

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome SCUVERA GIULIETTA

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal Novembre 2017 ad oggi

UOSD Pediatria ad Alta Intensità di cura
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale maggiore Policlinico Milano

Medico Genetista

Inquadramento diagnostico delle patologie genetiche in età pediatrica. Follow up di bambini affetti da Neurofibromatosi tipo 1 e di pazienti affetti da altre condizioni genetiche complesse

Maggio 2015 – Dicembre 2016

UOSD Pediatria ad Alta Intensità di cura
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale maggiore Policlinico Milano

Medico Genetista

Inquadramento diagnostico delle patologie genetiche in età pediatrica. Follow up di bambini affetti da Neurofibromatosi tipo 1, Epidermolisi Bollosa, Ittiosi congenita

Luglio 2012 - Dicembre 2014

SSD Genetica Medica dell'Istituto Nazionale dei Tumori, Milano

Medico specializzando in Genetica Medica

Consulenza genetica oncologica, in particolare valutazione delle famiglie a rischio per carcinoma mammario e ovarico

Luglio 2011 - Giugno 2012

UO Neurologia dello Sviluppo - Istituto Neurologico C. Besta, Milano

Medico specializzando in Genetica Medica

Inquadramento diagnostico del ritardo mentale e delle patologie neurologiche complesse insorte in età pediatrica

Luglio 2010 - Giugno 2011

UOSD Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Medico specializzando in Genetica Medica

Consulenza genetica in epoca prenatale e post-natale

Inquadramento diagnostico e follow up dell'adulto e del bambino con ritardo mentale e sindromi rare

Inquadramento diagnostico di soggetti con displasie scheletriche in età pediatrica e adulta
Identificazione della causa delle malformazioni fetali e neonatali

Luglio 2009 - Giugno 2010

Laboratorio di Citogenetica -Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale
Università degli Studi dell'Insubria, Varese

Medico specializzando in Genetica Medica

Acquisizione tecniche di citogenetica classica (allestimento e colorazione dei preparati) e interpretazione del cariotipo.

ISTRUZIONE	28 Gennaio 2015	Diploma di Specializzazione in Genetica Medica con voti 70/70 e lode Università degli Studi di Milano Tesi sperimentale dal titolo: <i>"Prevalenza di mutazioni dei geni BRCA1 e BRCA2 in 1.854 famiglie italiane con carcinoma della mammella e dell'ovaio"</i>
	Marzo 2009	Iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi
	23 Luglio 2008	Laurea in Medicina e Chirurgia con voti 108/110 Università degli Studi di Pavia Tesi sperimentale dal titolo <i>"Sindrome di Rendu-Osler-Weber (ROW) o Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT): identificazione di mutazioni nei geni malattia e correlazioni con il fenotipo"</i>
	Luglio 2000	Diploma di maturità scientifica con voti 100/100 Liceo Scientifico " Elio Vittorini", Gela (CL)

ESPERIENZE FORMATIVE

2004- 2009	Tirocino c/o Laboratorio e Ambulatorio di Genetica Medica - Dipartimento di Scienze Pediatriche e Patologia Umana ed Ereditaria, Università degli Studi di Pavia
2003	Tirocinio c/o Clinica Ematologica IRCCS Policlinico San Matteo, Pavia
2002	Tirocini c/o ambulatori di Medicina Generale

MADRELINGUA

Italiana

Inglese

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

buono

buono

buono

ALTRE LINGUE

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

Ho sviluppato una buona propensione al lavoro di gruppo e al contatto con il pubblico sia in ambito professionale che in contesti diversi.

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

Padronanza dei sistemi Windows, Database e di programmi di elaborazione dati di utilizzo medico

PATENTE

Patente di guida B

PUBBLICAZIONI

Coautrice volume "Le Malattie Rare in età giovane-adulta: dal sospetto diagnostico alla gestione clinica". (casa editrice Hippocrates)

El Hachem M, Barresi S, Diociaiuti A, Boldrini R, Condorelli AG, Capoluongo E, Proto V, **Scuvera** G, Has C, Tartaglia M, Castiglia D. Phenotypic Features of Epidermolysis Bullosa Simplex due to KLHL24 Mutations in 3 Italian Cases. *Acta Derm Venereol.* 2018 Sep 18.

Rodari G, **Scuvera** G, Ulivieri FM, Profka E, Menni F, Saletti V, Esposito S, Bergamaschi S, Ferrante E, Eller-Vainicher C, Esposito S, Arosio M, Giavoli C. . Progressive bone impairment with age and pubertal development in neurofibromatosis type I. *Arch Osteoporos.* 2018 Aug 27;13(1):93

Paganini L, Pesenti C, Milani D, Fontana L, Motta S, Sirchia SM, **Scuvera** G, Marchisio P, Esposito S, Cinnante CM, Tabano SM, Miozzo MR. A novel splice site variant in ITPR1 gene underlying recessive Gillespie syndrome. *Am J Med Genet A.* 2018 Jun;176(6):1427-1431.

Tucci A, Saletti V, Menni F, Cesaretti C, **Scuvera** G, Esposito S, Melloni G, Esposito S, Milani D, Cereda C, Cigada M, Tresoldi L, Viola F, Natacci F. Correction: The absence that makes the difference: choroidal abnormalities in Legius syndrome. *J Hum Genet.* 2018 Mar;63(3):391

Milani D, **Scuvera** G, Gatti M, Tolva G, Bonarrigo F, Esposito S, Gervasini C. Perthes disease: A new finding in Floating-Harbor syndrome. *Am J Med Genet A.* 2018 Mar;176(3):703-706.

Ferrari L, **Scuvera** G, Tucci A, Bianchessi D, Rusconi F, Menni F, Battaglioli E, Milani D, Riva P. Identification of an atypical microdeletion generating the RNF135-SUZ12 chimeric gene and causing a position effect in an NF1 patient with overgrowth. *Hum Genet.* 2017 Aug 3.

Tucci A, Saletti V, Menni F, Cesaretti C, **Scuvera** G, Esposito S, Melloni G, Esposito S, Milani D, Cereda C, Cigada M, Tresoldi L, Viola F, Natacci F. The absence that makes the difference: choroidal abnormalities in Legius syndrome. *J Hum Genet.* 2017 Jul 27.

Tucci A, Pezzani L, **Scuvera** G, Ronzoni L, Scola E, Esposito S, Milani D. Is cutis verticis Gyrate-Intellectual Disability syndrome an underdiagnosed condition? A case report and review of 62 cases. *Am J Med Genet A.* 2017 Mar;173(3):638-646.

Ciaccio C, Tucci A, **Scuvera** G, Estienne M, Esposito S, Milani D. 16p13 microduplication without CREBBP involvement: Moving toward a phenotype delineation. *Eur J Med Genet.* 2017 Mar;60(3):159-162

Tucci A, Ciaccio C, **Scuvera** G, Esposito S, Milani D. MIR137 is the key gene mediator of the syndromic obesity phenotype of patients with 1p21.3 microdeletions. *Mol Cytogenet.* 2016 Nov 3;9:80

Esposito S, Guez S, Orenti A, Tadini G, **Scuvera** G, Corti L, Scala A, Biganzoli E, Berti E, Principi N. Autoimmunity and Cytokine Imbalance in Inherited Epidermolysis Bullosa. *Int J Mol Sci.* 2016 Sep 24;17(10).

Azzollini J, **Scuvera** G, Bruno E, Pasanisi P, Zaffaroni D, Calvello M, Pasini B, Ripamonti CB, Colombo M, Pensotti V, Radice P, Peissel B, Manoukian S. Mutation detection rates associated with specific selection criteria for BRCA1/2 testing in 1854 high-risk families: A monocentric Italian study. *Eur J Intern Med.* 2016 Jul;32:65-71.

Ronzoni L, Saletti V, **Scuvera** G, Esposito S, Milani D. Response to "Characteristics of 2p15-p16.1 microdeletion syndrome: review and description of two additional patients". *Congenit Anom (Kyoto).* 2015 Nov;55(4):191-2

Ovarian Cancer Association Consortium, Breast Cancer Association Consortium, and Consortium of Modifiers of BRCA1 and BRCA2, Hollestelle A, van der Baan FH, Berchuck A, Johnatty SE, Aben KK, Agnarsson BA, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Anton-Culver H, Antonenkova NN, Antoniou AC, Apicella C, Arndt V, Arnold N, Arun BK, Arver B, Ashworth A; Australian Ovarian Cancer Study Group, Baglietto L, Balleine R, Bandera EV, Barrowdale D, Bean YT, Beckmann L, Beckmann MW, Benitez J, Berger A, Berger R, Beuselinck B, Bisogna M, Bjorge L, Blomqvist C, Bogdanova NV, Bojesen A, Bojesen SE, Bolla MK, Bonanni B, Brand JS, Brauch H; Breast Cancer Family Register, Brenner H, Brinton L, Brooks-Wilson A, Bruinsma F, Brunet J, Brüning T, Budzilowska A, Bunker CH, Burwinkel B, Butzow R, Buys SS, Caligo MA, Campbell I, Carter J, Chang-Claude J, Chanock SJ, Claes KB, Collée JM, Cook LS, Couch FJ, Cox A, Cramer D, Cross SS, Cunningham JM, Cybulski C, Czene K, Damiola F, Dansonka-Mieszkowska A, Darabi H, de la Hoya M, deFazio A, Dennis J, Devilee P, Dicks EM, Diez O, Doherty JA, Domchek SM, Dorfling CM, Dörk T, Silva ID, du Bois A, Dumont M, Dunning AM, Duran M, Easton DF, Eccles D, Edwards RP, Ehrencrona H, Ejlertsen B, Ekici AB, Ellis SD; EMBRACE, Engel C, Eriksson M, Fasching PA, Feliubadalo L, Figueroa J, Flesch-Janys D, Fletcher O, Fontaine A, Fortuzzi S, Fostira F, Fridley BL, Friebel T, Friedman E, Friel G, Frost D, Garber J, García-Closas M, Gayther SA; GEMO Study Collaborators; GENICA Network, Gentry-Maharaj A, Gerdes AM, Giles GG, Glasspool R, Glendon G, Godwin AK, Goodman MT, Gore M, Greene MH, Grip M, Gronwald J, Gschwantler Kaulich D, Guénel P, Guzman SR, Haeberle L, Haiman CA, Hall P, Halverson SL, Hamann U, Hansen TV, Harter P, Hartikainen JM, Healey S; HEBON, Hein A, Heitz F, Henderson BE, Herzog J, T Hildebrandt MA, Høgdall CK, Høgdall E, Hogervorst FB, Hopper JL, Humphreys K, Huzarski T, Imyanitov EN, Isaacs C, Jakubowska A, Janavicius R, Jaworska K, Jensen A, Jensen UB, Johnson N, Jukkola-Vuorinen A, Kabisch M, Karlan BY, Kataja V, Kauff N; KConFab Investigators, Kelemen LE, Kerin MJ, Kiemeny LA, Kjaer SK, Knight JA, Knol-Bout JP, Konstantopoulou I, Kosma VM, Krakstad C, Kristensen V, Kuchenbaecker KB, Kupryjanczyk J, Laitman Y, Lambrechts D, Lambrechts S, Larson MC, Lasa A, Laurent-Puig P, Lazaro C, Le ND, Le Marchand L, Leminen A, Lester J, Levine DA, Li J, Liang D, Lindblom A, Lindor N, Lissowska J, Long J, Lu KH, Lubinski J, Lundvall L, Lurie G, Mai PL, Mannermaa A, Margolin S, Mariette F, Marme F, Martens JW, Massuger LF, Maugard C, Mazoyer S, McGuffog L, McGuire V, McLean C, McNeish I, Meindl A, Menegaux F, Menéndez P, Menkiszak J, Menon U, Mensenkamp AR, Miller N, Milne RL, Modugno F, Montagna M, Moysich KB, Müller H, Mulligan AM, Muranen TA, Narod SA,

Nathanson KL, Ness RB, Neuhausen SL, Nevanlinna H, Neven P, Nielsen FC, Nielsen SF, Nordestgaard BG, Nussbaum RL, Odunsi K, Offit K, Olah E, Olopade OI, Olson JE, Olson SH, Oosterwijk JC, Orlow I, Orr N, Orsulic S, Osorio A, Ottini L, Paul J, Pearce CL, Pedersen IS, Peissel B, Pejovic T, Pelttari LM, Perkins J, Permut-Wey J, Peterlongo P, Peto J, Phelan CM, Phillips KA, Piedmonte M, Pike MC, Platte R, Plisiecka-Halasa J, Poole EM, Poppe B, Pylkäs K, Radice P, Ramus SJ, Rebbeck TR, Reed MW, Rennert G, Risch HA, Robson M, Rodriguez GC, Romero A, Rossing MA, Rothstein JH, Rudolph A, Runnebaum I, Salani R, Salvesen HB, Sawyer EJ, Schildkraut JM, Schmidt MK, Schmutzler RK, Schneeweiss A, Schoemaker MJ, Schrauder MG, Schumacher F, Schwaab I, **Scuvera G** et al. No clinical utility of KRAS variant rs61764370 for ovarian or breast cancer. *Gynecol Oncol.* 2015 May 2. pii: S0090-8258(15)00863-X. doi: 10.1016/j.ygyno.2015.04.034. Review

Blein S, Bardel C, Danjean V, McGuffog L, Healey S, Barrowdale D, Lee A, Dennis J, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Terry MB, Chung WK, Goldgar DE, Buys SS; BCFR, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Neuhausen SL, Ding YC, Gerdes AM, Ejlertsen B, Nielsen FC, Hansen TV, Osorio A, Benitez J, Andrés-Conejero R, Segota E, Weitzel JN, Thelander M, Peterlongo P, Radice P, Pensotti V, Dolcetti R, Bonanni B, Peissel B, Zaffaroni D, **Scuvera G** et al. An original phylogenetic approach identified mitochondrial haplogroup T1a1 as inversely associated with breast cancer risk in BRCA2 mutation carriers. *Breast Cancer Res.* 2015 Apr 25;17(1):61.

Rebbeck TR, Mitra N, Wan F, Sinilnikova OM, Healey S, McGuffog L, Mazoyer S, Chenevix-Trench G, Easton DF, Antoniou AC, Nathanson KL; CIMBA Consortium, Laitman Y, Kushnir A, Paluch-Shimon S, Berger R, Zidan J, Friedman E, Ehrencrona H, Stenmark-Askmal M, Einbeigi Z, Loman N, Harbst K, Rantala J, Melin B, Huo D, Olopade OI, Seldon J, Ganz PA, Nussbaum RL, Chan SB, Odunsi K, Gayther SA, Domchek SM, Arun BK, Lu KH, Mitchell G, Karlan BY, Walsh C, Lester J, Godwin AK, Pathak H, Ross E, Daly MB, Whittemore AS, John EM, Miron A, Terry MB, Chung WK, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, Neuhausen SL, Ding YC, Ejlertsen B, Gerdes AM, Hansen Tv, Ramón y Cajal T, Osorio A, Benitez J, Godino J, Tejada MI, Duran M, Weitzel JN, Bobolis KA, Sand SR, Fontaine A, Savarese A, Pasini B, Peissel B, Bonanni B, Zaffaroni D, Vignolo-Lutati F, **Scuvera G** et al. Association of type and location of BRCA1 and BRCA2 mutations with risk of breast and ovarian cancer. *JAMA.* 2015 Apr 7;313(13):1347-61.

Blanco I, Kuchenbaecker K, Cuadras D, Wang X, Barrowdale D, de Garibay GR, Librado P, Sánchez-Gracia A, Rozas J, Bonifaci N, McGuffog L, Pankratz VS, Islam A, Mateo F, Berenguer A, Petit A, Català I, Brunet J, Feliubadaló L, Tornero E, Benítez J, Osorio A, Cajal TR, Nevanlinna H, Aittomäki K, Arun BK, Toland AE, Karlan BY, Walsh C, Lester J, Greene MH, Mai PL, Nussbaum RL, Andrulis IL, Domchek SM, Nathanson KL, Rebbeck TR, Barkardottir RB, Jakubowska A, Lubinski J, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Claes K, Van Maerken T, Díez O, Hansen TV, Jønson L, Gerdes AM, Ejlertsen B, de la Hoya M, Caldés T, Dunning AM, Oliver C, Fineberg E, Cook M, Peock S, McCann E, Murray A, Jacobs C, Pichert G, Lalloo F, Chu C, Dorkins H, Paterson J, Ong KR, Teixeira MR; Teixeira, Hogervorst FB, van der Hout AH, Seynaeve C, van der Luijt RB, Ligtenberg MJ, Devilee P, Wijnen JT, Rookus MA, Meijers-Heijboer HE, Blok MJ, van den Ouweland AM, Aalfs CM, Rodriguez GC, Phillips KA, Piedmonte M, Nerenstone SR, Bae-Jump VL, O'Malley DM, Ratner ES, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Rhiem K, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Plendl HJ, Niederacher D, Sutter C, Wang-Gohrke S, Steinemann D, Preisler-Adams S, Kast K, Varon-Mateeva R, Gehrig A, Bojesen A, Pedersen IS, Sunde L, Jensen UB, Thomassen M, Kruse TA, Foretova L, Peterlongo P, Bernard L, Peissel B, **Scuvera G** et al. Assessing Associations between the AURKA-HMMR-TPX2-TUBG1 Functional Module and Breast Cancer Risk in BRCA1/2 Mutation Carriers. *PLoS One*. 2015 Apr 1;10(4):e0120020.

Kabisch M, Bermejo JL, Dünnebier T, Ying S, Michailidou K, Bolla MK, Wang Q, Dennis J, Shah M, Perkins BJ, Czene K, Darabi H, Eriksson M, Bojesen SE, Nordestgaard BG, Nielsen SF, Flyger H, Lambrechts D, Neven P, Peeters S, Weltens C, Couch FJ, Olson JE, Wang X, Purrington K, Chang-Claude J, Rudolph A, Seibold P, Flesch-Janys D, Peto J, Dos-Santos-Silva I, Johnson N, Fletcher O, Nevanlinna H, Muranen TA, Aittomäki K, Blomqvist C, Schmidt MK, Broeks A, Cornelissen S, Hogervorst FB, Li J, Brand JS, Humphreys K, Guénel P, Truong T, Menegaux F, Sanchez M, Burwinkel B, Marmé F, Yang R, Bugert P, González-Neira A, Benitez J, Pilar Zamora M, AriasPerez JI, Cox A, Cross SS, Reed MW, Andrulis IL, Knight JA, Glendon G, Tchatchou S, Sawyer EJ, Tomlinson I, Kerin MJ, Miller N; kConFabInvestigators; AustralianOvarianCancerStudy Group, Haiman CA, Schumacher F, Henderson BE, Le Marchand L, Lindblom A, Margolin S, Hooning MJ, Hollestelle A, Kriege M, Koppert LB, Hopper JL, Southey MC, Tsimiklis H, Apicella C, Slettedahl S, Toland AE, Vachon C, Yannoukakos D, Giles GG, Milne RL, McLean C, Fasching PA, Ruebner M, Ekici AB, Beckmann MW, Brenner H, Dieffenbach AK, Arndt V, Stegmaier C, Ashworth A, Orr N, Schoemaker MJ, Swerdlow A, Garcia-Closas M, Figueroa J, Chanock SJ, Lissowska J, Goldberg MS, Labrèche F, Dumont M, Winqvist R, Pylkäs K, Jukkola-Vuorinen A, Grip M, Brauch H, Brüning

T, Ko YD; The GENICA Network, Radice P, Peterlongo P, **Scuvera G** et al. Inherited variants in the innercentromereprotein (INCENP) gene of the chromosomal passenger complex contribute to the susceptibility of ER negative breast cancer. *Carcinogenesis*. 2015 Jan 13.

Peterlongo P, Chang-Claude J, Moysich KB, Rudolph A, Schmutzler RK, Simard J, Soucy P, Eeles RA, Easton DF, Hamann U, Wilkening S, Chen B, Rookus MA, Schmidt MK, van der Baan FH, Spurdle AB, Walker LC, Lose F, Maia AT, Montagna M, Matricardi L, Lubinski J, Jakubowska A, Gómez Garcia EB, Olopade OI, Nussbaum RL, Nathanson KL, Domchek SM, Rebbeck TR, Arun BK, Karlan BY, Orsulic S, Lester J, Chung WK, Miron A, Southey MC, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Ding YC, Neuhausen SL, Hansen TV, Gerdes AM, Ejlertsen B, Jønson L, Osorio A, Martínez-Bouzas C, Benitez J, Conway EE, Blazer KR, Weitzel JN, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, **Scuvera G** et al. Candidate Genetic Modifiers for Breast and Ovarian Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*. 2015 Jan;24(1):308-16.

Osorio A, Milne RL, Kuchenbaecker K, Vaclová T, Pita G, Alonso R, Peterlongo P, Blanco I, de la Hoya M, Duran M, Díez O, Ramón Y Cajal T, Konstantopoulou I, Martínez-Bouzas C, Andrés Conejero R, Soucy P, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, Swe-BrcA, Arver B, Rantala J, Loman N, Ehrencrona H, Olopade OI, Beattie MS, Domchek SM, Nathanson K, Rebbeck TR, Arun BK, Karlan BY, Walsh C, Lester J, John EM, Whittemore AS, Daly MB, Southey M, Hopper J, Terry MB, Buys SS, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, Neuhausen SL, Ding YC, Hansen TV, Jønson L, Ejlertsen B, Gerdes AM, Infante M, Herráez B, Moreno LT, Weitzel JN, Herzog J, Weeman K, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, **Scuvera G** et al. DNA glycosylases involved in base excision repair may be associated with cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *PLoS Genet*. 2014 Apr 3;10(4):e1004256.

Catucci I, Peterlongo P, Ciceri S, Colombo M, Pasquini G, Barile M, Bonanni B, Verderio P, Pizzamiglio S, Foglia C, Falanga A, Marchetti M, Galastri L, Bianchi T, Corna C, Ravagnani F, Bernard L, Fortuzzi S, Sardella D, **Scuvera G**, Peissel B, Manoukian S, Tondini C, Radice P. PALB2 sequencing in Italian familial breast cancer cases reveals a high-risk mutation recurrent in the province of Bergamo. *Genet Med*. 2014 Sep;16(9):688-94.

Kuchenbaecker KB, Neuhausen SL, Robson M, Barrowdale D, McGuffog L, Mulligan AM, Andrulis IL, Spurdle AB, Schmidt MK, Schmutzler RK, Engel C, Wappenschmidt B, Nevanlinna H, Thomassen M, Southey M, Radice P, Ramus SJ, Domchek SM, Nathanson KL, Lee A, Healey S, Nussbaum RL, Rebbeck TR, Arun BK, James P, Karlan BY, Lester J, Cass I; Breast Cancer Family Registry, Terry MB, Daly MB, Goldgar DE, Buys SS, Janavicius R, Tihomirova L, Tung N, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, v O Hansen T, Ejlersen B, Gerdes AM, Nielsen FC, Dennis J, Cunningham J, Hart S, Slager S, Osorio A, Benitez J, Duran M, Weitzel JN, Tafur I, Hander M, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Roversi G, **Scuvera G** et al, CIMBA. Associations of common breast cancer susceptibility alleles with risk of breast cancer subtypes in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Breast Cancer Res.* 2014 Dec 31;16(6):3416.

Spurdle AB, Couch FJ, Parsons MT, McGuffog L, Barrowdale D, Bolla MK, Wang Q, Healey S, Schmutzler R, Wappenschmidt B, Rhiem K, Hahnen E, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Plendl H, Niederacher D, Sutter C, Wang-Gohrke S, Steinemann D, Preisler-Adams S, Kast K, Varon-Mateeva R, Ellis S, Frost D, Platte R, Perkins J, Evans DG, Izatt L, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Cole T, **Scuvera G**, Manoukian S et al, ABCTB Investigators; EMBRACE Group; GENICA Network; HEBON Group; kConFab Investigators. Refined histopathological predictors of BRCA1 and BRCA2 mutation status: a large-scale analysis of breast cancer characteristics from the BCAC, CIMBA, and ENIGMA consortia. *Breast Cancer Res.* 2014 Dec 23;16(6):3419.

Moncini S, Bedeschi MF, Castronovo P, Crippa M, Calvello M, Garghentino RR, **Scuvera G**, Finelli P, Venturin M. ATRX mutation in two adult brothers with non-specific moderate intellectual disability identified by exome sequencing. *Meta Gene.* 2013 Oct 29;1:102-8.

Masserini B, Bedeschi MF, Bianchi V, **Scuvera G**, Beck-Peccoz P, Lalatta F, Selicorni A, Orsi E. Prevalence of diabetes and pre-diabetes in a cohort of Italian young adults with Williams syndrome. *Am J Med Genet A.* 2013 Apr;161A(4):817-21.

Dichiaro che le informazioni riportate nel presente Curriculum Vitae sono esatte e veritiere.

Autorizzo il trattamento dei dati e la pubblicazione sul sito web della Fondazione IRCCS "Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico" di Milano, ai sensi della normativa vigente ed in particolare dell'art. 15 del d.lgs. n. 33 del 14 marzo 2013.

Milano, 08/11/2018

In fede

Giulietta Scuvera

