

Palma Finelli

Professore Associato Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi Milano



Dirigente Biologo, Laboratorio Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico

Posizione attuale: Professore Associato Genetica Medica (MED/03), Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano, Università degli Studi di Milano.

Direttore della Scuola in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano

Titolare di Convenzione tra UNIMI e con IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico dove svolge la propria attività scientifica e diagnostica nel Laboratorio di Genetica Medica.

Educazione universitaria e post universitaria

1992- Laurea in Scienze Biologiche, Università degli Studi di Bari, 110/110 e lode.

1996- Conseguitamento del Dottorato di ricerca in Genetica ed Evoluzione Molecolare, Università degli Studi di Bari.

2002- Diploma di specializzazione in Genetica Medica, Università di Milano, 70/70 e lode.

Curriculum formativo

1992-1996 Titolare di una borsa di studio quadriennale Telethon.

1995-1996 Ospite presso il Dept. of Pathology, University of Cambridge (UK) svolge attività sperimentale nel gruppo del Prof. M. Ferguson-Smith.

1997-1998 Titolare di una borsa di studio presso l'Ospedale Policlinico Maggiore di Milano, Laboratorio di Biologia Molecolare coordinato dal Prof. Antonino Neri.

1998-2002 Ricercatore a contratto presso il laboratorio di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare dell'Istituto Auxologico Italiano (IRCCS) (responsabile Prof.ssa L. Larizza). In tale sede contribuisce anche all'attività diagnostica di sindromi su base cromosomica e genomica.

2002-2008 Ricercatore presso l'Università degli Studi di Milano, SSD MED/03 (Genetica Medica), Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche.

Marzo 2006 Vincitore della Valutazione Comparativa ad un posto di Professore Associato, SSD MED03 bandito dall'Università di Milano, e chiamata nell'ottobre 2008 è stata chiamata dalla Facoltà di Medicina e Chirurgia, a ricoprire tale ruolo Accademico, con afferenza presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche e successivamente presso Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano.

2008- maggio 2022. Convenzionamento con IRCCS Istituto Auxologico Italiano come responsabile di una Unità di ricerca presso il laboratorio di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare

Dal 2016 ad oggi Direttore della Scuola in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano

Da Maggio 2022 Convenzionamento con IRCCS Fondazione Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico dove responsabile della UOS laboratorio di Genetica Medica.

Attività didattica

E' docente, dal 2002 ad oggi, di Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi, Milano. La sua attività didattica è stata articolata nei corsi di laurea:

- magistrale (CdL Medicina e Chirurgia, International Medical School (IMS), CdL Medical Biotechnology and Molecular Medicine),
- lauree triennali (CdL Biotecnologie Mediche, CdL Infermieristica, CdL Logopedia, CdL Audiometria, CdL Audioprotesi),

- corsi post lauream (Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e Scuola di Specializzazione in Ortopedia).

Membro del Collegio del corso di dottorato:

- Patologia e Neuropatologia Sperimentale
- Medicina Sperimentale e Biotecnologie Mediche
- Medicina Sperimentale

Incarichi scientifico organizzative

Membro della commissione paritetica corso di laurea magistrale IMS, corso di laurea magistrale Medical Biotechnology and Molecular Medicine, e corso di laurea triennale Biotecnologie Mediche. Membro del Comitato Ordinatore: della Scuola di Specialità in Genetica Medica, del corso di laurea internazionale IMS.

Attività di Referee nazionale/internazionale per valutazione progetti di ricerca

- MIUR: Programma per Giovani Ricercatori "Rita Levi Montalcini"
- The National Science Centre (Narodowe Centrum Nauki)

Attività di Revisore

Manoscritti sottoposti a riviste peer reviewed nel settore della citogenomica, genomica , genetica

molecolare: American Journal of Medical Genetics, Clinical Cancer Research, Clinical Genetics, Mammalian Genome, Cytogenetic and Genome Research, Gene Chromosome and Cancer, Journal of Clinical Investigation, Journal of Endocrinology Investigation, BMC Medical Genetics, Clinical case report, Scientific Report, BMJ Case report, Current Pharmaceutical Biotechnology, European Journal of Medical Genetics, European Journal of Human Genetics, Frontiers in Genetics, Endocrinology Diabetes and Metabolism, Italian Journal of Pediatrics, Molecular Probes, Frontier Pediatrics, BMC Biology, European Journal of Medical Genetics, Genetics in Medicine, Human Mutation.

Progetti di ricerca di nazionali e internazionali:

- **Responsabile Scientifico Unità operativa PRIN** - Progetti di ricerca di rilevante interesse nazionale - Bando 2015/triennale Prot. 2015JHLY35: Molecular genetics and new directions for clinical management of growth disorders associated with genomic imprinting.
- **ERA-NET NEURON 2015:** Chromatin-related Intellectual disability syndromes: Molecular etiology and therapy (Italian group leader: Prof.ssa L. Larizza).
- **Responsabile Scientifico Unità operativa PRIN** Progetti di ricerca di rilevante interesse nazionale - Bando 2009/biennale - prot. 2009MBHZPR_004: Ricerca di nuovi difetti genetici nelle sindromi di Beckwith-Wiedemann e Silver-Russell tramite approcci whole-genome.
- **Accordo Quadro di collaborazione con le Università della Lombardia sottoscritto l'1 luglio 2009, di cui alla Delibera di Giunta Regionale n. 9139 del 30 marzo 2009 così come integrata dalla DGR n. 9565 dell'11 giugno 2009.** Membro del team dell' UO1 Genetica Medica Università di Milano (Responsabile Prof.ssa L. Larizza). Titolo Progetto di ricerca: Ottimizzazione della diagnosi molecolare di malattie rare causate da difetti epigenetici.
- **Responsabile Scientifico Unità operativa PRIN** - Progetti di ricerca di rilevante interesse nazionale – Bando 2006/biennale - prot. 2006065999_002: Ricerca di loci X-Linked coinvolti nello sviluppo autoimmunitario in pazienti Turner.
- **FIRST/PUR 2003-2008.**
- **2001-2004 Ricerca Finalizzata** (Ministero della Salute) "Validazione di test genetici integrati (comprendenti consulenza genetica e test molecolari) e loro coordinamento operativo su base interregionale".
- **2004-2007 Ricerca Finalizzata** (Ministero della Salute) "Sviluppo di nuove tecnologie applicabili alla diagnosi di malattie genetiche rare e del ritardo mentale".

- **2001-2021** responsabile di 20 Ricerche Correnti (Ministero della Salute) svolte presso Istituto Auxologico Italiano (08C924_2019; 08C925_2019; 08C725_2017; 08C726_2017; 08C621_2016; 08C623_2016; 08C622_2016; 08C501_2015; 08C302_2013; 08C301_2013; 08C203_2012; 08C204_2012; 08C101_2011; 08C001-2010; 08C702_2007; 08C602_2006; 08C604_2006; 08C506_2005; 08C401_2004; 08C505_2000).
- Responsabile di progetto con attribuzione di Fondi Dipartimentali (Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano). Titolo progetto “ Identificazione di nuove varianti geniche associate alla insufficienza ovarica primaria (POI) e ruolo del gene candidato POF1B nelle adesioni cellula-cellula”. Coordinatore Finelli Palma (MED/03) Partecipanti: Pietrini Grazia e Sala Mariaelvina (BIO/14).
- Responsabile di progetto biennale dal titolo “Dissecting the role in the POI pathogenesis of previously 59 identified genes by analysis of a new POI cohort and by functional studies in Drosophila models” . Finanziamento Dipartimentale su base progettuale.

SOCIETÀ SCIENTIFICHE

Membro di:

- Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.) dal 2002;
- European Cytogeneticist Association (E.C.A.) dal 2002
- European Society of Human Genetics (E.S.H.G) dal 2014.

Nell'ambito della SIGU ha collaborato all' attività dei Gruppo di lavoro Genetica oncologica (2002-2008), Epigenomica (EPISIGU) (dal 2014 al 2019), Citogenetica e Citogenomica (2019 ad oggi)

Membro del comitato del programma scientifico del convegno SIGU 2016.

E' stata inoltre membro della COST ACTION B19: Molecular cytogenetics of solid Tumors. 2000-2006 e in tale ambito ha partecipato alle attività del Working Group: Genome resources for FISH analysis and advanced molecular cytogenetic technologies (Co-ordinators: M. ROCCHI and C. BUYS) 2000-2006. Attualmente Co-Ordinator del Permanent Working Group “Integrity, Stability and Dynamics of Chromosomes” dell'E.C.A.

PRINCIPALI INTERESSI DI RICERCA

- Basi genetica e epigenetica dei disturbi della crescita. Individuazione di nuovi difetti genetici nelle sindromi di Beckwith-Wiedemann e Silver Russell mediante un approccio “genome wide”.
 - Basi genetiche della disabilità intellettiva associata a quadri malformativi: (1) sindromi da riarrangiamenti cromosomici o sbilanciamenti genomici in pazienti non inquadrati in sindromi note; (2) in pazienti con diagnosi clinica consistente di Cornelia De Lange, sindrome KBG, sindrome di Smith-Magenis (SMS) e sindromi correlate.
 - Individuazione di nuovi geni e network funzionali in patologie complesse mediante approccio “genome wide”: (1) Disordini dello spettro autistico, (2) Insufficienza ovarica primaria (POI) severa.
- Autore di 94 pubblicazioni su riviste scientifiche peer reviewed.
 Researcher ID A-3578 - orcid.org/0000-0001-8464-6906.
 Citations Metrix: Sum of the time cited 2303; h-index 28 (Scopus ID 7005294615)

PUBBLICAZIONI

- 1) Bestetti I, Crippa M, Sironi A, Tumiatti F, Masciadri M, Smeland MF, Naik S, Murch O, Bonati MT, Spano A, Cattaneo E, Mariani M, Gotta F, Crosti F, Cavalli P, Pantaleoni C, Natacci F, Bedeschi MF, Milani D, Maitz S, Selicorni A, Spaccini L, Peron A, Russo S, Larizza L, Low K, **Finelli P.** Expanding the Molecular Spectrum of ANKRD11 Gene Defects in 33 Patients with a Clinical Presentation of KBG Syndrome. Int J Mol Sci. 2022 May 25;23(11):5912. doi: 10.3390/ijms23115912.

- 2) Berardo Rinaldi, Roberta Villa, Alessandra Sironi, Livia Garavelli, **Palma Finelli**, Maria Francesca Bedeschi. Smith-Magenis Syndrome–Clinical Review, Biological Background and Related Disorders. *Genes (Basel)* 2022 Feb 11;13(2):335. doi: 10.3390/genes13020335. PMID: 35205380
- 3) Bestetti I, Barbieri C, Sironi A, Specchia V, Yatsenko SA, De Donno MD, Caslini C, Gentilini D, Crippa M, Larizza L, Marozzi A, Rajkovic A, Toniolo D, Bozzetti MP, **Finelli P**. Targeted whole exome sequencing and Drosophila modelling to unveil the molecular basis of primary ovarian insufficiency. *Hum Reprod.* 2021 Oct 18;36(11):2975-2991. doi: 10.1093/humrep/deab192. PMID: 34480478
- 4) Alari V, Scalmani P, Ajmone PF, Perego S, Avignone S, Catusi I, Lonati PA, Borghi MO, **Finelli P**, Terragni B, Mantegazza M, Russo S, Larizza L. Histone Deacetylase Inhibitors Ameliorate Morphological Defects and Hypoexcitability of iPSC-Neurons from Rubinstein-Taybi Patients. *Int J Mol Sci.* 2021 May 28;22(11):5777. doi: 10.3390/ijms22115777. PMID: 35205380
- 5) Calzari L, Barcella M, Alari V, Braga D, Muñoz-Viana R, Barlassina C, **Finelli P**, Gervasini C, Barco A, Russo S, Larizza L. Transcriptome Analysis of iPSC-Derived Neurons from Rubinstein-Taybi Patients Reveals Deficits in Neuronal Differentiation. *Mol Neurobiol.* 2020 Sep;57(9):3685-3701. doi: 10.1007/s12035-020-01983-6. PMID: 35205380
- 6) Crippa M, Bestetti I, Maitz S, Weiss K, Spano A, Masciadri M, Smithson S, Larizza L, Low K, Cohen L, **Finelli P**. SETD5 Gene Haploinsufficiency in Three Patients With Suspected KBG Syndrome. *Front Neurol.* 2020 Jul 24;11:631. doi: 10.3389/fneur.2020.00631. PMID: 35205380
- 7) Crippa M, Malatesta P, Bonati MT, Trapasso F, Fortunato F, Annesi G, Larizza L, Labate A, **Finelli P**, Perrotti N, Gambardella A. A familial t(4;8) translocation segregates with epilepsy and migraine with aura. *Ann Clin Transl Neurol.* 2020 May;7(5):855-859. doi: 10.1002/acn3.51040. Epub 2020 Apr 21. PMID: 3520538
- 8) Rossetti R, Ferrari I, Bestetti I, Moleri S, Brancati F, Petrone L, **Finelli P**, Persani L . Fundamental role of BMP15 in human ovarian folliculogenesis revealed by null and missense mutations associated with primary ovarian insufficiency. *Hum Mutat.* 2020 May;41(5):983-997. doi: 10.1002/humu.23988. Epub 2020 Feb 6 . PMID: 31957178
- 9) Crippa M, Bonati MT, Calzari L, Picinelli C, Gervasini C, Sironi A, Bestetti, Guzzetti S, Bellone S, Selicorni A, Mussa A, Riccio A, Ferrero GB, Russo S, Larizza L, **Finelli P**. Molecular etiology disclosed by array cgh in patients with Silver Russell syndrome or similar phenotypes *Front Genet.* 2019 Oct 15;10:955. doi: 10.3389/fgene.2019.00955. PMID: 31749829
- 10) Alari V, Russo S, Rovina D, Garzo M, Crippa M, Calzari L, Scalera C, Concolino D, Castiglioni E, Giardino D, Prosperi E, **Finelli P**, Gervasini C, Gowran A, Larizza L. Generation of three iPSC lines (IALi002, IALi004, IALi003) from Rubinstein-Taybi syndrome 1 patients carrying CREBBP non sense c.4435G>T, p.(Gly1479*) and c.3474G>A, p.(Trp1158*) and missense c.4627G>T, p.(Asp1543Tyr) mutations. *Stem Cell Res.* 2019 Aug 28;40:101553. PMID: 31491690
- 11) Bonati MT, Castronovo C, Sironi A, Zimbalatti D, Bestetti I, Crippa M, Novelli A, Loddo S, Dentici ML, Taylor J, Devillard F, Larizza L, **Finelli P**. 9q34.3 microduplications lead to neurodevelopmental disorders through EHMT1 overexpression. *Neurogenetics.* 2019 Jun 17. doi: 10.1007/s10048-019-00581-6. PMID: 31209758
- 12) Negri G, Magini P, Milani D, Crippa M, Biamino E, Piccione M, Sotgiu S, Perrià C, Vitiello G, Frontali M, Boni A, Di Fede E, Gandini MC, Colombo EA, Bamshad MJ, Nickerson DA, Smith JD, Loddo I, **Finelli P**, Seri M, Pippucci T, Larizza L, Gervasini C. Exploring by whole exome sequencing patients with initial diagnosis of Rubinstein-Taybi syndrome: the interconnections of epigenetic machinery disorders. *Hum Genet.* 2019 Mar;138(3):257-269.
- 13) Bestetti I, Castronovo C, Sironi A, Caslini C, Sala C, Rossetti R, Crippa M, Ferrari I, Pistocchi A, Toniolo D, Persani L, Marozzi A, **Finelli P**. High-resolution array-CGH analysis on 46,XX patients affected by early onset primary ovarian insufficiency discloses new genes involved in ovarian function. *Hum Reprod.* 2019 Mar 1;34(3):574-583. PMID: 30806792
- 14) Larizza L, **Finelli P**. Developmental disorders with intellectual disability driven by chromatin dysregulation: Clinical overlaps and molecular mechanisms. *Clin Genet.* 2019 Feb;95(2):231-240. Review. PMID: 29672823

- 15) Cirello V, Giorgini V, Castronovo C, Marelli S, Mainini E, Sironi A, Recalcati MP, Pessina M, Giardino D, Larizza L, Persani L, **Finelli P**, Russo S, Fugazzola L. Segmental Maternal UPD of Chromosome 7q in a Patient With Pendred and Silver Russell Syndromes-Like Features. *Front Genet.* 2018 Nov 30;9:600.
- 16) Bestetti I, Sironi A, Catusi I, Mariani M, Giardino D, Manoukian S, Milani D, Larizza L, Castronovo C, **Finelli P**. 13q mosaic deletion including *RB1* associated to mild phenotype and no cancer outcome - case report and review of the literature *Mol Cytogenet.* 2018 Sep 19;11:53.
- 17) Alari V, Russo S, Rovina D, Gowran A, Garzo M, Crippa M, Mazzanti L, Scalera C, Prosperi E, Giardino D, Gervasini C, **Finelli P**, Pompilio G, Larizza L. Generation of the Rubinstein-Taybi syndrome type 2 patient-derived induced pluripotent stem cell line (IAli001-A) carrying the EP300 exon 23 stop mutation c.3829A > T, p.(Lys1277*). *Stem Cell Res.* 2018 Jul;30:175-179
- 18) Alari V, Russo S, Terragni B, Ajmone PF, Sironi A, Catusi I, Calzari L, Concolino D, Marotta R, Milani D, Giardino D, Mantegazza M, Gervasini C, **Finelli P**, Larizza L. iPSC-derived neurons of CREBBP- and EP300-mutated Rubinstein-Taybi syndrome patients show morphological alterations and hypoexcitability. *Stem Cell Res.* 2018 Jul;30:130-140
- 19) Colombo EA, Locatelli A, Cubells Sánchez L, Romeo S, Elcioglu NH, Maystadt I, Esteve Martínez A, Sironi A, Fontana L, **Finelli P**, Gervasini C, Pecile V, Larizza L. Rothmund-Thomson Syndrome: Insights from New Patients on the Genetic Variability Underpinning Clinical Presentation and Cancer Outcome. *Int J Mol Sci.* 2018 Apr 6;19(4)
- 20) Crippa M, Giangiobbe S, Villa R, Bestetti I, De Filippis T, Fatti L, Taurino J, Larizza L, Persani L, Bellini F, **Finelli P**, Bonati MT. A balanced reciprocal translocation t(10;15)(q22.3;q26.1) interrupting *ACAN* gene in a family with proportionate short stature. *J Endocrinol Invest.* 2018 Jan 4. doi: 10.1007/s40618-017-0819-3.
- 21) Russo S, Calzari L, Mussa A, Mainini E, Cassina M, Di Candia S, Clementi M, Guzzetti S, Tabano S, Miozzo M, Sirchia S, **Finelli P**, Prontera P, Maitz S, Sorge G, Calcagno A, Maghnie M, Divizia MT, Melis D, Manfredini E, Ferrero GB, Pecile V, Larizza L. A multi-method approach to the molecular diagnosis of overt and borderline 11p15.5 defects underlying Silver-Russell and Beckwith-Wiedemann syndromes. *Clin Epigenetics.* 2016 Apr 21;8:40.
- 22) Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, Priolo M, Crippa M, Mazzanti L, Wischmeijer A, Tamburrino F, Pippucci T, **Finelli P**, Larizza L, Gervasini C. From Whole Gene Deletion to Point Mutations of EP300-Positive Rubinstein-Taybi Patients: New Insights into the Mutational Spectrum and Peculiar Clinical Hallmarks. *Hum Mutat.* 2016 Feb;37(2):175-83. doi: 10.1002/humu.22922. Epub 2015 Nov 4
- 23) Roversi G, Picinelli C, Bestetti I, Crippa M, Perotti D, Ciceri S, Saccheri F, Collini P, Poliani PL, Catania S, Peissel B, Pagni F, Russo S, Peterlongo P, Manoukian S, **Finelli P**. Constitutional de novo deletion of the *FBXW7* gene in a patient with focal segmental glomerulosclerosis and multiple primitive tumors. *Sci Rep.* 2015 Oct 20;5:15454. doi: 10.1038/srep15454.
- 24) Cirello V, Rizzo R, Crippa M, Campi I, Bortolotti D, Bolzani S, Colombo C, Vannucchi G, Maffini MA, de Liso F, Ferrero S, **Finelli P**, Fugazzola L. Fetal cell microchimerism: a protective role in autoimmune thyroid diseases. *Eur J Endocrinol.* 2015 Jul;173(1):111-8.
- 25) Crippa M, Rusconi D, Castronovo C, Bestetti I, Russo S, Cereda A, Selicorni A, Larizza L, **Finelli P**. Familial intragenic duplication of *ANKRD11* underlying three patients of KBG syndrome. *Mol Cytogenet.* 2015 Mar 26;8:20.
- 26) Rusconi D, Negri G, Colapietro P, Picinelli C, Milani D, Spena S, Magnani C, Silengo MC, Sorasio L, Curtisova V, Cavaliere ML, Prontera P, Stangoni G, Ferrero GB, Biamino E, Fischetto R, Piccione M, Gasparini P, Salviati L, Selicorni A, **Finelli P**, Larizza L, Gervasini C. Characterization of 14 novel deletions underlying Rubinstein-Taybi syndrome: an update of the CREBBP deletion repertoire. *Hum Genet.* 2015 Jun;134(6):613-26.
- 27) Castronovo C, Crippa M, Bestetti I, Rusconi D, Russo S, Larizza L, Sangermani R, Bonati MT, and **Finelli P**. Complex *De Novo* Chromosomal Rearrangement at 15q11–q13 Involving an Intrachromosomal Triplication in a Patient with a Severe Neuropsychological Phenotype: Clinical Report and Review of the Literature. *Am J Med Genet A.* 2015 Jan;167A(1):221-30. [IF 2.048].

- 28) Crippa M, Bestetti I, Perotti M, Castronovo C, Tabano S, Picinelli C, Grassi, Larizza L, Pincelli AI, **Finelli P**. New case of trichorinophalangeal syndrome-like phenotype with a de novo t(2;8)(p16.1;q23.3) translocation which does not disrupt the TRPS1 gene.. BMC Medical Genetics BMC Med Genet. 2014; 2;15:52.
- 29) Parenti I, Rovina D, Masciadri M, Cereda A, Azzollini J, Picinelli C, Limongelli G, **Finelli P**, Selicorni A, Russo S, Gervasini C, Larizza L. Overall and allele-specific expression of the SMC1A gene in female Cornelia de Lange syndrome patients and healthy controls. Epigenetics. 2014; 9(7). [IF 5.108]
- 30) Negri G, Milani D, Colapietro P, Forzano F, Della Monica M, Rusconi D, Consonni L, Caffi LG, **Finelli P**, Scarano G, Magnani C, Selicorni A, Spena S, Larizza L, Gervasini C. Clinical and molecular characterization of Rubinstein-Taybi syndrome patients carrying distinct novel mutations of the EP300 gene. Clin Genet. 2014 Jan 29. doi: 10.1111/cge.12348.
- 31) S. Moncini, M.F. Bedeschi, P. Castronovo, M. Crippa, M. Calvello, R.R. Garghentino, G. Scuvera, **P. Finelli**, M. Venturin. ATRX mutation in two adult brothers with non-specific moderate intellectual disability identified by exome sequencing. Meta Gene 2013 1:102–108
- 32) Castronovo C, Rossetti R, Rusconi D, Recalcatti MP, Cacciatore C, Beccaria E, Calcaterra V, Invernizzi P, Larizza D, **Finelli P**, Persani L. Gene dosage as a relevant mechanism contributing to the determination of ovarian function in Turner syndrome. Hum Reprod. 2014, 29(2):368-79.
- 33) Castronovo C, Valtorta E, Crippa M, Tedoldi S, Romitti L, Amione MC, Gueneri S, Rusconi D, Ballarati L, Milani D, Grosso E, Cavalli P, Giardino D, Bonati MT, Larizza L, **Finelli P**. Design and validation of a pericentromeric BAC clone set aimed at improving diagnosis and phenotype prediction of supernumerary marker chromosomes. Mol Cytogenet. 2013 Oct 30;6(1):45.
- 34) Gervasini C, Picinelli C, Azzollini J, Rusconi D, Masciadri M, Cereda A, Marzocchi C, Zampino G, Selicorni A, Tenconi R, Russo S, Larizza L and **Finelli P**. Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome. BMC Medical Genetics.. 2013, 14:41.
- 35) Lleo A, Oertelt-Prigione S, Bianchi I, Calari L, **Finelli P**, Miozzo M, Lazzari R, Floreani A, Donato F, Colombo M, Gershwin ME, Podda M, Invernizzi P. Y chromosome loss in male patients with primary biliary cirrhosis. J Autoimmun. 2013;41:87-91.
- 36) Gervasini C, Parenti I, Picinelli C, Azzollini J, Masciadri M, Cereda A, Selicorni A, Russo S, **Finelli P**, Larizza L. Molecular characterization of a mosaic NIPBL deletion in a Cornelia de Lange patient with severe phenotype. Eur J Med Genet. 2013, 56(3):138-43.
- 37) Castronovo C, Rusconi D, Crippa M, Giardino D, Gervasini C, Milani D, Cereda A, Larizza L, Selicorni A, **Finelli P**. A novel mosaic NSD1 intragenic deletion in a patient with an atypical phenotype. Am J Med Genet A. 2013, 161(3):611-8.
- 38) Ticozzi N, Tiloca C, Mencacci NE, Morelli C, Doretto A, Rusconi D, Colombrita C, Sangalli D, Verde F, **Finelli P**, Messina S, Ratti A, Silani V. Oligoclonal bands in the cerebrospinal fluid of amyotrophic lateral sclerosis patients with disease-associated mutations. J Neurol. 2013, 260(1):85-92.
- 39) Elli FM, Ghirardello S, Giavoli C, Gangi S, Dioni L, Crippa M, **Finelli P**, Bergamaschi S, Mosca F, Spada A, Beck-Peccoz P. A new structural rearrangement associated to Wolfram syndrome in a child with a partial phenotype. Gene 2012, 509(1):168-72.
- 40) **Finelli P**, Sirchia SM, Masciadri M, Crippa M, Recalcatti MP, Rusconi D, Giardino D, Monti L, Cogliati F, Faravelli F, Natacci F, Zoccante L, Dalla Bernardina B, Russo S, Larizza L. Juxtaposition of heterochromatic and euchromatic regions by chromosomal translocation mediates a heterochromatic long-range position effect associated with a severe neurological phenotype. Molecular Cytogenetics 2012, 5:16.
- 41) Russo S, Masciadri M, Gervasini C, Azzollini Jacopo, Cereda A, Zampino G, Haas O, Scarano G, Di Rocco M, **Finelli P**, Tenconi R, Selicorni A, Larizza Lidia. Intragenic and large NIPBL rearrangements revealed by MLPA in Cornelia de Lange patients. Eur. Journal of Human Genetics 2012, :734-41.
- 42) Persani L, Bonomi M, Lleo A, Pasini S, Civardi F, Bianchi I, **Finelli P**, Miozzo M, Castronovo C, Sirchia S, Gershwin ME, Invernizzi P. Increased loss of the Y chromosome in peripheral blood cells in male patients with autoimmune thyroiditis. Journal of Autoimmunity 2012, 38:j193-6.

- 43) Rusconi D, Valtorta E, Rodeschini O, Giardino D, Lorenzo I, Predieri B, Losa M, Larizza L, **Finelli P**. Combined characterization of a pituitary adenoma and a subcutaneous lipoma in a MEN1 patient with a whole gene deletion. *Cancer Genet* 2011, 204:309-15.
- 44) Frigerio M, Passeri E, de Filippis T, Rusconi D, Valaperta R, Carminati M, Donnangelo A, Costa E, Persani L, **Finelli P**, Corbetta S. SNPs and real-time quantitative PCR method for constitutional allelic copy number determination, the VPRED1 marker case. *BMC Med Genet* 2011, 12:61.
- 45) Giardino D, Vignoli A, Ballarati L, Recalcati MP, Russo S, Camporeale N, Marchi M, **Finelli P**, Accorsi P, Giordano L, La Briola F, Chiesa V, Canevini MP, Larizza L. Genetic investigations on 8 patients affected by ring 20 chromosome syndrome. *BMC Med Genet*. 2010;11:146. [IF 2010: 2,44].
- 46) Ballarati L, Cereda A, Caselli R, Selicorni A, Recalcati MP, Maitz S, **Finelli P**, Larizza L, Giardino D. Genotype-phenotype correlations in a new case of 8p23.1 deletion and review of the literature. *Eur J Med Genet* 2011, 54:55-9.
- 47) Recalcati MP, Valtorta E, Romitti L, Giardino D, Manfredini E, Vaccari R, Larizza L, **Finelli P**. Characterisation of complex chromosome 18p rearrangements in two syndromic patients with immunological deficits. *Eur J Med Genet* 2010, 53(4):186-91.
- 48) Malvestiti F, Colombo D, Perego D, Rodeschini O, **Finelli P**, Larizza L, Giardino D. Fluorescence in situ hybridization dissection of a chronic myeloid leukemia case bearing the apparently balanced translocations (9;22)(q34;q11) and (11;11)(p15;q13). *Cancer Genetics and Cytogenetics* 2009, 188(1):42-7.
- 49) Sirchia SM, Tabano S, Monti L, Recalcati MP, Gariboldi M, Grati FR, Porta G, **Finelli P**, Radice P, Miozzo M. Misbehaviour of XIST RNA in breast cancer cells. *PLoS One*. 2009, 4(5):e5559. Epub 2009 May 15.
- 50) Ballarati L, Recalcati MP, Bedeschi MF, Lalatta F, Valtorta C, Bellini M, **Finelli P**, Larizza L, Giardino D. Cytogenetic, FISH and array-CGH characterization of a complex chromosomal rearrangement carried by a mentally and language impaired patient. *Eur J Med Genet* 2009, 52:218-23.
- 51) Cirello V, Recalcati MP, Muzza M, Rossi S, Perrino M, Vicentini L, Beck-Peccoz P, **Finelli P**, and Fugazzola L. Cell Microchimerism in Papillary Thyroid Cancer: A Possible Role in Tumor Damage and Tissue Repair. *Cancer Research*. 2008, 68:(20).
- 52) Ballarati L, Rossi E, Bonati MT, Gimelli S, Maraschio P, **Finelli P**, Giglio S, Lapi E, Bedeschi MF, Guerneri S, Arrigo G, Patricelli MG, Mattina T, Guzzardi O, Pecile V, Police A, Scarano G, Larizza L, Zuffardi O, Giardino D. 13q deletion and CNS anomalies: further insights from karyotype-phenotype analyses of 14 patients. *Journal of Medical Genetics*. 2007, 44(1):e60.
- 53) **Finelli P**, Pincelli A, Russo S, Bonati M, Recalcati M, Masciadri M, Giardino D, Cavagnini F, Larizza L. Disruption of Friend of GATA 2 gene (FOG-2) by a de novo t(8;10) chromosomal translocation is associated with heart defects and gonadal dysgenesis. *Clin Genet*. 2007, 71:195-204.
- 54) Bonati MT, Russo S, **Finelli P**, Valsecchi MR, Cogliati F, Cavalleri F, Roberts W, Elia M, Larizza L. Evaluation of autism traits in Angelman syndrome: a resource to unfold autism genes. *Neurogenetics*. 2007, 8:169-78.
- 55) Giardino D, Valtorta E, De Canal G, Corti C, Valtorta C, **Finelli P**, Vardè C, Iandolo M, Marchese C, Larizza L. Prenatal Diagnosis of a Small Chromosome 2-Derived Supernumerary Marker, and Review of the Reported Cases. *Am J Med Genet A*. 2007, 143:2200-3.
- 56) Russo S, **Finelli P**, Recalcati MP, Ferraiuolo S, Cogliati F, Dalla Bernardina B, Tibiletti MG, Agosti M, Sala M, Bonati MT, Larizza L. Molecular and genomic characterisation of cryptic chromosomal alterations leading to paternal duplication of 11p15.5 Beckwith-Wiedemann region. *Journal of Medical Genetics* 2006, 43(8):e39.
- 57) Giardino D, Corti C, Ballarati L, **Finelli P**, Valtorta C, Botta G, Giudici M, Grosso E, Larizza L. Prenatal diagnosis of a *de novo* complex chromosome rearrangement (CCR) mediated by six breakpoints, and a review of 20 prenatally ascertained CCRs. *Prenatal Diagnosis*. 2006, 26(6):565-70. Review.
- 58) Bonati MT, **Finelli P**, Giardino D, Gottardi G, Roberts W, Larizza L. Trisomy 15q25.2-qter in an autistic child: genotype-phenotype correlations. *Am J Med Genet A*. 2005, 133:184-8.
- 59) Dalprà L, Giardino D, **Finelli P**, Corti C, Valtorta C, Guerneri S, Ilardi P, Fortuna R, Coviello D, Nocera G, Amico FP, Martinoli E, Sala E, Villa N, Crosti F, Chiodo F, Verdun di Cantogno L, Savin E, Croci G,

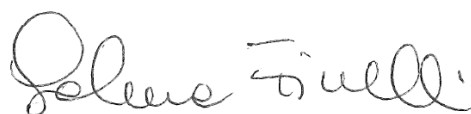
- Franchi F, Venti G, Donti E, Migliori V, Pettinari A, Bonifacio S, Centrone C, Torricelli F, Rossi S, Simi P, Granata P, Casalone R, Lenzini E, Artifoni L, Pecile V, Bellotti D, Caufin D, Police A, Cavani S, Piombo G, Pierluigi M, Larizza L. Cytogenetic and molecular evaluation of 241 small supernumerary marker chromosomes: cooperative study of 19 Italian laboratories. *Genetics in Medicine* 2005, 7:620-5.
- 60) Pierantoni GM, **Finelli P**, Valtorta E, Giardino D, Rodeschini O, Esposito F, Losa M, Fusco A and Larizza L. High-mobility group A2 gene expression is frequently induced in non-functioning pituitary adenomas (NFPAs), even in the absence of chromosome 12 polysomy. *Endocrine-Related Cancer* 2005, 12:867–874.
 - 61) Giardino D, **Finelli P**, Amico FP, Gottardi G, Civa R, Corona G, Nocera G, Larizza L. Unbalanced segregation of a complex four-way 5q23-31 insertion in the 5p13 band in a malformed child. *Eur. J. Hum. Genet.* 2004, 12 (6): 455-9.
 - 62) **Finelli P**, Natacci F, Bonati MT, Gottardi G, Engelen JJM, de Die-Smulders CEM, Sala M, Giardino D, Larizza L. FISH characterisation of an identical (16)(p11.2p12.2) tandem duplication in two unrelated patients with autistic behaviour. *Journal of Medical Genetics* 2004, 41(7):E90.
 - 63) Muller S, **Finelli P**, Neusser M, Wienberg JS. The evolutionary history of human chromosome 7. *Genomics* 2004, 8:458-67.
 - 64) Giardino D., **Finelli P.**, G Gottardi; G. De Canal, M. della Monica, L. Leonardo, G. Scarano and L. Larizza: Narrowing the candidate region of Albright Hereditary Osteodystrophy by deletion mapping in a patient with unbalanced cryptic translocation t(2;6)(q37.3;q26). *Am J Med Genet.* (2003).
 - 65) Giardino D., **Finelli P.**, Caufin D., Gottardi G., Lo Vasco R., Turolla L., Larizza L.: A pure 6p22-pter trisomic patient: refined FISH characterization and genotype-phenotype correlation. *Am J Med Genet* 2002, 108: 36-40.
 - 66) **Finelli P**, Pierantoni MP, Giardino D, Losa L, Rodeschini O, Fedele M, Valtorta E, Mortini P, Croce CM, Larizza L and Fusco A. The High Mobility Group A2 Genes is Amplified and Overexpressed in Human Prolactinomas. *Cancer Research* 2002, 62:2398-405.
 - 67) Giardino D., **Finelli P.**, S. Russo; G Gottardi; O Rodeschini ; MG Atza , F Natacci, L.Larizza. Small Familial Supernumerary Ring Chromosome 2: FISH Characterization and Genotype-phenotype Correlation. *Am J Med Genet* 2002, 111:319-23.
 - 68) **Finelli P.**, Giardino D., Russo S., Gottardi G., Cogliati F., Grugni G., Natacci F. and Larizza L.: Refined FISH Characterization of a *de novo* 1p22-p36.2 Paracentric Inversion and Associated 1p21-22 Deletion in a Patient with Signs of 1p36 Microdeletion Syndrome. *Am J Med Genet* 2001, 99:308-13.
 - 69) Ronchetti D, Bogni S, **Finelli P**, Lombardi L, Otsuki T, Maiolo AT, Neri A. Characterization of the t(4;14)(p16.3;q32) in the KMS-18 multiple myeloma cell line. *Leukemia* 2001, 15:864-865.
 - 70) **Finelli P.**, Fracchiolla N. S., Giardino D., Gottardi G., Lambertenghi Delilieri D., Cortelezzi A.,
 - 71) Larizza L., Lambertenghi Delilieri G.. FISH characterization of t(8;12)(q12;p13) observed as the sole karyotypic deviation in a myelodysplastic syndrome patient. *Cancer Genet Cytogenet* 2001, 130:75-8.
 - 72) **Finelli P.**, Cavalli P., Giardino D., Gottardi G., Natacci F., Savasta S., Larizza L. Patient with multiple anomalies and congenital cataract carrying supernumerary ring(1) containing the 1q21-22 region in which map the gene encoding the connexin 50. *Am J Med Genet* 2001, 104:157-164.
 - 73) D. Giardino, **P. Finelli**, G. Gottardi, D. Clerici, F. Mosca, V. Briscioli, L. Larizza: Cryptic subtelomeric translocation t(2;16)(q37;q24) segregating in a family with unexplained stillbirths and a dysmorphic, slightly retarded child *Eur. J. Hum. Genet.* 2001, 9: 881-886 .
 - 74) Muller S, Stanyon R, **Finelli P**, Archidiacono, N, Wienberg J. Molecular cytogenetic dissection of human chromosome 3 and 21 evolution. *Proc. Natl. Acad. Sci.* 2000 , 97(1) 206-11. [*IF* 2010: 9.771].
 - 75) **Finelli P.**, Giardino D., Rizzi N., Buiatoti S., Virduci T., Franzin A., Losa M., Larizza L.: Non-random Trisomies of chromosomes 5, 8 and 12 in the prolactinoma sub-type of pituitary adenomas: conventional cytogenetics and interphase FISH study. *Int. J. Cancer* 2000, 86:344-350.

- 76) Ronchetti D, **Finelli P**, Richelda R, Baldini L, Rocchi M, Viggiano L, Cuneo A, Bogni S, Fabris S, Lombardi L, Maiolo AT and Neri A: Molecular Analysis of 11q13 breakpoints in Multiple Myeloma: *Blood* 1999, 93 (4), 1330-1337.
- 77) **Finelli P**, O'Brien P.C.M., Stanyon R., Plesker R., Ferguson-Smith M.A., Wienberg J.: Reciprocal chromosome painting shows that the great difference in diploid number between human and african green monkey is mostly due to non-Robertsonian fissions. *Mamm. Genome* 1999, 10:713-8.
- 78) **Finelli P**, Fabris S., Zagano S., Baldini L., Nobili L., Lombardi L., Maiolo A.T., Neri A.: Detection of t(4:14)(p16.3;q32) chromosomal translocation in multiple myeloma by double color fluorescent in situ hybridization. *Blood* 1999, 15: 94: 724-32.
- 79) Fracchiolla NS, Colombo G, **Finelli P**, Neri N, Maiolo AT: EHT, a New Member of the MTHG8|ETO Gene Family, Maps on 20Q11 Region and Is Deleted in Acute Myeloid Leukemias. *Blood*. 1998, 92: 3481-4.
- 80) Zelante L, Dallapiccola B, Calvano S, Memeo E, Gasparini P, Simi P, Rossi S, **Finelli P**, Rocchi M, Archidiacono N.: Two mosaic-YX males carrying asymmetric Y chromosomes. *Clin. Genet.* 1997, 51:65-68.
- 81) Muller S, Koehler U, Wienberg J, Marzella R, **Finelli P**, Antonacci R, Rocchi M, Archidiacono N: Comparative fluorescence *in situ* hybridization mapping of primate chromosomes with *Alu*-PCR generated probes from human/rodent somatic cell hybrids. *Chrom. Res.* 1996, 4:38-42.
- 82) Barbetti F, Rocchi M, Bossolasco M, Cordera R, Sbraccia P, **Finelli P**, Consalez GG: The human skeletal muscle glycogenin gene: cDNA, tissue expression, and chromosomal localization. *Biochem Biophys Res Comm* 1996, 220: 72-77.
- 83) Pignata C, D'Agostino A, **Finelli P**, M. Fiore, I. Scotese, Cosentini E, Cuomo C, Venuta S.: Progressive deficiencies in blood T cells associated with a 10p12-13 interstitial deletion. *Clinical immunology and immunopathology* 1996, 80:9-15.
- 84) Villa A, Strina D, Frattarini A, Faranda S, Macchi P, **Finelli P**, Bozzi F, Susani L, Archidiacono N, Rocchi M, and Vezzoni P: The ZNF75 Zinc Finger Gene Subfamily: Isolation and Mapping of the Four Members in Human and Great Apes. *Genomics* 1996, 35:312-320.
- 85) Ferrari S, **Finelli P**, Rocchi M, Bianchi ME: The active gene that encodes human high mobility group 1 protein contains introns and maps to chromosome 13. *Genomics* 1996, 35:367-371.
- 86) **Finelli P**, Antonacci R, Marzella R, Lonoce A, Archidiacono N and Rocchi M: Structural organization of multiple alphoid subsets coexisting on human chromosomes 1, 4, 5, 7, 9, 15, 18, and 19. *Genomics* 1996, 38:325-330.
- 87) Archidiacono N, Antonacci R, Marzella R, **Finelli P**, Lonoce A, Rocchi M: Comparative mapping of human alphoid sequences in great apes, using fluorescence in situ hybridization. *Genomics* 1995, 25:477-484.
- 88) Antonacci R, Marzella R, **Finelli P**, Lonoce A, Forabosco A, Archidiacono N, Rocchi M: A panel of subchromosomal painting libraries representing over 300 regions of the human genome. *Cytogenet. Cell Genet.* 1995, 68:25-32.
- 89) Uncini A, Di Guglielmo G, Di Muzio A, Gambi D, Sabatelli M, Mignogna T, Tonali P, Marzella R, **Finelli P**, Archidiacono N and Rocchi M: Differential electrophysiological features of neuropathies associated with 17p11.2 deletion and duplication. *Muscle Nerve* 1995, 18:628-635.
- 90) Bozzetti MP, Massari S, **Finelli P**, Meggio F, Pinna L, Boldyreff B, Issinger O-G, Palumbo G, Ciriaco C, Bonaccorsi S, Pimpinelli S: The Ste locus component of the cry-Ste system of *Drosophila melanogaster*, encodes a protein mimicking some properties of the beta-subunit of casein kinase-2. *Proc. Natl. Acad. Sci.* 1995, 92, 6067-6071.
- 91) Mandich P, Schito AM, Bellone E, Antonacci R, **Finelli P**, Rocchi M, Ajmar F: Mapping of human NMDA receptor subunit (NMDAR2B) to chromosome 12p12. *Genomics* 1994, 22:216-218.
- 92) Archidiacono N, Marzella R, **Finelli P**, Antonacci R, Jones C, Rocchi M: Characterization of chimpanzee-hamster hybrids by chromosome painting. *Somatic Cell and Mol. Genet.* 1994, 20:439-442. [IF 2003: 0,835].

- 93) Rocchi M, Archidiacono N, Antonacci R, **Finelli P**, D'Aiuto L, Carbone R, Lindsay E, Baldini A: Cloning and comparative mapping of a recently evolved human chromosome 22-specific alpha satellite DNA. *Somatic Cell and Mol. Genet.* 1994, 20:443-448.
- 94) Szpirer C, Molne MM, Antonacci R, Jrmkins N, **Finelli P**, Szpirer J, Riviere M, Rocchi M, Gilbert DJ, Copeland NG, Gallo V: The genes encoding the glutamate receptor subunit KA1 anf KA2 (GRIK4 and GRIK5) are located on separate chromosomes in human, mouse, and rat. *Proc. Natl. Acad. Sci.* 1994, 91:11849-11853.

Milano, 21 giugno 2022

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

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Paolo Finelli". The signature is written in a cursive, flowing style with some loops and flourishes.