruz Tapia M, Cavallé L, Gelvez N, Primignani P, Gómez-Rosas E, Martín M, Moreno-Pelayo MA, Tamayo M, Moreno-Barral J, Moreno F, del Castillo I - ***Hum Mutat, 29(6):823-31, Jun 2008.***
- 48) Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies - Travaglini L, Brancati F, Attie-Bitach T, Audollent S, Bertini E, Kaplan J, Perrault I, Iannicelli M, Mancuso B, Rigoli L, Rozet JM, Swistun D, Tolentino J, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM; International JSRD Study Group, Zankl A, Leventer R, Grattan-Smith P, Janecke A, D'Hooghe M, Sznajder Y, Van Coster R, Demerleir L, Dias K, Moco C, Moreira A, Kim CA, Maegawa G, Petkovic D, Abdel-Salam GM, Abdel-Aleem A, Zaki MS, Marti I, Quijano-Roy S, Sigaudy S, de Lonlay P, Romano S, Touraine R, Koenig M, Lagier-Tourenne C, Messer J, Collignon P, Wolf N, Philipp H, Kitsiou Tzeli S, Halldorsson S, Johannsdottir J, Ludvigsson P, Phadke SR, Udani V, Stuart B, Magee A, Lev D, Michelson M, Ben-Zeev B, Fischetto R, Benedicenti F, Stanzial F, Borgatti R, Accorsi P, Battaglia S, Fazzi E, Giordano L, Pinelli L, Boccone L, Bigoni S, Ferlini A, Donati MA, Caridi G, Divizia MT, Faravelli F, Ghiggeri G, Pessagno A, Briguglio M, Briuglia S, Salpietro CD, Tortorella G, Adami A, Castorina P, Lalatta F, Marra G, Riva D, Scelsa B, Spaccini L, Uziel G, Del Giudice E, Laverda AM, Ludwig K, Permian A, Suppiej A, Signorini S, Uggetti C, Battini R, Di Giacomo M, Cillo MR, Di Sabato ML, Leuzzi V, Parisi P, Pollazzon M, Silengo M, De Vescovi R, Greco D, Romano C, Cazzagon M, Simonati A, Al-Tawari AA, Bastaki L, Mégarbané A, Sabolic Avramovska V, de Jong MM, Stromme P, Koul R, Rajab A, Azam M, Barbot C, Martorell Sampol L, Rodriguez B, Pascual-Castroviejo I, Teber S, Anlar B, Comu S, Karaca E, Kayserili H, Yüksel A, Akcakus M, Al Gazali L, Sztriha L, Nicholl D, Woods CG, Bennett C, Hurst J, Sheridan E, Barnicoat A, Hennekam R, Lees M, Blair E, Bernes S, Sanchez H, Clark AE, DeMarco E, Donahue C, Sherr E, Hahn J, Sanger TD, Gallager TE, Dobyns WB, Daugherty C, Krishnamoorthy KS, Sarco D, Walsh CA, McKanna T, Milisa J, Chung WK, De Vivo DC, Raynes H, Schubert R, Seward A, Brooks DG, Goldstein A, Caldwell J, Finsecke E, Maria BL, Holden K, Cruse RP, Swoboda KJ, Viskochil D - ***Am J Med Genet A. 2009 Oct;149A(10):2173-80.***
- 49) Phenotypic variability of patients homozygous for the GJB2 mutation 35delG cannot be explained by the influence of one major modifier gene. - Hilgert N, Huentelman MJ, Thorburn AQ, Fransen E, Dieltjens N, Mueller-Malesinska M, Pollak A, Skorka A, Walligora J, Ploski R, Castorina P, Primignani P, Ambrosetti U, Murgia A, Orzan E, Pandya A, Arnos K, Norris V, Seeman P, Janousek P, Feldmann D, Marlin S, Denoyelle F, Nishimura CJ, Janecke A, Nekahm-Heis D, Martini A, Mennucci E, Tóth T, Sziklai I, Del Castillo I, Moreno F, Petersen MB, Iliadou V, Tekin M, Incesulu A, Nowakowska E, Bal J, Van de Heyning P, Roux AF, Blanchet C, Goizet C, Lancelot G, Fialho G, Caria H, Liu XZ, Xiaomei O, Govaerts P, Grønskov

K, Hostmark K, Frel K, Dhooge I, Vlaeminck S, Kunstmann E, Van Laer L, Smith RJ, Van Camp G.- *Eur J Hum Genet.* **2009 Apr;17(4):517-24.**

- 50) Analysis of the *GJB2* and *GJB6* Genes in Italian Patients with Nonsyndromic Hearing Loss: Frequencies, Novel Mutations, Genotypes, and Degree of Hearing - P. Primignani, L. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, F. Sironi, C. Radaelli, D. Degiorgio, C. Curcio, M. Travi, U. Ambrosetti, A. Cesarani, L. Garavelli, P. Formigoni, D. Milani, A. Murri, D. Cuda, D. A. Coviello. - *Genetic Testing and Molecular Biomarkers April 2009, Vol. 13, No. 2: 209-217.*
- 51) Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies - Travaglini L, Brancati F, Attie-Bitach T, Audollent S, Bertini E, Kaplan J, Perrault I, Iannicelli M, Mancuso B, Rigoli L, Rozet JM, Swistun D, Tolentino J, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM; International JSRD Study Group, Zankl A, Leventer R, Grattan-Smith P, Janecke A, D'Hooghe M, Sznajer Y, Van Coster R, Demerleir L, Dias K, Moco C, Moreira A, Kim CA, Maegawa G, Petkovic D, Abdel-Salam GM, Abdel-Aleem A, Zaki MS, Marti I, Quijano-Roy S, Sigaudy S, de Lonlay P, Romano S, Touraine R, Koenig M, Lagier-Tourenne C, Messer J, Collignon P, Wolf N, Philipp H, Kitsiou Tzeli S, Halldorsson S, Johannsdottir J, Ludvigsson P, Phadke SR, Udani V, Stuart B, Magee A, Lev D, Michelson M, Ben-Zeev B, Fischetto R, Benedicenti F, Stanzial F, Borgatti R, Accorsi P, Battaglia S, Fazzi E, Giordano L, Pinelli L, Boccone L, Bigoni S, Ferlini A, Donati MA, Caridi G, Divizia MT, Faravelli F, Ghiggeri G, Pessagno A, Briguglio M, Briuglia S, Salpietro CD, Tortorella G, Adami A, Castorina P, Lalatta F, Marra G, Riva D, Scelsa B, Spaccini L, Uziel G, Del Giudice E, Laverda AM, Ludwig K, Permunian A, Suppiej A, Signorini S, Uggetti C, Battini R, Di Giacomo M, Cilio MR, Di Sabato ML, Leuzzi V, Parisi P, Pollazzon M, Silengo M, De Vescovi R, Greco D, Romano C, Cazzagon M, Simonati A, Al-Tawari AA, Bastaki L, Mégarbané A, Sabolic Avramovska V, de Jong MM, Stromme P, Koul R, Rajab A, Azam M, Barbot C, Martorell Sampol L, Rodriguez B, Pascual-Castroviejo I, Teber S, Anlar B, Comu S, Karaca E, Kayserili H, Yüksel A, Akcakus M, Al Gazali L, Sztriha L, Nicholl D, Woods CG, Bennett C, Hurst J, Sheridan E, Barnicoat A, Hennekam R, Lees M, Blair E, Bernes S, Sanchez H, Clark AE, DeMarco E, Donahue C, Sherr E, Hahn J, Sanger TD, Gallager TE, Dobyns WB, Daugherty C, Krishnamoorthy KS, Sarco D, Walsh CA, McKanna T, Millisa J, Chung WK, De Vivo DC, Raynes H, Schubert R, Seward A, Brooks DG, Goldstein A, Caldwell J, Finsecke E, Maria BL, Holden K, Cruse RP, Swoboda KJ, Viskochil D. *Am J Med Genet A.* **2009 Oct;149A(10):2173-80.**
- 52) Novel TMEM 67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies - Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Luigi Ardissino G, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, Grammatico P; the International JSRD Study Group, Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM - *Hum Mutat.* **2010 May;31(5):E1319-31.**
- 53) Triple X syndrome: characteristics of 42 Italian girls and prenatal emotional response to prenatal diagnosis – Lalatta F, Quagliarini D, Folliero E, Cavallari U, Gentilin B, Castorina P, Forzano F, Forzano S, Grosso E, Viassolo V, Naretto VG, Gattone S, Ceriani F, Faravelli F, Gargantini L- *Eur J Pediatr.* **2010 Oct;169(10):1255-61. Epub 2010 May 15.**

- 54) Different genes are involved in Pendred's syndrome and in enlarged vestibular aqueduct syndrome - Valentina Cirello, Marina Muzza, Pierangela Castorina, Paolo Beck-Peccoz, Laura Fugazzola' Volume 22, **12th European Congress of Endocrinology 2010**, 24-28 April 2010, Prague, Czech Republic.
- 55) GJB2 and MTRNR1 contributions in children with hearing impairment from Northern Cameroon - Trotta L, Iacona E, Primignani P, Castorina P, Radaelli C, Bo LD, Coviello D, Ambrosetti U- **Int J Audiol. 2011; 50:133-138.**
- 56) A novel mutation within the MIR96 gene causes non-syndromic inherited hearing loss in an Italian family by altering pre-miRNA processing- Soldà G, Robusto M, Primignani P, Castorina P, Benzon E, Cesarani A, Ambrosetti U, Asselta R, Duga S- **Hum Mol Genet 2011 Nov 14.**
- 57) Molecular and functional studies of 4 candidate loci in Pendred syndrome and nonsyndromic hearing loss - Valentina Cirello, Claudia Bazzini, Valeria Vezzoli, Marina Muzza, Simona Rodighiero, Pierangela Castorina, Antonia Maffini, Guido Bottà, Luca Persani, Paolo Beck-Peccoz, Giuliano Meyer, Laura Fugazzola - **Molecular and Cellular Endocrinology 2012 Jan.**
- 58) The genetics of the alternative pathway of complement in the pathogenesis of HELLP syndrome - Crovetto F, Borsa N, Acaia B, Nishimura C, Frees K, Smith RJ, Peyvandi F, Palla R, Cugno M, Tedeschi S, Castorina P, Somigliana E, Ardissino G, Fedele L -**J Matern Fetal Neonatal Med. 2012 Jun 7.**

ABSTRACTS

(gli abstracts asteriscati sono stati selezionati come comunicazione orale)

- 1) Riva P., Castorina P., Dalprà L. and Larizza L. - Large "de novo deletion" in a NF1 patient with mental retardation and dysmorphisms. European Society of Human Genetics, 27th Annual Meeting, Berlino, 23-27 Maggio 1995.
- 2) Castorina P., Riva P., Dalprà L., Bedeschi F. and Larizza L. - Analisi citogenetico molecolari delle delezioni in pazienti con sindrome di Williams. X Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 20-23 Settembre 1995.
- 3) (*) Castorina P., Riva P., Dalprà L., Doneda L., Manoukian S. and Larizza L. - Caratterizzazione citogenetico-molecolare di pazienti con NF1 associata a ritardo mentale e dismorfismi. X Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 20-23 Settembre 1995.
- 4) Riva P., Castorina P., Dalprà L., Doneda L., Manoukian S. and Larizza L. - Caratterizzazione citogenetico-molecolare di pazienti con NF1 associata a ritardo mentale. Atti Convegno Congiunto ABCD, AGI, SIBBM, SIMGBG, Montesilvano Lido, 2-6 Ottobre 1995.
- 5) Larizza L., Riva P., Castorina P., Dalprà L., Doneda L. and Manoukian S. - Cytogenetics and molecular studies on NF1 patient with dysmorphism and mental retardation. The American Society of Human Genetics, 45th Annual Meeting, Minneapolis, 24-28 October 1995.
- 6) Selicorni A., Castorina P., Dalprà L., Bedeschi F. and Larizza L. - A two step clinical score for Williams syndrome: application to 27 new cases. 28th Meeting of the ESHG, London, April 1996.

- 7) Khoo A.B.S., Volpi L., Balraj P., Larizza L., Riva P., Miozzo M., Castorina P., Hoe T.S., Lim A.B.K., Jamal R., Gan E.C., Mak J.W. - In search of the gene for Rothmund Thomson Syndrome: A preliminary report. 4th International congress of tropical pediatrics. Kuala Lumpur, 7-11 July 1996.
- 8) Riva P., Corrado L., Castorina P., Manoukian S., Meneveri R. e Larizza L. - Ordinamento di YAC della regione al 3' del gene NF1 attraverso lo studio di un paziente con sindrome da geni contigui. Atti Convegno Congiunto ABCD, AGI, SIBBM, SIMGBG, Riccione, 2-5 Ottobre 1996.
- 9) Miozzo M., Riva P., Castorina P., Volpi L., Fuhrman Conti A.M., Dalprà L. e Larizza L. - Anomalie del cromosoma 8 nei fibroblasti e nei sarcomi di 2 pazienti affetti da sindrome di Rothmund Thomson (RTS). XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 9-12 Ottobre 1996.
- 10) (*) Castorina P., Riva P., Miozzo M., Volpi L., Hoe T.S., Khoo A.S.B., Dalprà L. e Larizza L. - Analisi della fragilità cromosomica in 10 individui di un pedigree "inbred" con sindrome di Rothmund Thomson. XI Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 9-12 Ottobre 1996.
- 11) Riva P., Corrado L., Castorina P., Manoukian S. and Larizza L. - Construction of a YAC contig spanning the region flanking the end of the NF1 gene by a contiguous gene syndrome patient. The American society of human genetics, 46th Annual Meeting, San Francisco, 29 October-2 November, 1996.
- 12) Larizza L., Riva P., Miozzo M., Castorina P., Dalprà L., Volpi L., Fuhrman Conti A.M., Khoo A., Mak J.W., Hoe T.S. - An inbred Malaysian pedigree with Rothmund Thomson Syndrome (RTS): Instability in fibroblast and mesenchymal tumors. The American society of human genetics, 46th Annual Meeting, San Francisco, 29 October- 2 November, 1996.
- 13) Riva P., Corrado L., Castorina P., Larizza L. - Construction of a YAC contig spanning the 17q11.2-q21 region. The European Society of Human Genetics, Genova, Italy, 17-20 may 1997.
- 14) (*) Castorina P., Miozzo M., Riva P., Fuhrman Conti A.M., Wiegant J., Rosenberg C., Dalprà L., Volpi L., Mak J.W., Larizza L. - High chromosomal instability in fibroblasts and mesenchymal tumors from a sibship of an inbred pedigree with RTS. 1st European Cytogenetics Conference, Athens, June 22-25 1997.
- 15) Riva P., Corrado L., Castorina P., Meneveri R., Larizza L. - Costruzione di un contiguo della regione 17q11.2-12 ed isolamento di cDNA regione specifici. Convegno Congiunto: Associazione di Biologia Cellulare e del Differenziamento, Società Italiana di Biofisica e Biologia Molecolare, Società Italiana di Microbiologia Generale e Biotecnologie Microbiche, 30 settembre-3 ottobre 1997, Montesilvano Lido (PE).
- 16) Riva P., Corrado L., Castorina P., Meneveri R. and Larizza L. - A contig of 18 megaYACs spanning the 17q11.2 region. - The American society of human genetics, 47th Annual Meeting, October 28-November 1, 1997 Baltimore Maryland.
- 17) Natacci F., Riva P., Colapietro P., Corrado L., Castorina P., Casciati C., Rossi L.N., Lanzi G., Larizza L. - Caratterizzazione di casi familiari e sporadici di neurofibromatosi tipo 1 mediante analisi di segregazione allelica e FISH con YAC regione specifici. XII Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 12-14 Novembre 1997.

- 18) Corrado L., Riva P., Castorina P., Meneveri R., Larizza L. - Costruzione di un contiguo della regione 17q11.1-12 ed isolamento di cDNA regione-specifici. XII Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 12-14 Novembre 1997.
- 19) (*) Castorina P., Rodeschini O., Bellotti D., Bortotto L., Facchinetti B., Nocera G., Larizza L. - Follow up riproduttivo ed analisi del rischio teorico in portatori di traslocazioni coinvolgenti il cromosoma 9. XII Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 12-14 Novembre 1997.
- 20) L. Corrado, P. Riva, P. Castorina, P. Colapietro and L. Larizza. Towards a refined physical map of the 17q11.2-12 region. Human genome Meeting, HGM 28-30 March, 1998 Turin, Italy.
- 21) F. Natacci, P. Riva, P. Colapietro, L. Corrado, P. Castorina, M. Maninetti, L.N. Rossi, G. Lanzi and L. Larizza - Novel alleles of microsatellite loci within the NF1 gene and allele distribution in the Italian population. Human genome Meeting, HGM 28-30 March, 1998 Turin, Italy.
- 22) Castorina P., Miozzo M., Modiano P., Fuhrman-Conti AM., Croquette M.F., Larizza L. - High level trisomy 8 mosaicism in peripheral blood lymphocytes from a Rothmund-Thomson syndrome patient. 30th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Lisbon 10-13 May 1998.
- 23) Riva P., Corrado L., Castorina P., Colapietro P., Larizza L. - Refined characterization of the deletion in an NF1 patient with a contiguous gene syndrome by contig YACs and novel 17q11.2-q12 STSs. 30th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Lisbon 10-13 May 1998.
- 24) Beghini A., Castorina P., Cairoli R., Ripamonti C., Morra E., Larizza L. - Trisomy 4 and c-kit mutation in a t(8;21) myeloid leukemia with mastcell involvement. 13th International Chromosome Conference, Ancona 8-12 September 1998.
- 25) Beghini A., Cairoli R., Castorina P., Morra E., Larizza L. - Doubled dosage of a mutated c-kit allele through chromosome 4 trisomy in AML-M2 with mast cell involvement. SIES - Società Italiana di Embriologia Sperimentale - V Congresso Nazionale. Siena 23-25 Settembre 1998.
- 26) (*) Castorina P., Miozzo M., Modiano P., Delobel B., Fuhrman-Conti AM., Larizza L. - Trisomia e riarrangiamenti del cromosoma 8 nei linfociti di un paziente con sindrome di Rothmund-Thomson. I° Congresso Nazionale S.I.G.U. Spoleto 30 Settembre-3 Ottobre 1998.
- 27) L. Corrado, P. Riva, P. Castorina, F. Natacci, M. Venturin, B.L. Wu, M. Clementi, R. Tenconi, B.R. Korf, L. Larizza. Caratterizzazione di 9 pazienti con grosse delezioni mediante FISH con YAC e PAC specifici della regione 17q11.2. I° Congresso Nazionale S.I.G.U. Spoleto 30 Settembre-3 Ottobre 1998.
- 28) Riva P., Corrado L., Castorina P., Natacci F., Venturin M., Wu B.L., Clementi M., Tenconi R., Korf B.R., Larizza L. - FISH analysis by means of a 17q11.2-specific YAC contig of 9 NF1 patients with large deletions. The American society of human genetics, 48th Annual Meeting, October 27-31, 1998 Denver Colorado.
- 29) Corrado L., Riva P., Castorina P., Natacci F., Venturin M., Wu B.L., Tenconi R., Korf B.R., Larizza L. - FISH analysis of NF1 patients with large deletions by means of 17q11.2 specific YAC contig and locus-specific probes. 31st Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Geneva, Switzerland 29 May-1 June 1999.

- 30) Doneda L., Castorina P., Intropido L., Pezzetti L., Morra E., Larizza L. - Multicolor FISH on a selected sample of chronic lymphocytic leukaemia patients. 31st Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Geneva, Switzerland 29 May-1 June 1999.
- 31) Castorina P., Rodeschini O., Nocera GF., Larizza L.- Reproductive follow-up in chromosome 9 familial translocations. Second European Cytogenetic Conference, July 3-6, 1999 Vienna, Austria.
- 32) Castorina P., Doneda L., Intropido L., Pezzetti L., Morra E., Larizza L. - Multicolor FISH in chronic lymphocytic leukemia: an interphase and metaphase cytogenetic study. Second European Cytogenetic Conference, July 3-6, 1999 Vienna, Austria.
- 33) Castorina P., Rodeschini O., Nocera GF., Larizza L. - Esiti riproduttivi in famiglie con portatori di traslocazioni reciproche bilanciate e confronto con il rischio teorico di prole sbilanciata. 2° Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 29 Settembre -1 Ottobre 1999.
- 34) Castorina P., Barbaccia P., Milani D., Selicorni A. – Sindrome di Mastroiacovo: descrizione di un possibile secondo caso. 3° Congresso Nazionale SIGU, Orvieto 29-30 Novembre-1 Dicembre 2000.
- 35) Castorina P., Doneda L., Daccò V., Crisponi G., Memo L., Selicorni A. and Larizza L. Diagnostic analysis of Italian Rubinstein-Taybi patients using chromosome 16p13.3 specific cosmid. Third European Cytogenetics Conference, July 7-10, 2001, Paris.
- 36) Doneda L., Castorina P., Tedeschi A., Intropido L., Morra E., Montillo M. and Larizza L. Interphase FISH follow-up of B cell abnormalities identified at diagnosis in 40 patients with chronic lymphocytic leukemia. Third European Cytogenetics Conference, July 7-10, 2001, Paris.
- 37) Ambrosetti U., Castorina P., Sambataro G., Lalatta F. Ricerca di mutazioni nel gene della connessina 26 in soggetti affetti da ipoacusia neurosensoriale. XXVII Congresso Nazionale della Società Italiana di Audiologia, Catania 27-29 Settembre 2001.
- 38) P. Castorina, D. Milani, A. Barbato, G. Crisponi, L. Memo, A. Selicorni – La sindrome di Rubinstein-Taybi: valutazione clinico-dismorfologica di 14 pazienti italiani. 57° Congresso Nazionale della Società Italiana di Pediatria, Venezia Lido, 29 Settembre-3 Ottobre, 2001.
- 39) P. Castorina, M.F. Bedeschi, G. Motta, G. Ragni, G. Terzoli, S. Gueneri, V. Brischioi e F. Lalatta – Trisomia 18 a mosaico e fenotipo clinico lieve. 4° Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 28-30 Novembre 2001.
- 40) A. Beghini, G. Roversi, P. Castorina, M. Miozzo, L. Larizza - Caratterizzazione di alterazioni di splicing in associazione ad una mutazione nel gene RECQ4: definizione di un nuovo fenotipo molecolare nella sindrome di Rothmund-Thomson. 4° Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 28-30 Novembre 2001.
- 41) P. Castorina, V. Brischioi, P. Primignani, L. Perroni, U. Ambrosetti e F. Lalatta – Ricerca di mutazioni nel gene della connessina 26 in soggetti affetti da ipoacusia neurosensoriale. 4° Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 28-30 Novembre 2001.
- 42) P. Primignani, C. Curcio, A. Ambrosioni, P. Castorina, U. Ambrosetti, D. Coviello – Mutazioni nel gene della connessina 26 in pazienti con sordità neurosensoriale non sindromica. 4° Congresso Nazionale S.I.G.U., Orvieto 28-30 Novembre 2001.

- 43) P. Primignani, F. Sironi, C. Curcio, P. Castorina, U. Ambrosetti, D.A. Coviello – Connexin 26 Mutations In Neurosensory Non Syndromic Deafness. Annual Meeting of European Society of Human Genetics, May 25-28, 2002, Strasburg Eur J Hum Genet Vol 10, S1, 191, 2002
- 44) (*) U. Ambrosetti, P. Castorina – Il counselling genetico: Interazione audiologo-genetista. Metodiche e tecnologie per la diagnosi e terapia protesica della sordità Phonak Italia, Milano 14giugno 2002.
- 45) L. Spaccini, A. Kustermann, P. Castorina, S. Gueneri, F. Lalatta. - Identificazione della sindrome di Pallister-Killian nel I° trimestre in una gravidanza gemellare bicoriale. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U., Verona, 28-30 Settembre 2002.
- 46) M.F. Bedeschi, F. Bonati, F. Natacci, L. Spaccini, P. Castorina, T. Rizzuti, S. Salmona, A. Righini, F. Lalatta - Interazione di dati ecografici e della risonanza magnetica fetale nella definizione diagnostica di malformazioni cerebrali complesse in epoca prenatale. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U., Verona, 28-30 Settembre 2002.
- 47) F. Natacci, S. Gueneri, M.F. Bedeschi, L. Spaccini, S. Salmona, F. Bonati, P. Castorina, S. Goldwurm, T. Rizzuti, F. Lalatta.- Identificazione inaspettata di anomalie cromosomiche rare nella valutazione di quadri malformativi ecografici. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U., Verona, 28-30 Settembre 2002.
- 48) F. Baldinotti, A. Fogli, P. Ghirri, S. Bertelloni, P. Cavalli, P. Castorina, M. Cisternino, L. Ghizzoni, P. Grammatico, D. Larizza, T. Mattina, F. Uccellatore, C. Foresta, B. Dallapiccola, P.Simi. – Insensibilità completa e parziale agli androgeni: analisi molecolare del gene AR. 5° Congresso Nazionale S.I.G.U., Verona, 28-30 Settembre 2002.
- 49) Primignani P., Sironi F., Degiorgio D., Curcio C., Castorina P., Ambrosetti U., Garavelli L., Coviello DA. – Neurosensory Non Syndromic Deafness: Analysis Of Connexins 26 And 30 In Italian Population – European Human Genetic Conference, Birmingham, England, May 3-6, 2003. Eur J Hum Genet, Vol.11, suppl.1, May 2003.
- 50) Spaccini L., Nataci F., Bedeschi M.F., Salmona S., Bonati f., Fabietti I., Rizzati T., Castorina P., Colli A., Lalatta F. - Eterogeneità clinica di condizioni con situs inversus identificate in epoca prenatale. 6° Congresso Nazionale S.I.G.U., Verona, 24-27 Settembre 2003.
- 51) Natacci F., Spaccini L., Castorina P., Moschetta M., Salmona S., Bonati F., Bedeschi M.F., Rizzuti T. – Teratoma nasofaringeo ed ernia diaframmatica: un'associazione non casuale? 6° Congresso Nazionale S.I.G.U., Verona, 24-27 Settembre 2003.
- 52) M.C. Patrosso, G.Lando, S. Penco, U. Maldera, M.Mazzocca, E. Manfredini, A. Marocchi, R. Giorda, D. Brambilla, P. Primignani, L. Perroni, P. Castorina, U. Ambrosetti, F. Lalatta.- An interdisciplinary approach to improve the etiologic diagnosis of deafness in infants. NHS, 2004, Cernobbio (Como), Italy, 27-29 May, 2004.
- 53) P. Castorina, L. Spaccini, M.F. Bedeschi, G. Pastorino, U. Ambrosetti, F. Natacci, F. Lalatta. – "Foetal testing" for deafness without any clinical indication: an emerging problem in prenatal medicine. NHS, 2004, Cernobbio (Como), Italy, 27-29 May, 2004.
- 54) P. Primignani, F. Sironi, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D.A. Coviello, M. Travi – Hereditary Congenital Hearing Loss: Mutation Analysis of Connexins 26 and 30 in

- Italian Population. European Human Genetic Conference 2004, June 12-15, 2004, Munich, Germany.
- 55) P.Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, D.A. Coviello, F. Sironi, M. Travi, P. Primignani – Riscontro occasionale di portatori di mutazioni nel gene della connessina 26 in una popolazione di partners di individui con anamnesi positiva per sordità ereditaria. 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 56) P. Primignani, P.Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D.A. Coviello, F. Sironi, M. Travi - Analisi molecolare dei geni della Connexina 26 e 30 e ricerca della mutazione mitocondriale A155G in DHPLC in pazienti con sordità ereditaria. 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 57) L. Spaccini, M.F. Bedeschi, F. Natacci, P. Castorina, L. Gallo, F. Lalatta - Anse intestinali iperecogene: possibile segnale prenatale di colestasi familiare neonatale. 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 58) M.F. Bedeschi, L. Spaccini, P. Castorina, T. Rizzuti, F. Natacci, A. Righini, F. Lalatta -Diagnosi ecografica prenatale di sindrome di Norman-Roberts. 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 59) S. Guernerì, S. Stoffi, U. Giussani, P. Bianchi, D.A. Coviello, F. Natacci, P. Castorina, M.F. Bedeschi, E. Brandolisio, P. Ilardi, F. Lalatta – Delezione parziale del braccio lungo del cromosoma 13 ricorrente: mosaicismo germinale? 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 60) S. Russo, N. Covini, S. Ferraluolo, F. Cogliati, P. Finelli, P. Castorina, A. Selicorni, F. Darra, M. Bonati, L. Larizza - Meccanismi eziopatogenetici diversi in casi familiari di sindrome di Beckwith-Wiedemann (BWS). 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 61) A. Bentivegna, D. Milani, S. Manzini, P. Colapietro, L.I. Giordano, G. Oliosio, P. Bianchi, P. Castorina, F. Faravelli, a. selicorni, L. Larizza - Ricerca di mutazioni del Gene CREBBP (Creb Binding Protein, CBP) in una casistica di pazienti italiani con sindrome di Rubinstein-Taybi (RTS). 7° Congresso Nazionale, S.I.G.U. Pisa, 13-15 ottobre 2004.
 - 62) (*) Castorina P., Primignani P., Sironi F., Emanuele L., Ambrosetti U., Coviello D.A., Travi M., Lalatta F. - Genotype-Phenotype Correlation Analysis In Connexin 26 deaf Patients- Genes, Hearing and Deafnesss, Caserta, March 17-19, 2005.
 - 63) Del Bo L. ,Ambrosetti U., Primignani P., Castorina P. Genetic hearing impairments in Kenya cost region, Caserta, March 17-19, 2005.
 - 64) P. Primignani, P. Castorina, F. Sironi, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D. Cuda, F. Lalatta, M. Travi, D.A. Coviello. - Molecular analysis of CX26, D(GJB6-D13S1830) and A1555G mitochondrial point mutation in Italian deaf population an occasional findings of CX26 mutations in partners of deaf or carrier subjects. European Human Genetics Conference, May 7-10, 2005, Prague.
 - 65) P. Castorina, P. Primignani, F. Sironi, U. Ambrosetti, D.A. Coviello, M. Travi, F. Lalatta. – Genotype-Phenotype Correlation in a Deaf Italian Population: an Interdisciplinary Approach. European Human Genetics Conference, May 7-10, 2005, Prague.

- 66) N. Villa, E. Sala, F. Crosti, C. Colombo, S. Mariani, F. Lalatta, P. Castorina, R. Solano, E. Gautiero, L. Dalprà. – Variabilità cariotipica e fenotipica in tre casi di r(16) soprannumerari. VIII Congresso Nazionale S.I.G.U. 28-30 Settembre 1 Ottobre 2005.
- 67) F. Lalatta, M.F. Bedeschi, F. Natacci, P. Castorina, L. Spaccini, U. Cavallari, C. Boschetto, M. Rustico, T. Rizzuti, G. Botta. – Ricorrenza di un quadro fetale di dilatazione dei ventricoli cerebrali e ipoplasia cerebellare: descrizione di sei soggetti in tre famiglie indipendenti. VIII Congresso Nazionale S.I.G.U. 28-30 Settembre 1 Ottobre 2005.
- 68) U. Ambrosetti, L. Emanuele, P. Castorina, P. Primignani.- Cochlear implants in patients with genetical deafness and their performance. A.I.N.O.T. International Congress on cochlear implants (C.I.) and auditory brainstem implants (A.B.I.). Parma 27-29 Ottobre 2005.
- 69) P. Primignani, L.C. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D. Degiorgio, F. sironi, M. Travi, D.A. Coviello - Detection of mtDNA mutations in 12S rRNA gene (MTRN1) and tRNA-Ser(UNC) gene (MTTS1) using DHPLC in patients with nonsyndromic hereditary hearing impairment. European Human Genetics Conference, 6-9May 2006, Amsterdam.
- 70) F. Lalatta, M. Bedeschi, P. Castorina, U. Cavallari, A. Righini, C. Frassoni, S. Gueneri, A. Kustermann, F. Natacci.- Norman Roberts syndrome: further delineation of the phenotype in prenatal life. European Human Genetics Conference, 6-9May 2006, Amsterdam.
- 71) P. Castorina, P. Primignani, S. Forte, L.C. Trotta, L. Garavelli, L. Emanuele, D. Coviello, M. Travi, F. Lalatta, U. Ambrosetti -Distribution of connexin 26 gene and delta(GJB6-D13S1830) mutation in 601 subjects according to their geographical origin. European Human Genetics Conference, 6-9May 2006, Amsterdam.
- 72) B. Gentilin, M.F. Bedeschi, P. Castorina, F. Natacci, G. Bulfamante, A. Righini, E. Ferrazzi, F. Lalatta- A severe overgrowth foetal syndrome of unknown origin, detected at 28th week of gestation. European Human Genetics Conference, 6-9 May 2006, Amsterdam.
- 73) Ambrosetti U., Castorina P., Cesarani A., Lalatta F.: Problematiche diagnostiche ed etiche correlate alle indagini genetiche nei pazienti con sordità e nei loro familiari, in "Genetica della funzione uditiva normale e patologica" a cura di A. Martini. Relazione Ufficiale al XXX Congresso Nazionale della Società Italiana di Audiologia e Foniatria, Omega edizioni – Torino 2006.
- 74) P. Primignani, L. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, L. Garavelli, D.A. Coviello, M. Travi - Valutazione di alcuni casi critici emersi in occasione di indagini molecolari in soggetti con sordità neurosensoriale non sindromica. IX Congresso Nazionale SIGU 8-11-Novembre 2006, Venezia.
- 75) L. Trotta, P. Castorina, F. Lalatta, U. Ambrosetti, A. cesarani, I. Garavelli, P Formigoni, A. murri, D. Cuda, P.P. Maggio, D.A. Coviello, P. Primignani - Analisi molecolare del gene della connessina 26, presentazione dell'attività e casi atipici. X Congresso Nazionale SIGU 14-16 Novembre 2007, Montecatini Terme.
- 76) P. Castorina, N. Borsa, S. Testa, S. Tedeschi, F. Lalatta, P. Paglialonga, M. Syran, D. A. Coviello, G. Ardissimo – Correlazione tra età e rischio di insorgenza di Sindrome Emolitico Uremica nei portatori di mutazioni del gene del Fattore H. X Congresso Nazionale SIGU 14-16 Novembre 2007, Montecatini Terme.

- 77) P. Castorina, N. Borsa, S. Testa, S. Tedeschi, F. Lalatta, F. Paglialonga, M. Syran, D. A. Coviello, G. Ardissimo – Age-specific HUS Risk Evaluation in Carriers of Factor H SCR20 Gene Mutation. IPNA 31 Agust-4 September 2007, Budapest.
- 78) G. Ardissino, S. Testa, M. Belingheri, N. Borsa, P. Castorina , F. Paglialonga, S. Tedeschi, C. Gelmetti, M. Cugno, A. Edefonti - Skin Involvement in Factor H deficiency Hemolytic Uremic Syndrome. IPNA 31 Agust-4 September 2007, Budapest.
- 79) S. Testa, F. Paglialonga, S. Griffini, M. Cugno, L. Ghio, N. Borsa, P. Castorina, S. Tedeschi, F. Lalatta, G. Ardissino - Recurrence of HUS related to Factor H Antibodies after Kidney Transplantation. IPNA 31 Agust-4 September 2007, Budapest.
- 80) S. Testa ,F. Paglialonga, S. Griffini, M. Cugno, L. Ghio, N. Borsa, P. Castorina, S. Tedeschi F. Lalatta, G. Ardissino - Recurrence of HUS related to Factor H Antibodies after Kidney Transplantation. ASN 31 October-5 November 2007, San Francisco.
- 81) G. Ardissino, S. Testa, M. Belingheri, P. Castorina, N. Borsa, F. Paglialonga, S. Tedeschi, F. Lalatta, M. Cugno, I. Salvo, G. Rossetti, .D Seracini, A. Edefonti - Hemoconcentration is major risk factor for CNS involvement in Hemolytic Uremic Syndrome. ASN 31 October-5 November 2007, San Francisco.
- 82) L. Trotta, P. Castorina, F. Sironi, U. Ambrosetti, A. Cesarani, L. Garavelli, P. Formigoni, A. Murri, D. Cuda, D. A. Coviello, P. Primignani - Hereditary Congenital Hearing Loss: Molecular Analysis Of Connexins 26, 30 And A1555G Mitochondrial Point mutation In Italian Population. European Human Genetic Conference 2008 - Barcelona, Spain - May 31 - June 3, 2008.
- 83) G. Ardissino, S. Testa, M. Belingheri, P. Castorina, N. Borsa, F. Paglialonga, S. Tedeschi, F. Lalatta, M. Cugno, E. Zoia, A. Van Lierde, I. Salvo, G. Rossetti, D. Seracini, A. Edefonti – Hemoconcentration is major risk factor for central nervous system involvement in Hemolytic Uremic Syndrome. *Pediatr Nephrol* (2008). – 42° Congresso della Società Europea di Nefrologia Pediatrica (ESPN) Lione, 11-14 Settembre 2008.
- 84) (*) G. Ardissino, S. Testa, M. Belingheri, F. Paglialonga, P. Castorina, F. Lalatta, N. Borsa, , S. Tedeschi, M. Cardillo, G. Rossini, P. Serbelloni, G. Puglisi, M. Scalamogna, L. Ghio, A. Edefonti – Successful kidney transplantation in Factor H deficiency-HUS: an additional case, a new approach. *Pediatr Nephrol* (2008) 23:1688. – 42° Congresso della Società Europea di Nefrologia Pediatrica (ESPN) Lione, 11-14 Settembre 2008.
- 85) Gianluigi Ardissino, Sara Testa, Mirco Belingheri, Pierangela Castorina, Nicolo' Borsa Ghiringhelli, Fabio Paglialonga, Silvana Tedeschi, Faustina Lalatta, Andree' Vanlierde - Hemoconcentration Is Major Risk Factor for Central Nervous System Involvement in Hemolytic Uremic Syndrome *J Am Soc Nephrol* (2008) 19:799A-800A - American Society of Nephrology Meeting 2008, Philadelphia, 4-9 November 2008.
- 86) G. Ardissino, S. Testa, M. Belingheri, F. Paglialonga, P. Castorina, F. Lalatta, N. Borsa, , S. Tedeschi, M. Cardillo, G. Rossini, P. Serbelloni, G. Puglisi, M. Scalamogna, L. Ghio, A. Edefonti – Successful kidney transplantation in Factor H deficiency-HUS: an additional case, a new approach. *J Am Soc Nephrol* (2008) 19:888A – American Society of Nephrology Meeting 2008, Philadelphia, 4-9 November 2008.

- 87) Radaelli C., Castorina P., Trotta L., Sironi F., Lalatta F., Ambrosetti U., Cesarani A., Murri A., Cuda D., Formigoni P., Garavelli L., Coviello D.A., Primignani P. Analisi molecolare dei geni GJB2 e GJB6 e ricerca della mutazione mitocondriale A1555G in pazienti con sordità ereditaria. XI Congresso Nazionale SIGU – Genova 23-25 novembre 2008.
- 88) Paola Primignani, Pierangela Castorina, Faustina Lalatta, Chiara Radaelli, Luca Trotta, Umberto Ambrosetti, Antonio Cesarani, Livia Garavelli, Patrizia Formigoni, Alessandra Murri, Domenico Cuda and Domenico A. Coviello. Analysis of the GJB2 and GJB6 Genes in Italian Patients with Nonsyndromic Hearing Loss: Frequencies, Novel Mutations, Genotypes and Degree of Hearing Loss, European Human Genetic Conference 2009, May 23-26, Vienna, Austria.
- 89) Radaelli C., Castorina P., Lalatta F., Ambrosetti U., Cesarani A., Murri A., Cuda D., Sironi F., Trotta L., Coviello D.A., Primignani P. The Evaluation of Clinical Selection Criteria in NSHL Molecular Results, European Human Genetic Conference 2010, June 13-15, Gothenburg, Sweden.
- 90) Giulia Soldà, Janguo Zhang, Rossana Asselta, Michela Robusto, Qing Zhang, Jinlong Liang, Xuanzhu Liu, Paola Primignani, Pierangela Castorina, Umberto Ambrosetti, Ye Yin, Huanming Yang, Jun Wang, Stefano Duga. Search for novel deafness genes by exome sequencing of autosomal recessive NSHL families, 8th Molecular Biology of Hearing and Deafness Conference, 6-9 July 2011.

Milano 23/11/2012

Dott.ssa Pierangela Castorina

