

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	GIORGIO, Elisa
Anno di nascita	1984
Qualifica	PhD, PROFESSORE ASSOCIATO in Genetica Medica
Amministrazione	
Incarico attuale	PROFESSORE ASSOCIATO
Numero telefonico dell'ufficio (se solo privato, omettere)	0382987732
E-mail istituzionale (se solo privato, omettere)	elisa.giorgio@unipv.it
Indirizzo Pec (se solo privato, omettere)	elisa.giorgio@biologo.onb.it

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

19/05/2021: Abilitazione scientifica nazionale a Professore Associato (II fascia), settore concorsuale 06/A1, settore scientifico disciplinare MED/03, Genetica Medica.

2021-oggi: Iscrizione all'albo professionale dell'Ordine Nazionale dei Biologi (28/1/21). Numero d'ordine AA_088162

2011-2014: Università degli studi di Torino. Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche ed Oncologia, ciclo XXVI- Genetica Umana. Titolo di Dottore di Ricerca (PhD) conseguito in data 27/1/2015. votazione ECCELLENTE.

18/12/2009 Superamento dell'Esame di Stato per la professione di Biologo, presso l'Università degli Studi di Pavia.

2006-2008 Università degli studi di Pavia. Facoltà di Scienze MM. FF. NN. Corso di laurea specialistica in BIOTECNOLOGIE INDUSTRIALI. Laura specialistica in BIOTECNOLOGIE INDUSTRIALI percorso BIOMOLECOLARE conseguita il 17-07-2008. votazione 110/110 e LODE

2003-2006 Università degli studi di Pavia. Facoltà di Scienze MM. FF. NN., Farmacia, Medicina e chirurgia. Corso di laurea interfacoltà in BIOTECNOLOGIE. Laurea di primo livello classe 1- BIOTECNOLOGIE, percorso MEDICO conseguita il 12-09-2006. votazione 110/110 e LODE

ESPERIENZA PROFESSIONALE

ATTIVITA' DI FORMAZIONE E DI RICERCA

01/10/2023-presente Università degli Studi di Pavia- Dipartimento di Medicina Molecolare- Genetica Medica. Professore Associato.

01/10/2020-30/09/2023 Università degli Studi di Pavia- Dipartimento di Medicina Molecolare- Genetica Medica. Ricercatore a tempo determinato di tipo B (RTDB).

01/04/2019-30/09/2020 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.
Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: "Exome sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental diseases".

01/04/2019-31/03/2020 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: “*Generation of Neuronal models to validate allele-specific silencing as a therapy for ADLD*”.

01/04/2018-31/03/2019 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: “*Disruption of Topologically associating domains (TADs) as emerging pathogenic mechanism in genetic disorders*”.

01/04/2017-31/03/2018 Fondazione Umberto Veronesi. Attività di ricerca nel campo della genetica medica svolta presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Università degli Studi di Torino.

Posizione: Post-doctoral Fellowship 2017 conferito dalla Fondazione Umberto Veronesi. Responsabile del progetto di ricerca: “*Allele-specific silencing as therapeutic strategy to tightly modulate gene expression in disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)*”.

01/04/2016-31/03/2017 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: “*Allele-specific small RNA interference (ASP-siRNA) as a potential therapy for autosomal dominant leukodystrophy (ADLD)*”.

01/04/2015-31/03/2016 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: “*Allele-specific small RNA interference (ASP-siRNA) as a potential therapy for autosomal dominant leukodystrophy (ADLD)*”.

01/01/2015-31/03/2015 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Responsabile scientifico: Prof. Alfredo Brusco. Borsa di Studio.

Posizione: post-doc fellow. Ottenimento e gestione risultati nell'ambito del seguente progetto di ricerca: “*Genetica della Leucodistrofia Autosomica Dominante*”

Maggio 2011: Visiting Fellow presso il Dip. Di Medicina, Genetica e Sviluppo, Università di Ginevra, Svizzera-Lab. Prof S. Antonarakis. Obiettivo: training per la messa a punto e l'utilizzo della tecnica “*Circular Chromosome Conformation Capture*” per identificare meccanismi di enhancer-adoption e misregolazioni di geni associate a patologie Mendeliane.

01/01/2011-31/12/2014 Università degli Studi di Torino- Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche ed Oncologia, ciclo XXVI- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Responsabile scientifico: Prof. Alfredo Brusco.

Ottenimento e gestione risultati nell'ambito del seguente progetto di ricerca: “*Genetica della Leucodistrofia Autosomica Dominante*”.

IL PROGETTO DI DOTTORATO è stato premiato durante congressi nazionali ed internazionali:

- SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) AWARD 2012 per la presentazione orale “*A 660 kb deletion centromeric to the lamin B1 gene (LMNB1) mimics LMNB1 duplication and causes adult-onset autosomal dominant leukodystrophy*”- Sorrento 24 novembre 2012
- ESHG YOUNG INVESTIGATOR AWARD 2013 to Elisa Giorgio for a presentation judged outstanding at the European Human Genetics Conference 2013- Parigi 10 June 2013

09/12/2009-08/12/2010 E.O. Ospedali Galliera- Genova; struttura complessa Laboratorio di genetica umana. Borsa di studio assegnata in seguito a procedura selettiva ed approvata giusta provvedimento n.590 del 25.06.2009. Attività di ricerca nel campo della genetica medica e delle malattie neurodegenerative.

01/06/2009-30/11/2009 Università degli Studi di Genova- Dipartimento di Neurologia, Oftalmologia e Genetica (DiNOG). Attività di ricerca nel campo della genetica medica e delle malattie neurodegenerative.

2006-2008 Università degli Studi di Pavia. Dipartimento di Patologia umana ed ereditaria - Sezione di Biologia Generale e Genetica Medica. Laboratorio di Genetica Umana e Molecolare. Responsabile Prof.ssa G. Camerino. Attività biennale di tirocinio necessaria alla stesura della tesi sperimentale “*Ricerca di mutazioni nel gene SF1 in pazienti 46, XY con inversione del sesso*”.

2005-2006 Istituto di Genetica Molecolare del CNR di Pavia; Laboratorio di Genetica Umana. Responsabile Dr.ssa Silvia Bione. Attività annuale di tirocinio necessaria alla stesura della tesi sperimentale “*Analisi della struttura aploipica del gene codificante per il recettore dell'ormone follicolo-stimolante (FSHR)*”.

ELENCO CORSI DI FORMAZIONI

- Grandangolo 2009: Genetica delle malattie complesse. Genova, 1-2 ottobre 2009. Organizzato da Accademia Nazionale di Medicina.
- La ricerca clinica. Dall'idea alla realizzazione: saper scrivere un buon progetto di ricerca. Genova, 15 ottobre 2009. Organizzato da E.O. Ospedali Galliera di Genova.
- XII Congresso Nazionale SIGU. Torino, 8-9-10 novembre 2009. Organizzato da Società Italiana Genetica Umana.
- IX corso di aggiornamento in Genetica Clinica "Disordini Genomici". Genova, 27 gennaio 2010. Organizzato da Istituto G. Gaslini di Genova.
- IX corso di aggiornamento in Genetica Clinica "CONNETTIVOPATIE". Genova, 17 marzo 2010. Organizzato da Istituto G. Gaslini di Genova.
- IX corso di aggiornamento in Genetica Clinica "EPIGENETICA". Genova, 21 aprile 2010. Organizzato da Istituto G. Gaslini di Genova.
- "Il Declino della mente nell'anziano". Genova 21-22 maggio 2010. Galliera Event presso Palazzo S. Giorgio, Genova.
- XIII Congresso Nazionale SIGU. Firenze 14-17 ottobre 2010. Organizzato da Società Italiana Genetica Umana.
- XVI Telethon Scientific Convention. Riva del Garda 7-9 marzo 2011
- May 2011. Visiting Fellow at the University of Genève, Dep. of Medicine, Genetics and Development, Laboratory of Professor Antonarakis to perform and learn Circular Chromosome Conformation Capture (4C) technique
- 62° ASHG 2012. San Francisco 6-10 novembre 2012
- XV Congresso SIGU 2012. Sorrento 21-24 novembre 2012
- XVII Telethon Scientific Convention. Riva del Garda 11-13 marzo 2013
- ESHG Conference 2013. Parigi 8-11 giugno 2013
- PENSARE E SVILUPPARE UN PROGETTO DI RICERCA: QUALCHE SUGGERIMENTO PRATICO. Torino 18 luglio 2013.
- ESHG-SIGU Conference 2014. Milano 31 maggio-03 giugno 2014.
- Neuraldevelopment and Neurodevelopmental Disorder, NENS Course. Torino 22-26 settembre 2014.
- SIGU 2014. Bologna 30-31 ottobre 2014.
- XVIII Telethon Scientific Convention. Riva del Garda 09-11 marzo 2015
- 11th Annual Meeting of the Oligonucleotide Therapeutics Society. Leiden, the Netherlands October 11-14, 2015.
- XVIII Congresso Nazionale SIGU, Rimini 21-23 ottobre 2015.
- Problematiche nell'analisi genomica: dalla teoria alla pratica. Organizzato dalla SIGU: Rimini 24 ottobre 2015.
- XIX Congresso Nazionale SIGU, Torino 23-25 novembre 2016.
- CFDNA/NIPT (cell freeDNA/non invasive prenatal test: prospettive e limiti. Torino 26 novembre 2016.
- European Society of Human Genetics (ESHG) Congress 2017. Copenhagen, 27-30 Maggio 2017.
- The future of genetics in medicine and beyond. Torino, 22-23 Novembre 2017
- XX Congresso Nazionale SIGU, Napoli 15-17 novembre 2017.
- European Society of Human Genetics (ESHG) Congress 2018. Milano, 17-19 giugno 2018.
- Il sequenziamento di nuova generazione (NGS) nel laboratorio di genetica umana. Scuola Medica Ospedaliera- Roma, 4-5 ottobre 2018.
- XXI Congresso Nazionale SIGU, Catania 25-27 ottobre 2018.
- Training Illumina "NEXT SEQ", Torino 18 gennaio 2019.
- ESHG Conference 2019. Goteborg, 15-18 June 2019
- XX Telethon Scientific Convention. Riva del Garda 28-30 ottobre 2019
- XXII Congresso Nazionale SIGU, Roma 13-15 novembre 2019.
- ESHG Conference 2020 "Virtual Meeting". 6-9 June 2020.
- XXIII Congresso Nazionale SIGU, Virtual Edition 11-13 novembre 2020
- ESHG Conference 2021 "Virtual Meeting". 28-31 August 2021.
- ESHG Conference 2022, Vienna 11-14 giugno 2022.
- XXV Congresso Nazionale SIGU, Trieste 7-9 settembre 2022
- Grandangolo in Genetica Medica 2023, Roma, 25-26 maggio 2023
- ESHG Conference 2023, Glasgow 10-13 giugno 2023.
- XXVI Congresso Nazionale SIGU, Rimini 4-6 ottobre 2023

ATTIVITA' DI DIDATTICA

2023-oggi NON PHARMACEUTICAL THERAPIES I-GENE THERAPY, Laurea specialistica in MEDICAL AND PHARMACEUTICAL BIOTECHNOLOGIES. Università degli Studi di Pavia.

2022-oggi THE ROOTS OF DISEASE I, Laurea specialistica in MEDICAL AND PHARMACEUTICAL BIOTECHNOLOGIES. Università degli Studi di Pavia.

2021-oggi GENETICA UMANA, Laurea in Medicina e Chirurgia, Corso Golgi. Università degli Studi di Pavia.

2021-oggi BIOLOGIA APPLICATA E CELLULE STAMINALI, Laurea specialistica in Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche. Università degli Studi di Pavia.

2021-oggi LABORATORIO INTEGRATO DI BIOTECNOLOGIE MEDICHE, Laurea triennale in Biotecnologie, percorso Medico. Università degli Studi di Pavia.

2011-2020 Lezioni frontali svolte nel corso di laurea di Biotecnologie "Genetica e Genomica applicate alla patologia umana" SME0896, "Medicina Personalizzata" SME 0906 (settore disciplinare MED/03) presso l'Università degli studi di Torino in qualità di "cultore della materia" attribuito da CdLM Biotecnologie Mediche.

2011-2020 Lezioni frontali svolte per la scuola di specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli studi di Torino in qualità di "cultore della materia" attribuito da CdLM Biotecnologie Mediche dal 2011 a 2020.

2012-2014 Attività di DIDATTICA COMPLEMENTARE per il modulo GENETICA MEDICA-PROBLEMI DI SALUTE V-CANALE A, corso di laurea in Scienze Infermieristiche.

2017-2018 Attività didattica nell'ambito dell'iniziativa "RICERCATORI IN CLASSE", un progetto di divulgazione scientifica promosso dalla Fondazione Umberto Veronesi che si pone l'obiettivo di spiegare agli studenti delle Scuole Secondarie di Secondo Grado in cosa consiste e perché è importante fare ricerca scientifica, attraverso il racconto di chi fa della ricerca il proprio lavoro.

Attività di supervisione di studenti. In questi anni ho seguito e supervisionato l'attività di laboratorio e di scrittura della tesi di: 10 studenti appartenenti al corso di Laurea triennale o specialistica in Biotecnologie.

4 studenti appartenenti al corso di Medicina e Chirurgia, uno dei quali appartenente al programma MD-PhD della scuola di Medicina.

ATTIVITA' IN CAMPO CLINICO

15/01/2021-31 ottobre 2023 Biologo convenzionato presso l'Istituto IRCCS Mondino di Pavia, SEZIONE SPECIALIZZATA DI GENETICA MOLECOLARE E CITOGENETICA, Unità di Genetica Molecolare. Identificazione di varianti patogenetiche mediante tecnologia NGS (esoma).

01/04/2016-30/09/2020 *Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica*

Identificazione di varianti patogenetiche mediante sequenziamento Sanger e/o MLPA: Sindrome di Fahr (SLC20A2); Porencefalia (COL4A1); Leucodistrofia Autosomica dominante dell'adulto (LMNB1; CSF1R).

Identificazione di varianti patogenetiche mediante tecnologia NGS: malattie del neurosviluppo, leucodistrofie, malattie genetiche ultrarare mediante sequenziamento dell'esoma-WES (dati generati in service); malattie sindromiche complesse mediante sequenziamento dell'esoma clinico (Sophia Genetics) (dati generati in casa; analisi fatte in casa) e del genoma (dati generati in service; analisi fatte in casa).

09/12/2009-08/12/2010 *E.O. Ospedale Galliera- Genova - struttura complessa Laboratorio di genetica umana*

Identificazione di varianti patogenetiche mediante sequenziamento Sanger e/o MLPA: Sindrome di Kallmann (gene KAL1)

ATTIVITA' DI RICERCA

La mia attività di ricerca è da sempre focalizzata sulla genetica medica. Nella prima parte della mia carriera scientifica che si è svolta presso l'Università degli Studi di Genova e il laboratorio di Genetica degli Ospedali Galliera di Genova, mi sono occupata principalmente di farmacogenetica e di identificazione di fattori genetici predisponenti alla malattia di Alzheimer (Giorgio et al., 2011; Di Maria et al., 2012).

Successivamente mi sono spostata presso l'Università di Torino, dove ho conseguito il titolo di dottorato di ricerca in Genetica umana nel 2015. Durante il dottorato ho intrapreso lo studio delle cause molecolari e dei meccanismi patogenetici alla base di una rara forma di leucoencefalopatia, la leucodistrofia autosomica dominante dell'adulto (ADLD) (Giorgio et al., 2013).

In qualità di post-doc sono diventata pienamente responsabile di diversi progetti di ricerca incentrati sull'ADLD. Questi progetti mi hanno portata ad instaurare importanti collaborazioni con genetisti e neurologi di tutto il mondo ad a identificare una seconda causa molecolare alla base dell'ADLD (meccanismo di enhancer-adoption: Giorgio et al., 2015; Nmezi and Giorgio et al., 2019).

Negli ultimi 5 anni, mi sono focalizzata sull'ideazione e lo sviluppo di approcci terapeutici basati su molecole a RNA (Giorgio et al., 2019) e farmaci identificati mediante drug-repositioning (under review). Recentemente ho brevettato tre piccole molecole di RNA come opzione terapeutica per ADLD (numero di brevetto: 102017000121288) e ho intrapreso due ulteriori progetti di ricerca in questo ambito volti a sviluppare un trattamento per la SCA1 e per l'encefalite epilettica PCDH19-dipendente. Il mio contributo sulle terapie ad RNA mi ha consentito di diventare rappresentante dell'Italia all'interno del comitato direttivo della COST ACTION "CA17103-Delivery of Antisense RNA Therapeutics".

Sin dal 2011, mi sono specializzata nell'identificazione di malattie genetiche associate a "effetti posizione", a mutazione che colpiscono elementi regolatori quali enhancer ed insulator o ad anomalie nella struttura 3D del genoma (topologically associating domains-TADs) (Giorgio et al., 2015; Nmezi and Giorgio et al., 2019). Questo mi ha consentito di iniziare una stretta collaborazione con Malte Spielmann (Max Planck Institute for Molecular Genetics, Berlino) e di identificare due nuove malattie associate ad anomalie della struttura 3D del genoma (in pubblicazione).

In ultimo, mi occupo di identificazioni di nuovi geni malattia/nuovi fenotipi associati a geni noti mediante sequenziamento del genoma e dell'esoma in soggetti con malattie del neurosviluppo, leucodistrofie, atassie, quadri sindromici complessi e malformazioni fetali (Giorgio et al., 2016; Giorgio et al., 2017; Giorgio et al., 2017; Giorgio et al., 2019; Carli and Giorgio et al., 2019). Nell'ultimo anno ho identificato due possibili nuovi geni malattia associati a malattia di Alzheimer e ad una nuova forma di leucoencefalopatia (in fase di studio e validazione). In aggiunta, ho contribuito a identificare/validare numerosi altri geni associati a disabilità intellettive e quadri sindromici complessi (Cell 2020). L'identificazione di nuovi geni malattia mi ha portato a sviluppare saggi funzionali volti a corroborare

la patogenicità delle varianti identificate e a sviluppare modelli cellulari innovativi e malattia-rilevanti grazie alla collaborazione con Luciano Conti (CIBIO, Trento), Annalisa Buffo (NICO, Torino), Elena Cattaneo (Università di Milano e INGM, Milano) e più recentemente con Lawrence T. Reiter (University of Tennessee Health Science Center, Memphis, USA) e Tanja Kuhlmann (Università di Münster, Germania).

Attualmente sono Professore Associato in Genetica Medica presso il Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia. Sono PI del laboratorio "Genetica Medica di Precisione". Il laboratorio è focalizzato sull'identificazione di Malattie Genetiche Rare (RGD) associate a mutazioni non canoniche e sullo sviluppo di strategie terapeutiche mediante approcci terapeutici a RNA e riposizionamento di farmaci. Il mio gruppo di ricerca è composto da due assegnisti di ricerca, un ricercatore di tipo A e da sei studenti.

ATTIVITA' PROGETTUALE

PI o responsabile scientifico di Unità

- "A drug repositioning approach for the discovery of Lamin B1 regulators: towards a treatment for adult-onset Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)" (21/04/2023-20/04/2026) RICERCA FINALIZZATA 2021- Giovani Ricercatori (GR) GR-2021-12373348. Ministero della Salute. Somma finanziata Euro 450.000. **Ruolo: coordinatore e responsabile scientifico di unità.**
- Partenariato esteso "MNESYS UN APPROCCIO INTEGRATO MULTISCALA ALLO STUDIO DEL SISTEMA NERVOSO IN SALUTE E MALATTIA" PNRR Missione 4, Componente 2, Investimento 1.3 "Partenariati estesi a Università, centri di ricerca, imprese e finanziamento progetti di ricerca" Codice progetto MUR: PE00006 (01/11/2022-31/10/2025); Spoke n. 1 "Neurodevelopment, social cognition and interaction". Somma finanziata a Spoke 1 UNIPV Euro 3.823.750. **Ruolo: PI.**
- PRECISION DIAGNOSIS AND THERAPY FOR RARE DISEASES BY INTERPRETING NON-CODING GENOMES (PARADIGM)" (20/5/2023-19/5/2025) PNRR-MR1-2022-12376747. PNRR: M6/C2_CALL 2022. Ministero della Salute. Somma finanziata Euro 1.000.000. **Ruolo: Responsabile scientifico di unità.**

CO-PI

- Riduzione del trascritto mutato in SCA1 attraverso oligonucleotidi antisense e siRNA come possibile approccio terapeutico. Finanziato da AISA (Associazione Italiana Atassie Spinocerebellari) dicembre 2014. Somma finanziata Euro 50.000.
- Riduzione del trascritto mutato in SCA1 mediante silenziamento allele specifico: validazione dell'efficacia in fibroblasti derivati da pazienti. Finanziato da ACAREF e AISA giugno 2016-maggio 2018. Somma finanziata Euro 64.000.
- Il silenziamento allele-specifico come terapia per malattie ereditarie da duplicazione genica: un "proof-of concept" nell'ADLD. Finanziato dalla Fondazione Emma ed Ernesto Rulfo per la Genetica Medica (novembre 2016-novembre 2017). Somma finanziata Euro 20.000.
- Un approccio di "drug-repositioning" per identificare regolatori della Lamina B1 come terapia per la Leucodistrofia Autosomica Dominante (ADLD). Finanziato dalla Fondazione Emma ed Ernesto Rulfo per la Genetica Medica (novembre 2017-novembre 2018). Somma finanziata Euro 20.000.
- Genetic silencing of PCDH19 as treatment for Early Infantile Epileptic Encephalopathy type 9. Insieme per la ricerca PCDH19-Onlus (aprile 2018-marzo 2020). Somma finanziata Euro 61.500.
- Generazione di modelli cellulari neuronali per validare due differenti approcci terapeutici per l'ADLD. Finanziato dalla Fondazione Emma ed Ernesto Rulfo per la Genetica Medica (novembre 2018-ottobre 2019). Somma finanziata Euro 20.000.
- Allele-specific siRNAs as therapeutic option for ADLD: in vitro pre-clinical validation on unique human experimental models. Finanziato da ELA (European Leukodystrophy Assotiation) Foundation (aprile 2020-marzo2022). Somma finanziata Euro 200.000.

COLLABORATORE

- SURF I e II - Sperimentazione sull'Utilità clinica della Ricerca Farmacogenetica: progetto pilota multicentrico all'Ospedale Galliera di Genova. Finanziato da Comitato Scientifico, Ospedali Galliera. Anno 2009-2010.
- Health Technology Assesement per gli screening genetici: studio dell'appropriatezza dei test genetici di suscettibilità alla malattia tromboembolica venosa come modello di studio. PRIN 2007 finanziato dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca.
- Fattori predittivi dell'insorgenza della malattia di Alzheimer in soggetti anziani a rischio: indagine su nuovi modelli neurobiologici e sul ruolo di marcatori biologici e genetici di rischio. Finanziamento CARIGE 2008.
- AGED: Analysis of Genetic Effects in Dementia. Studio multidisciplinare integrato per l'identificazione di fattori predittivi di progressione da disturbo cognitivo lieve a malattia di Alzheimer. Finanziamento CARIGE 2009.

- “Analisi dei risultati di 30 Anni di esperienza di Diagnosi Prenatale per le anomalie genetiche come base per lo sviluppo e validazioni di protocolli diagnostici innovativi. Finanziato dal Ministero della Salute. Anno 2010.
- Clinical, neuroradiological and molecular investigation of Adult-onset Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD): dissection of Lamin B1-mediated pathophysiological mechanisms in cellular and mouse models. Finanziato da Telethon-Application GGP10184. Anni 2010-2013. Euro 423.700.
- Lamin B1 dysregulation in Autosomal Dominant Leukodystrophy (ADLD): cellular and animal models to understand pathogenesis and move towards therapy. Finanziato da ELA (European Leukodystrophy Assotiation) Foundation. Anni 2012-2015. Euro 131.838.
- A multidisciplinary approach to study protocadherin 19: from neuronal function to the "cellular interference" pathogenic mechanism. Finanziato dal Ministero dell'Istruzione dell'Università e della Ricerca. Progetto PRIN 2017. Anni 2019-2021. Euro 667.001. Dal 1/10/2020 questo progetto mi è stato affidato e ho gestione diretta dei fondi presso l'Università degli Studi di Torino. Dip. Scienze Mediche.

POST-DOCTORAL FELLOWSHIP attribuite a seguito di procedura competitiva

- Allele-specific silencing as therapeutic strategy to tightly modulate gene expression in disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD). POST-DOCTORAL FELLOWSHIP-2017 (01/04/2017-31/03/2018) **Fondazione Umberto Veronesi**. Somma finanziata Euro 27.000.
- Allele-specific silencing as therapeutic approach in ADLD. POST-DOCTORAL FELLOWSHIP (01/04/2015-31/03/2016) Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO. Somma finanziata Euro 17.200.
- Allele-specific silencing as therapeutic approach in ADLD. POST-DOCTORAL FELLOWSHIP (01/04/2016-31/03/2017) Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO. Somma finanziata Euro 17.200.
- Disruption of Topologically associating domains (TADs) as emerging pathogenic mechanism in genetic disorders. POST-DOCTORAL FELLOWSHIP (01/04/2018-31/03/2019) Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO. Somma finanziata Euro 17.200.
- Generation of Neuronal models to validate allele-specific silencing as a therapy for ADLD. POST-DOCTORAL FELLOWSHIP (01/04/2019-31/03/2020) Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO. Somma finanziata Euro 17.200.
- Exome sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental diseases. POST-DOCTORAL FELLOWSHIP (01/04/2020-31/03/2021) Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO. Somma finanziata Euro 17.200.

COMPETENZE PROFESSIONALI

Attività di routine di laboratorio: messa a punto di PCR e di PCR di sequenza, purificazione tramite kit di prodotti di PCR, elettroforesi su gel di agarosio, analisi di microsatelliti, clonaggio, MLPA, sequenziamento mediante sequenziatore automatico, analisi bioinformatica di sequenza, utilizzazione di banche dati on-line; estrazione di DNA e RNA da sangue, saliva, linfoblasti e fibroblasti, materiale autoptico. Retrotrascrizione di RNA. Genotipizzazione e analisi d'espressione mediante RealTime-PCR.

Culture cellulari e analisi funzionali: Culture cellulari di linfoblasti e fibroblasti. Isolamento e coltura di cellule staminali da denti decidui (SHED). Estrazione di proteine totali e frazionate da culture cellulari e quantificazione mediante metodo Bradford in piastre ELISA. Analisi Western blot. Ideazione, messa a punto ed esecuzione di saggi funzionali atti a verificare la patogenicità di varianti genetiche. Immunoistochimica. Saggi minigene per studiare varianti di splicing. Identificazioni di regioni con attività regolatoria mediante il Circular Chromosome Conformation Capture (4C) e l' Hi-C . Analisi dei domini regolatori del genoma (Topologically Associating Domains; TADs) e di regioni regolatorie mediante analisi *in silico* e *in vitro*.

Next-Generation Sequencing: Analisi e interpretazione di dati esomici e genomici (dati prodotti in service). Preparazione di library per sequenziamento di nuova generazione (clinical exome sequencing-Sophia Genetics), gestione e utilizzo della piattaforma Illumina NextSeq 550.

Approcci traslazionali: ideazione, messa a punto ed esecuzione di strategie terapeutiche per malattie genetiche basate su RNA interference, silenziamento allele-specifico mediato da siRNA, molecole antisense, approcci di drug-repositioning, utilizzo di deadCas9 per spegnere/accendere epigeneticamente specifici geni.

TITOLARITA' DI BREVETTI

BREVETTO: “Terapia mediata da RNA di interferenza per malattie neurodegenerative”. Brevetto italiano numero 102017000121288 e brevetto europeo numero 18201973.7 Inventori: Elisa Giorgio (50%) e Alfredo Brusco (50%).

Attività di RELATORE e MODERATORE A CONGRESSI E CONVEGNI

INVITED SPEAKER

- XVIII Congresso SIGU 2015. Rimini 23 ottobre 2015. Invited speaker, sessione parallela DOMINI DI REGOLAZIONE TRASCRIZIONALE E MALATTIE GENETICHE, E.Giorgio: "Position effect" in Mendelian disorders.
- Corso Avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VIII edizione. Accademia Nazionale di Medicina. E.Giorgio: "RNA-silencing nella terapia delle anomalie cromosomiche?". Roma, 14-15 settembre 2017.
- Workshop organizzato dal Centro di Eccellenza sulle malattie NeuroDegenerative (CEND): Genetica ed Epigenetica in Neuroscienze. Milano, 19 ottobre 2017. Elisa GIORGIO: Breaking TADs: an emerging pathogenic mechanism exemplified by Autosomal Dominant demyelinating LeukoDystrophy (ADLD).
- Workshop organizzato dal CNR di Milano. Milano, 23 febbraio 2018. Elisa GIORGIO: Breaking TADs: an emerging pathogenic mechanism exemplified by Autosomal Dominant demyelinating LeukoDystrophy (ADLD).
- Towards the future of brain research. BESTA Young Researchers' International Conference. E.Giorgio: "Allele-specific silencing as therapeutic strategy for disorders due to gene duplication: a proof of principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)". Milano, 27-28th September 2018.
- InnovAgorà- Milano, 6-8 maggio 2019. Sessione. "Nuovi farmaci e biotecnologie per la salute". Elisa Giorgio: "Terapia per malattie neurodegenerative".
- Techshare Day 2019-Torino 25 giugno 2019. Esposizione tecnologie e prototipi-Elisa Giorgio:" TERAPIA MEDIATA DA RNA DI INTERFERENZA PER MALATTIE NEURODEGENERATIVE".
- Techshare Day 2020- Virtual Edition 11 novembre 2020. Allele-specific silencing as therapeutic option for genetic diseases associated with gene/s duplication: a proof-of-principle in ADLD.
- Not only coding DNA: new mechanisms of genetic diseases pathogenesis. Corso ECM patrocinato da ONB e SIGU. Virtual Edition, 29 gennaio 2021. E.Giorgio: TADs and correlated diseases; E.Giorgio&T.Pippucci: How to perform the TADs analysis: tools for the interpretation
- 1st INTERNATIONAL SYMPOSIUM on Autosomal Dominant Leukodystrophy (ADLD): from gene discovery and molecular mechanisms to therapeutic strategies. E.Giorgio: "From TAD disruption as the pathogenic mechanism to therapeutic options in Autosomal Dominant Leukodystrophy (ADLD)". Bologna July 1,2022.
- XV CONGRESSO NAZIONALE SIMGePeD, Roma 1-3 Dicembre 2022. E.Giorgio "Ho scoperto ... Importante scoperta genetica", 1 dicembre 2022.
- Grandangolo in Genetica Medica 2023, Roma 25-26 maggio 2023. E.Giorgio "Alterazioni della struttura 3D del genoma e dei TAD nelle malattie mendeliane"
- Congresso per i 100 anni del CNR; "IL CNR E LA GENETICA" Pavia e Napoli, 29 settembre 2023. E.Giorgio "Il genoma non-codificante: da DNA spazzatura ad attore principale della regolazione genica"

MODERATORE

- Chair of the session S15 "Understanding non-coding variants", ESHG Conference 2018. Milano, June 16-19, 2018.
- Chair of the session C21 "Clinical immunology and novel therapies of genetic diseases". ESHG Virtual Conference 2021, August 30, 2021.
- Chair and organizer of the session S21 "Delivering the promise of RNA therapeutics". ESHG Virtual Conference 2021, August 31, 2021.
- Chair of the session C03 "Cellular differentiation and regulation". ESHG Conference 2022-Vienna, June 11, 2022.
- Chair and organizer of the session S05 "Chromothripsis and complex rearrangements". ESHG Conference 2022-Vienna, June 12, 2022.
- Chair of the session S16 "Exploring neural circuits to understand and treat genetic disorders". ESHG Conference 2022-Vienna, June 13, 2022.
- Chair and organizer of the Workshop "Interpreting NGS variants", ESHG Conference 2022-Vienna, June 13, 2022.
- Moderatore della sessione parallela "3D GENOME ARCHITECTURE IN DEVELOPMENT AND DISEASES" Congresso annuale SIGU, Trieste 8 settembre 2022.
- Chair and organizer of the session E02 "Not only DNA editing: gentler ways to tweak genes". ESHG Conference 2023-Glasgow, June 10, 2023.
- Chair and organizer of the Workshop W12"Interpreting NGS variants", ESHG Conference 2023-Glasgow, June 12, 2023.
- Chair and organizer of the session "Neurogenetics". Congresso SIGU 2023, Rimini 5 ottobre 2023.

COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE (come PRESENTING AUTHOR).

NAZIONALI

- **XV Congresso SIGU 2012.** Sorrento 24 novembre 2012, sessione plenaria EREDITARIETA' NON MENDELIANA, E.Giorgio: A 660 KB DELETION CENTROMERIC TO THE LAMIN B1 GENE (LMNB1) MIMICS LMNB1 DUPLICATION AND CAUSES ADULT-ONSET AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY
- **Giornate Neurologiche Torinesi 2014.** Torino, 28 febbraio-01 marzo 2014. E.Giorgio: Una delezione a monte del gene LMNB1 causa la leucodistrofia autosomica dominante dell'adulto attraverso un effetto posizione

- **XIX Congresso SIGU 2016**. Torino 24 novembre 2016, sessione parallela “Malattie neurologiche, neuromuscolari e neurodegenerative - Comunicazioni orali selezionate”. E.Giorgio: Il silenziamento allele specifico come strategia terapeutica per malattie ereditarie da duplicazione di gene: un proof-of-principle nella Leucodistrofia Autosomica Dominante dell'Adulto (ADLD).
- **XX Congresso SIGU 2017**. Napoli 15 novembre 2017, sessione parallela “Genomica sul campo”. E.Giorgio: A syndromic extreme insulin resistance caused by biallelic POC1A mutations restricted to exon 10: a new example of pleiotropy in Mendelian diseases.
- **XX Congresso SIGU 2017**. Napoli 16 novembre 2017, sessione plenaria. E.Giorgio: “Breaking TADs: an emerging pathogenic mechanism exemplified by Autosomal Dominant demyelinating LeukoDystrophy (ADLD).
- **XXII Congresso SIGU 2019**. Roma 13 novembre 2019, sessione plenaria. E.Giorgio “An innovative dual-reporter cell line to identify protein level modulators in drug-repositioning for rare genetic diseases: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)”.
- **XXV Congresso SIGU 2022**. Trieste 8 settembre 2022, sessione parallela “I mille mondi della regolazione genica”. E.Giorgio “Extreme and rapidly progressive Heterotopic Ossification due to mesenchymal enhancer adoption at the ARHGAP36 locus: ending a 10-year diagnostic odyssey”.

INTERNAZIONALI

- **European Society of Human Genetics (ESHG) Meeting 2013**. Parigi 8-11 giugno 2013. Concurrent Session C13: Neurodegenerative disorders: from gene discovery to therapy. C13.5 E.Giorgio: A large genomic deletion upstream of the lamin B1 gene (LMNB1) likely causes adult-onset autosomal dominant leukodystrophy due to alteration of the regulatory landscape of LMNB1
- **European Society of Human Genetics (ESHG) Meeting 2017**. Copenhagen, 27-30 May 2017. Concurrent Session C2-E. Giorgio: “Allele-specific silencing as therapeutic strategy for disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)”.
- **European Society of Human Genetics (ESHG) Meeting 2018**. Milano, 16-19 June 2018. Concurrent Session C20-E. Giorgio: Breaking TADs: an emerging pathogenic mechanism exemplified by Autosomal Dominant demyelinating LeukoDystrophy (ADLD).
- **European Society of Human Genetics (ESHG) Meeting 2019**. Goteborg, 15-18 June 2019. Late Breaking Session C28. E.Giorgio: Preclinical validation of allele-specific silencing in patient-derived directly reprogrammed neuronal cell lines as effective treatment for Autosomal Dominant LeukoDystrophy.
- **European Society of Human Genetics (ESHG) “virtual” Meeting 2020**. Berlin, 6-9 June 2020. Concurrent Session C17 - New Therapeutic Approaches - E.Giorgio: An innovative dual-reporter cell line to identify protein level modulators in drug-repositioning for rare genetic diseases: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)

PREMI E RICONOSCIMENTI

NAZIONALI

- SIGU AWARD 2012 per la presentazione orale “A 660 kb deletion centromeric to the lamin B1 gene (LMNB1) mimics LMNB1 duplication and causes adult-onset autosomal dominant leukodystrophy”- Sorrento 24 novembre 2012.
- SIGU AWARD 2016 per la miglior presentazione orale nel campo della genetica clinica con il talk “Il silenziamento allele specifico come strategia terapeutica per malattie ereditarie da duplicazione di gene: un proof-of-principle nella Leucodistrofia Autosomica Dominante dell'Adulto (ADLD)”- Torino 25 Novembre 2016.

INTERNAZIONALI

- **ESHG YOUNG INVESTIGATOR AWARD 2013** to Elisa Giorgio for a presentation judged outstanding at the European Human Genetics Conference 2013- Parigi 10 June 2013.
- **POST-DOCTORAL FELLOWSHIP-2017** (01/04/2017-31/03/2018) assegnato dalla Fondazione Umberto Veronesi per il progetto: Allele-specific silencing as therapeutic strategy to tightly modulate gene expression in disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD).
- 2016 Reviewers' Choice Abstract all“American Society of Human Genetics meeting 2016”. E.Giorgio: Allele-specific silencing as therapeutic strategy to tightly modulate gene expression in disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD). Vancouver, 18-22 ottobre 2016.
- ESHG YOUNG INVESTIGATOR AWARD 2017 Finalist con la presentazione orale “Allele-specific silencing as therapeutic strategy for disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)”. European Human Genetics Conference 2017- Copenhagen 27 May 2017.
- 2019 Late Breaking Abstract Choice a “European Society of Human Genetics meeting 2019”. E.Giorgio: ‘Preclinical validation of allele-specific silencing in patient-derived directly reprogrammed neuronal cell lines as effective treatment for Autosomal Dominant LeukoDystrophy.’.

Incarichi di rilievo

Membro del collegio docenti del dottorato in “Translational Medicine” del Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli studi di Pavia (2021-oggi)

Management Committee (MC) member della COST ACTION EUROPEA “CA17103-Delivery of Antisense RNA Therapeutics”.

Member of the Scientific Programme Committee (SPC) of the European Society of Human Genetics (2021-2024).

Membro del Comitato Scientifico XXVI Congresso Nazionale SIGU 2023.

ORGANIZZAZIONE di CORSI/SCUOLE/CONVEGNI

In qualità di membro eletto del Scientific Programme Committee (SPC) della Società Europea Di Genetica Umana (ESHG) per il quadriennio 2021-2024 ho partecipato in qualità di organizzatore ai seguenti convegni internazionali

- ESHG Conference 2021, "Virtual Meeting" 28-31 agosto 2021
- ESHG Conference 2022, Vienna 11-14 giugno 2022
- ESHG Conference 2023, Glasgow 10-13 giugno 2023
- ESHG Conference 2024, "Berlino 1-4 giugno 2024"

- In qualità di membro del Comitato Scientifico della Società di Genetica Umana (SIGU) per l'anno 2023, ho partecipato in qualità di organizzatore al XXVI Congresso Nazionale SIGU 2023, Rimini 4-6 ottobre 2023.

- Organizzatore e membro del comitato scientifico della Training School "Communicating Research to Stakeholders", DARTER Cost Action CA 17103: Delivery of Antisense RNA Therapeutics, "Virtual Meeting" 10-14 maggio 2021
- Organizzatore e membro del comitato scientifico della Training School "Communicating Research to Stakeholders", DARTER Cost Action CA 17103: Delivery of Antisense RNA Therapeutics, "Virtual Meeting" 4-8 aprile 2022
- Organizzatore e membro del comitato scientifico della Intensive School "Clinical Bioinformatics", Università di Pavia.

Membro delle seguenti società scientifiche

Socio SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) dal 2010

Socio ESHG (Società Europea di Genetica Umana) dal 2013

Socio ASHG (Società Americana di Genetica Umana) dal 2012

Membro della COST ACTION EUROPEA "BM1207-Antisense oligonucleotide and exon skipping" dal 2014.

Membro della COST ACTION EUROPEA "CA17103-Delivery of Antisense RNA Therapeutics".

ATTIVITA' di Editore/Revisore

Review Editor on the Editorial Board of Genetic Disorders - Frontiers in Genetics and Frontiers in Pediatrics

Attività di revisore per le seguenti riviste:

Journal of Medical Genetics (BMJ Journals); Molecular Genetics & Genomic Medicine (Wiley Online Library); Frontiers in Genetics (Frontiers).

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

ORCID ID: 0000-0003-4076-4649

SCOPUS ID: 54412176000

Metriche (Fonte Scopus and WoS: aggiornato al 17/05/2023)

H-index: 18

Numero totale citazioni: 2484

Numero totale citazioni escluse auto-citazioni: 2443

68 pubblicazioni scientifiche in 11 anni di attività

19 pubblicazioni come first, co-first, last o corresponding author.

ELENCO PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

REVIEW

1) RNA THERAPEUTICS FOR NEUROLOGICAL DISEASES. Ilaria Brentani, Mariia Zadorozhna, Michela Alessandra Denti and **Elisa Giorgio**. *British Medical Bulletin*. Accepted May 05 2023. **LAST**

2) STRATEGIE MOLECOLARI PER LA CORREZIONE DI ANOMALIE CROMOSOMICHE. Elisa Giorgio e Alfredo Brusco. *Prospettive in pediatria*. Luglio-settembre 2018, Vol.48 N191, pp 230-241.

3) LAMIN B1 AS A KEY MODULATOR OF THE DEVELOPING AND AGING BRAIN. Koufi FD, Neri I, Ramazzotti G, Rusciano I, Mongiorgi S, Marvi MV, Fazio A, Shin M, Kosodo Y, Cani I, Giorgio E, Cortelli P, Manzoli L, Ratti S. Lamin B1 as a key modulator of the developing and aging brain. *Front Cell Neurosci*. 2023 Aug 31;17:1263310. doi: 10.3389/fncel.2023.1263310. PMID: 37720548; PMCID: PMC10501396.

5) UNDERSTANDING THE ULTRA-RARE DISEASE AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY: AN UPDATED REVIEW ON MORPHO-FUNCTIONAL ALTERATIONS FOUND IN EXPERIMENTAL MODELS. Neri I, Ramazzotti G, Mongiorgi S, Rusciano I, Bugiani M, Conti L, Cousin M, Giorgio E, Padiath QS, Vaula G, Cortelli P, Manzoli L, Ratti S. *Mol Neurobiol*. 2023 Nov;60(11):6362-6372. doi: 10.1007/s12035-023-03461-1. Epub 2023 Jul 14. PMID: 37450245; PMCID: PMC10533580.

ARTICOLI

- 1) EXPANDING THE PHENOTYPE OF BRUNNER SYNDROME FROM CHILDHOOD TO ADULTHOOD: DESCRIPTION OF THE SECOND PEDIATRIC PATIENT AND HIS MOTHER. Minniti ML, Kalantari S, Pasca L, Bruno S, Arceri S, Novello E, Giorgio E, Rizzo V, Borgatti R, Valente EM, Pisani A, Orcesi S, Sirchia F. *Am J Med Genet A*. 2023 Sep 26. doi: 10.1002/ajmg.a.63413. Epub ahead of print. PMID: 37750385.
- 2) ENHANCER HIJACKING AT THE ARHGAP36 LOCUS IS ASSOCIATED WITH CONNECTIVE TISSUE TO BONE TRANSFORMATION. Uirá Melo, Jerome Jatzlau, Cesar Prada-Medina, Elisabetta Flex, Sunhild Hartmann, Salaheddine Ali, Robert Schöpflin, Laura Bernardini, Andrea Ciolfi, M-Hossein Moeinzadeh, Marius-Konstantin Klever, Aybuge Altay, Pedro Vallecillo Garcia, Giovanna Carpentieri, Massimo Delledonne, Melanie-Jasmin Ort, Marko Schweska, Giovanni Ferrero, Marco Tartaglia, Alfredo Brusco, Manfred Gossen, Dirk Strunk, Sven Geissler, Petra Knaus, Sigmar Stricker, Stefan Mundlos, **Elisa Giorgio** and Malte Spielmann. *Nat Commun*. 2023 Apr 11;14(1):2034. doi: 10.1038/s41467-023-37585-8. PMID: 37041138; PMCID: PMC10090176.. **CORRESPONDING**
- 3) MARKED INTRAFAMILIAL VARIABILITY OF CLINICAL AND NEUROIMAGING MANIFESTATIONS IN NFIB-RELATED DEVELOPMENTAL DISORDER. Simone Gana, Valentina Serpieri, **Elisa Giorgio**, Melanie Iorio, Elisa Rognone, Anna Pichiecchio, Matteo Chiappedi, Enza Maria Valente. *J Med Genet A*. 2023 May;191(5):1395-1400. doi: 10.1002/ajmg.a.63138. Epub 2023 Feb 9. PMID: 36756855.
- 4) THE CRUCIAL ROLE OF TITIN IN FETAL DEVELOPMENT: RECURRENT MISCARRIAGES AND BONE, HEART, AND MUSCLE ANOMALIES CHARACTERIZE THE SEVERE END OF TITINOPATHIES SPECTRUM. Maria Francesca Di Feo, Victoria Lillback, Manu Jokela, Meriel McEntagart, Tessa Homfray, **Elisa Giorgio**, Guido C Casalis Cavalchini, Alfredo Brusco, Maria Iascone, Luigina Spaccini, Patrizia D'Oria, Marco Savarese, Bjarne Udd. *J Med Genet*. 2023 Mar 28; jmg-2022-109018. doi: 10.1136/jmg-2022-109018. Epub ahead of print. PMID: 36977548.
- 5) A GENOME-WIDE ASSOCIATION STUDY WITH TISSUE TRANSCRIPTOMICS IDENTIFIES GENETIC DRIVERS FOR CLASSIC BLADDER EXSTROPHY. Mingardo E, Beaman G, Grote P, Nordenskjöld A, Newman W, Woolf AS, Eckstein M, Hilger AC, Dworschak GC, Rösch W, Ebert AK, Stein R, Brusco A, Di Grazia M, Tamer A, Torres FM, Hernandez JL, Erben P, Maj C, Olmos JM, Riancho JA, Valero C, Hostettler IC, Houlden H, Werring DJ, Schumacher J, Gehlen J, Giel AS, Buerfert BC, Arkani S, Åkesson E, Rotstein E, Ludwig M, Holmdahl G, **Giorgio E**, Berettini A, Keene D, Cervellione RM, Younsi N, Ortlieb M, Oswald J, Haid B, Promm M, Neissner C, Hirsch K, Stehr M, Schäfer FM, Schmiedeke E, Boemers TM, van Rooij IALM, Feitz WFJ, Marcelis CLM, Lacher M, Nelson J, Ure B, Fortmann C, Gale DP, Chan MMY, Ludwig KU, Nöthen MM, Heilmann S, Zwink N, Jenetzky E, Odermatt B, Knapp M, Reutter H. *Commun Biol*. 2022 Nov 9;5(1):1203. doi: 10.1038/s42003-022-04092-3. PMID: 36352089; PMCID: PMC9646906.
- 6) HETEROZYGOUS NOTCH1 VARIANTS CAUSE CNS IMMUNE ACTIVATION AND MICROANGIOPATHY. Helman G, Zarekiani P, Tromp SAM, Andrews A, Botto LD, Bonkowsky JL, Chassevent A, **Giorgio E**, Pippucci T, Wei S, Smith-Hicks C, Vaula G, Willemsen MAAP, Schimmel M, Vollert K, Shimizu F, Kanda T, Lynch M, Roscioli T, Taft RJ, Simons C, Bugiani M, Kuijpers TW, van der Knaap MS. *Ann Neurol*. 2022 Nov;92(5):895-901. doi: 10.1002/ana.26477. Epub 2022 Aug 20. PMID: 35947102.
- 7) RARE CODING VARIATION PROVIDES INSIGHT INTO THE GENETIC ARCHITECTURE AND PHENOTYPIC CONTEXT OF AUTISM. Fu JM, Satterstrom FK, Peng M, Brand H, Collins RL, Dong S, Wamsley B, Klei L, Wang L, Hao SP, Stevens CR, Cusick C, Babadi M, Banks E, Collins B, Dodge S, Gabriel SB, Gauthier L, Lee SK, Liang L, Ljungdahl A, Mahjani B, Sloofman L, Smirnov AN, Barbosa M, Betancur C, Brusco A, Chung BHY, Cook EH, Cuccaro ML, Domenici E, Ferrero GB, Gargus JJ, Herman GE, Hertz-Picciotto I, Maciel P, Manoach DS, Passos-Bueno MR, Persico AM, Renieri A, Sutcliffe JS, Tassone F, Trabetti E, Campos G, Cardaropoli S, Carli D, Chan MCY, Fallerini C, **Giorgio E**, Girardi AC, Hansen-Kiss E, Lee SL, Lintas C, Ludena Y, Nguyen R, Pavinato L, Pericak-Vance M, Pessah IN, Schmidt RJ, Smith M, Costa CIS, Trajkova S, Wang JYT, Yu MHC; Autism Sequencing Consortium (ASC); Broad Institute Center for Common Disease Genomics (Broad-CCDG); iPSYCH-BROAD Consortium, Cutler DJ, De Rubeis S, Buxbaum JD, Daly MJ, Devlin B, Roeder K, Sanders SJ, Talkowski ME. *Nat Genet*. 2022 Sep;54(9):1320-1331. doi: 10.1038/s41588-022-01104-0. Epub 2022 Aug 18. PMID: 35982160.
- 8) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SYNDROME TYPE 1: HOW PLACENTAL IMMUNOHISTOCHEMISTRY CAN RAPIDLY PREDICT THE DIAGNOSIS. Fiandrino G, Arossa A, Ghirardello S, Kalantari S, Rossi C, Bonasoni MP, Cesari S, Rizzuti T, **Giorgio E**, Bassanese F, Scatigno AL, Meroni A, Melito C, Feltri M, Longo S, Figar TA, Andorno A, Gelli MC, Bertozzi M, Spinillo A, Riccipettoni G, Valente EM, Paulli M, Sirchia F. *Placenta*. 2022 Aug;126:119-124. doi: 10.1016/j.placenta.2022.06.011. Epub 2022 Jun 30. PMID: 35796063.
- 9) ANALYSIS OF THE DNA METHYLATION PATTERN OF THE PROMOTER REGION OF CALCITONIN GENE-RELATED PEPTIDE 1 GENE IN PATIENTS WITH EPISODIC MIGRAINE: AN EXPLORATORY CASE-CONTROL STUDY. Rubino E, Boschi S, **Giorgio E**, Pozzi E, Marcinnò A, Gallo E, Roveta F, Grassini A, Brusco A, Rainero I. *Neurobiol Pain*. 2022 Apr 2;11:100089. doi: 10.1016/j.ynpai.2022.100089. PMID: 35445161; PMCID: PMC9014443.
- 10) BIALLELIC MUTATIONS IN PSMC3IP ARE ASSOCIATED WITH SECONDARY AMENORRHEA: EXPANDING THE SPECTRUM OF PREMATURE OVARIAN INSUFFICIENCY. Sirchia F, **Giorgio E**, Cucinella L, Valente EM, Nappi RE. *J Assist Reprod Genet*. 2022 May;39(5):1177-1181. doi: 10.1007/s10815-022-02471-7. Epub 2022 Mar 29. PMID: 35352317; PMCID: PMC9107541.
- 11) ARF1 HAPLOINSUFFICIENCY CAUSES PERIVENTRICULAR NODULAR HETEROTOPIA WITH VARIABLE CLINICAL EXPRESSIVITY. Gana S, Casella A, Cociglio S, Tartara E, Rognone E, **Giorgio E**, Pichiecchio A, Orcesi S, Valente EM. *J Med Genet*. 2021 Aug 5; jmedgenet-2021-107783. doi: 10.1136/jmedgenet-2021-107783. Epub ahead of print. PMID: 34353862.
- 12) MEK INHIBITION IN A NEWBORN WITH RAF1-ASSOCIATED NOONAN SYNDROME AMELIORATES HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY BUT IS INSUFFICIENT TO REVERT PULMONARY VASCULAR DISEASE. Mussa A, Carli D, **Giorgio E**, Villar AM, Cardaropoli S, Carbonara C, Campagnoli MF, Galletto P, Palumbo M, Olivieri S, Isella C, Andelfinger G, Tartaglia M, Botta G, Brusco A, Medico E and Ferrero GB. *Genes* 2022, 13, 6. <https://doi.org/10.3390/genes13010006>.

- 13) MAPPING THE HUMAN GENETIC ARCHITECTURE OF COVID-19. COVID-19 Host Genetics Initiative (E.Giorgio as author). *Nature* 2021 Dec;600(7889):472-477. doi: 10.1038/s41586-021-03767-x. Epub 2021 Jul 8. PMID: 34237774.
- 14) WILMS TUMOUR OCCURRING IN A PATIENT WITH OSTEOPATHIA STRIATA WITH CRANIAL SCLEROSIS: A STILL UNSOLVED BIOLOGICAL QUESTION. Quarello P, Perotti D, Carli D, **Giorgio E**, Sirchia F, Brusco A, Ferrero GB, Mussa A, Spadea M, Ciceri S, Spreafico F, Fagioli F. *Pediatr Blood Cancer*. 2021 Sep;68(9): e29132. doi: 10.1002/pbc.29132. Epub 2021 May 24.
- 15) EXPANDING THE CLINICAL PHENOTYPE OF THE ULTRA-RARE SKRABAN-DEARDORFF SYNDROME: TWO NOVEL INDIVIDUALS WITH WDR26 LOSS-OF-FUNCTION VARIANTS AND A LITERATURE REVIEW. Pavinato L, Trajkova S, Grosso E, **Giorgio E**, Bruselles A, Radio FC, Pippucci T, Dimartino P, Tartaglia M, Petlichkovski A, De Rubeis S, Buxbaum J, Ferrero GB, Keller R, Brusco A. *Am J Med Genet A*. 2021 Jun;185(6):1712-1720. doi: 10.1002/ajmg.a.62157. Epub 2021 Mar 6
- 16) PRENATAL FINDINGS OF CATARACT AND ARTHROGRYPOSIS: RECURRENCE OF CEREBRO-OCULO-FACIO-SKELETAL SYNDROME AND REVIEW OF DIFFERENTIAL DIAGNOSIS. Sirchia F, Fantasia I, Feresin A, **Giorgio E**, Faletra F, Mordegia D, Barbieri M, Guida V, De Luca A, Stampalija T. *BMC Med Genomics*. 2021 Mar 25;14(1):89. doi: 10.1186/s12920-021-00939-6.
- 17) FUNCTIONAL AND CLINICAL IMPLICATIONS OF GENETIC STRUCTURE IN 1686 ITALIAN EXOMES. Birolo G, Aneli S, Di Gaetano C, Cugliari G, Russo A, Allione A, Casalone E, **Giorgio E**, Paraboschi EM, Ardissino D, Duga S, Asselta R, Matullo G. *Hum Mutat*. 2021 Mar;42(3):272-289. doi: 10.1002/humu.24156.
- 18) PROTEIN STABILITY PERTURBATION CONTRIBUTES TO THE LOSS OF FUNCTION IN HAPLOINSUFFICIENT GENES. Birolo G, Benevenuta S, Fariselli P, Capriotti E, **Giorgio E**, Sanavia T. *Front Mol Biosci*. 2021 Feb 1;8:620793. doi: 10.3389/fmolb.2021.620793
- 19) DLG4-RELATED SYNAPTOPATHY: A NEW RARE BRAIN DISORDER. Rodríguez-Palmero A, Boerrigter MM, Gómez-Andrés D, Aldinger KA, Marcos-Alcalde I, Popp B, Everman DB, Lovgren AK, Arpin S, Bahrambeigi V, Beunders G, Bisgaard AM, Bjerregaard VA, Bruel AL, Challman TD, Cogné B, Coubes C, de Man SA, Denommé-Pichon AS, Dye TJ, Elmslie F, Feuk L, García-Miñaur S, Gertler T, **Giorgio E**, Gruchy N, Haack TB, Haldeman-Englert CR, Haukanes BI, Hoyer J, Hurst ACE, Isidor B, Soller MJ, Kushary S, Kvarnung M, Landau YE, Leppig KA, Lindstrand A, Kleinendorst L, MacKenzie A, Mandrile G, Mendelsohn BA, Moghadasi S, Morton JE, Moutton S, Müller AJ, O'Leary M, Pacio-Miguez M, Palomares-Bralo M, Parikh S, Pfundt R, Pode-Shakked B, Rauch A, Repnikova E, Revah-Politi A, Ross MJ, Ruivenkamp CAL, Sarrazin E, Savatt JM, Schlüter A, Schönewolf-Greulich B, Shad Z, Shaw-Smith C, Shieh JT, Shohat M, Spranger S, Thiese H, Mau-Them FT, van Bon B, van de Burgt I, van de Laar IMBH, van Drie E, van Haelst MM, van Ravenswaaij-Arts CM, Verdura E, Vitobello A, Waldmüller S, Whiting S, Zweier C, Prada CE, de Vries BBA, Dobyns WB, Reiter SF, Gómez-Puertas P, Pujol A, Tümer Z. *Genet Med*. 2021 Feb 17. doi: 10.1038/s41436-020-01075-9.
- 20) ELECTROCLINICAL FEATURES AND OUTCOME OF ANKRD11-RELATED KBG SYNDROME: A NOVEL REPORT AND LITERATURE REVIEW. Nardello R, Mangano GD, Antona V, Fontana A, Striano P, **Giorgio E**, Brusco A, Mangano S, Salpietro V. *Seizure*. 2020 Dec 31; 85:151-154. doi: 10.1016/j.seizure.2020.12.017
- 21) FUNCTIONAL ANALYSIS OF TLK2 VARIANTS AND THEIR PROXIMAL INTERACTOMES IMPLICATES IMPAIRED KINASE ACTIVITY AND CHROMATIN MAINTENANCE DEFECTS IN THEIR PATHOGENESIS. Pavinato L, Villamor-Payà M, Sanchiz-Calvo M, Andreoli C, Gay M, Vilaseca M, Arauz-Garofalo G, Ciolfi A, Bruselles A, Pippucci T, Prota V, Carli D, **Giorgio E**, Radio FC, Antona V, Giuffrè M, Ranguin K, Colson C, De Rubeis S, Dimartino P, Buxbaum JD, Ferrero GB, Tartaglia M, Martinelli S, Stracker TH, Brusco A. *J Med Genet*. 2020 Dec 15:jmedgenet-2020-107281. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107281.
- 22) CLINICAL SPECTRUM AND FOLLOW-UP IN SIX INDIVIDUALS WITH LAMB-SHAFFER SYNDROME (SOX5). Innella G, Greco D, Carli D, Magini P, **Giorgio E**, Galesi O, Ferrero GB, Romano C, Brusco A, Graziano C. *Am J Med Genet A*. 2020 Dec 9. doi: 10.1002/ajmg.a.62001.
- 23) A HIGH-CONTENT DRUG SCREENING STRATEGY TO IDENTIFY PROTEIN LEVEL MODULATORS FOR GENETIC DISEASES: A PROOF-OF-PRINCIPLE IN AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY (ADLD). **Giorgio E**, Pesce E, Pozzi E, Sondo E, Ferrero M, Morerio C, Borrelli G, Della Sala E, Lorenzati M, Cortelli P, Buffo A, Pedemonte N, Brusco A. *Hum Mutat*. 2021 Jan;42(1):102-116. doi: 10.1002/humu.24147. Epub 2020 Dec 8. PMID: 33252173. **FIRST**
- 24) IN VITRO DEXAMETHASONE TREATMENT DOES NOT INDUCE ALTERNATIVE ATM TRANSCRIPTS IN CELLS FROM ATAXIA-TELANGIECTASIA PATIENTS. Pozzi E, **Giorgio E**, Mancini C, Lo Buono N, Augeri S, Ferrero M, Di Gregorio E, Riberi E, Vinciguerra M, Nanetti L, Bianchi FT, Sassi MP, Costanzo V, Mariotti C, Funaro A, Cavalieri S, Brusco A. *Sci Rep*. 2020 Nov 19;10(1):20182. doi: 10.1038/s41598-020-77352-z.
- 25) A NOVEL CCT5 MISSENSE VARIANT ASSOCIATED WITH EARLY ONSET MOTOR NEUROPATHY. Antona V, Scalia F, **Giorgio E**, Radio FC, Brusco A, Oliveri M, Corsello G, Lo Celso F, Vadalà M, Conway de Macario E, Macario AJL, Cappello F, Giuffrè M. *Int J Mol Sci*. 2020 Oct 15;21(20):7631. doi: 10.3390/ijms21207631.
- 26) NOVEL LRPPRC COMPOUND HETEROZYGOUS MUTATION IN A CHILD WITH EARLY-ONSET LEIGH SYNDROME FRENCH-CANADIAN TYPE: CASE REPORT OF AN ITALIAN PATIENT. Piro E, Serra G, Antona V, Giuffrè M, **Giorgio E**, Sirchia F, Schierz IAM, Brusco A, Corsello G. *Ital J Pediatr*. 2020 Sep 24;46(1):140. doi: 10.1186/s13052-020-00903-7.
- 27) SLC20A1 IS INVOLVED IN URINARY TRACT AND URORECTAL DEVELOPMENT. Rieke JM, Zhang R, Braun D, Yilmaz Ö, Japp AS, Lopes FM, Pleschka M, Hilger AC, Schneider S, Newman WG, Beaman GM, Nordenskjöld A, Ebert AK, Promm M, Rösch WH, Stein R, Hirsch K, Schäfer FM, Schmiedeke E, Boemers TM, Lacher M, Kluth D, Gosemann JH, Anderberg M, Barker G, Holmdahl G, Läckgren G, Keene D, Cervellione RM, **Giorgio E**, Di Grazia M, Feitz WFJ, Marcelis CLM, Van Rooij IALM, Bökenkamp A, Beckers GMA, Keegan CE, Sharma A, Dakal TC, Wittler L, Grote P, Zwink N, Jenetzky E, Brusco A, Thiele H, Ludwig M, Schweizer U, Woolf AS, Odermatt B, Reutter H. *Front Cell Dev Biol*. 2020 Aug 7;8:567. doi: 10.3389/fcell.2020.00567.

- 28) AUTOZYGOSITY-DRIVEN GENETIC DIAGNOSIS IN CONSANGUINEOUS FAMILIES FROM ITALY AND THE GREATER MIDDLE EAST. Palombo F, Graziano C, Al Wardy N, Nouri N, Marconi C, Magini P, Severi G, La Morgia C, Cantalupo G, Cordelli DM, Gangarossa S, Al Kindi MN, Al Khabouri M, Salehi M, **Giorgio E**, Brusco A, Pisani F, Romeo G, Carelli V, Pippucci T, Seri M. *Hum Genet.* 2020 Jun 2. doi: 10.1007/s00439-020-02187-7.
- 29) DENTAL ANOMALIES AS A POSSIBLE CLUE OF 1P36 DELETION SYNDROME DUE TO GERMLINE MOSAICISM: A CASE REPORT. D Nistico¹, F Guidolin, C O Navarra, M Bobbo, A Magnolato, A P D'Adamo, **E Giorgio**, B Pivetta, E Barbi, P Gasparini, M Cadenaro, F Sirchia. *BMC Pediatr* 2020 May 9;20(1):201. doi: 10.1186/s12887-020-02049-1.
- 30) LARGE-SCALE EXOME SEQUENCING STUDY IMPLICATES BOTH DEVELOPMENTAL AND FUNCTIONAL CHANGES IN THE NEUROBIOLOGY OF AUTISM. F. Kyle Satterstrom, Jack A. Kosmicki, Jiebiao Wang, Michael S. Breen, Silvia De Rubeis, Joon-Yong An, Minshi Peng, Ryan Collins, Jakob Grove, Lambertus Klei, Christine Stevens, Jennifer Reichert, Maureen S. Mulhern, Mykyta Artomov, Sherif Gerges, Brooke Sheppard, Xinyi Xu, Aparna Bhaduri, Utku Norman, Harrison Brand, Grace Schwartz, Rachel Nguyen, Elizabeth E. Guerrero, Caroline Dias, **Autism Sequencing Consortium**, and iPSYCH-Broad Consortium, Catalina Betancur, Edwin H. Cook, Louise Gallagher, Michael Gill, James S. Sutcliffe, Audrey Thurm, Michael E. Zwick, Anders D. Børglum, Matthew W. State, A. Ercument Cicek, Michael E. Talkowski, David J. Cutler, Bernie Devlin, Stephan J. Sanders, * Kathryn Roeder, * Mark J. Daly, * and Joseph D. Buxbaum*. *Cell* 180, 1–17, February 6, 2020 <https://doi.org/10.1016/j.cell.2019.12.036>.
- 31) A 20-YEAR LONG EXPERIENCE OF THE DIAMOND-BLACKFAN ANAEMIA ITALIAN REGISTRY: RPS AND RPL GENES, DIFFERENT FACES OF THE SAME DISEASE? Paola Quarello, Emanuela Garelli, Adriana Carando, Rebecca Cillario, Alfredo Brusco, **Elisa Giorgio**, Daniela Ferrante, Paola Corti, Marco Zecca, Matteo Luciani, Filomena Pierri, Maria Caterina Putti, Maria Elena Cantarini, Piero Farruggia, Angelica Barone, Simone Cesaro, Giovanna Russo, Franca Fagioli, Irma Dianzani, Ugo Ramenghi on behalf of the AIEOP working group on Diamond Blackfan Anaemia. *British Journal of Haematology*, accepted 2020 Jan 02. DOI: 10.1111/bjh.16508
- 32) DESIGN OF A MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION ASSAY FOR SLC20A2: IDENTIFICATION OF TWO NOVEL DELETIONS IN IDIOPATHIC BASAL GANGLIA CALCIFICATION. **Elisa Giorgio**, Emanuela Garelli, Adriana Carando, Stefania Bellora, Elisa Rubino, Federico Marrama, Salvatore Gallone, Enrico Grosso, Barbara Pasini, Roberto Massa, Alessandro Brussino, Alfredo Brusco. *J Hum Genet.* 2019 Sep 9. doi: 10.1038/s10038-019-0668-3. **FIRST**
- 33) ALLELE-SPECIFIC SILENCING AS TREATMENT FOR GENE DUPLICATION DISORDERS: A PROOF-OF-PRINCIPLE IN ADLD. **Elisa Giorgio**, Martina Lorenzati, Pia Rivetti di Val Cervo, Alessandro Brussino, Manuel Cernigoi, Edoardo Della Sala, Anna Bartoletti Stella, Marta Ferrero, Massimiliano Caiazzo, Sabina Capellari, Pietro Cortelli, Luciano Conti, Elena Cattaneo, Annalisa Buffo, Alfredo Brusco. *Brain*, Volume 142, Issue 7, July 2019, Pages 1905–1920. DOI: 10.1093/brain/awz139. **FIRST**
- 34) NBAS PATHOGENIC VARIANTS: DEFINING THE ASSOCIATED CLINICAL AND FACIAL PHENOTYPE AND GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATIONS. Carli D*, **Giorgio E***, Pantaleoni F, Bruselles A, Barresi S, Riberi E, Licciardi F, Gazzin A, Baldassarre G, Pizzi S, Niceta M, Radio FC, Molinatto C, Montin D, Calvo PL, Ciolfi A, Fleischer N, Ferrero GB, Brusco A, Tartaglia M. *Hum Mutat.* 2019 Mar 2. doi: 10.1002/humu.23734. **co-FIRST**
- 35) A NOVEL CASE OF GREENBERG DYSPLASIA AND GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION ANALYSIS FOR LBR PATHOGENIC VARIANTS: AN INSTRUCTIVE EXAMPLE OF ONE GENE-MULTIPLE PHENOTYPES. **Elisa Giorgio**, Fabio Sirchia, Martino Bosco, Nara Lygia M Sobreira, Baylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics, Enrico Grosso, Alessandro Brussino, Alfredo Brusco. *Am J Med Genet A.* 2019 Feb;179(2):306-311. DOI: 10.1002/ajmg.a.61000. **FIRST**
- 36) A FETAL CASE OF MICROPHTHALMIA AND LIMB ANOMALIES WITH ABNORMAL NEURONAL MIGRATION ASSOCIATED WITH SMO1 BIALLELIC VARIANTS. Mancini C, Zonta A, Botta G, Breda Klobus A, Valbonesi S, Pasini B, **Giorgio E**, Viora E, Brusco A, Brussino A. *Eur J Med Genet.* 2018 Nov 13. pii: S1769-7212(18)30398-7. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.11.012.
- 37) GENOMIC DELETIONS UPSTREAM OF LAMIN B1 LEAD TO ATYPICAL AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY. Bruce Nmezi*, **Elisa Giorgio***, Raili Raininko; Anna Lehman; Malte Spielmann; Mary Kay Koenig; Rahmat Adejumo; Melissa Knight; Ralitz Gavrilo; Murad Alturkustani; Manas Sharma; Robert Hammond; William A. Gahl; Camilo Toro, Alfredo Brusco; Quasar Padiath,#. *Neurology Genetics* 2019 Jan 24;5(1):e305. DOI: 10.1212/NXG.0000000000000305. **co-FIRST**
- 38) SPONTANEOUS REMISSION IN A DIAMOND-BLACKFAN ANAEMIA PATIENT DUE TO A REVERTANT UNIPARENTAL DISOMY ABLATING A DE NOVO RPS19 MUTATION. Emanuela Garelli*, Paola Quarello*, **Elisa Giorgio**, Adriana Carando, Elisa Menegatti, Cecilia Mancini, Eleonora Di Gregorio, Nicoletta Crescenzo, Orazio Palumbo, Massimo Carella, Paola Dimartino, Tommaso Pippucci, Irma Dianzani, Ugo Ramenghi, Alfredo Brusco. *British Journal of Haematology.* 2018 Nov 20. doi: 10.1111/bjh.15688.
- 39) MICE HARBOURING A SCA28 PATIENT MUTATION IN AFG3L2 DEVELOP LATE-ONSET ATAXIA ASSOCIATED WITH ENHANCED MITOCHONDRIAL PROTEOTOXICITY. Mancini C*, Hoxha E*, Iommarini L, Brussino A, Richter U, Montarolo F, Cagnoli C, Parolisi R, Morosini DIG, Nicolò V, Maltecca F, Muratori L, Ronchi G, Geuna S, Arnaboldi F, Donetti E, **Giorgio E**, Cavalieri S, Di Gregorio E, Pozzi E, Ferrero M, Riberi E, Casari G, Altruda F, Turco E, Gasparre G, Battersby BJ, Porcelli AM, Ferrero E, Brusco A, Tempia F. *Neurobiol Dis.* 2018 Oct 30. DOI: 10.1016/j.nbd.2018.10.018
- 40) PREVALENCE AND PHENOTYPE OF THE C.1529C>T SPG7 VARIANT IN ADULT-ONSET CEREBELLAR ATAXIA IN ITALY. Mancini C, **Giorgio E**, Rubegni A, Pradotto L, Bagnoli S, Rubino E, Prontera P, Cavalieri S, Di Gregorio E, Ferrero M, Pozzi E, Riberi E, Ferrero P, Nigro P, Mauro A, Zibetti M, Tessa A, Barghigiani M, Antenora A, Sirchia F, Piacentini S, Silvestri G, De Michele G, Filla A, Orsi L, Santorelli FM, Brusco A. *Eur J Neurol.* 2018 Aug 11. doi: 10.1111/ene.13768.

- 41) HIGH MIR-100 EXPRESSION IS ASSOCIATED WITH AGGRESSIVE FEATURES AND DECREASED RESPONSE TO MTOR INHIBITORS IN LUNG CARCINOMAS. Ida Rapa, Arianna Votta, Gaia Gatti, Stefania Izzo, Nicola Lo Buono, **Elisa Giorgio**, Simona Vatrano, Francesca Napoli, Aldo Scarpa, Giorgio V. Scagliotti, Mauro Papotti, Marco Volante. *Oncotarget*. 2018 Jun 8;9(44):27535-27546. DOI: 10.18632/oncotarget.25541
- 42) SPINOCEREBELLAR ATAXIA TETHERING PCR: A RAPID GENETIC TEST FOR THE DIAGNOSIS OF SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPES 1, 2, 3, 6, AND 7 BY PCR AND CAPILLARY ELECTROPHORESIS. Cagnoli C, Brussino A, Mancini C, Ferrone M, Orsi L, Salmin P, Pappi P, **Giorgio E**, Pozzi E, Cavalieri S, Di Gregorio E, Ferrero M, Filla A, De Michele G, Gellera C, Mariotti C, Nethisinghe S, Giunti P, Stevanin G, Brusco A. *J Mol Diagn*. 2018 May;20(3):289-297. DOI: 10.1016/j.jmoldx.2017.12.006
- 43) X CHROMOSOME DOSAGE AND PRESENCE OF SRY SHAPE SEX-SPECIFIC DIFFERENCES IN DNA METHYLATION AT AN AUTOSOMAL REGION IN HUMAN CELLS. Bianca Ho; Keelin Greenlaw; Abeer Al Tuwaijri; Sanny Moussette; Francisco Martinez; **Elisa Giorgio**; Alfredo Brusco; Giovanni B Ferrero; Natalia D Linhares; Eugenia Valadares; Marta Svartman; Vera M Kalscheuer; Germán R Criado; Catherine Laprise; Celia MT Greenwood; Anna K Naumova. *Biol Sex Differ*. 2018 Feb 20;9(1):10. DOI: 10.1186/s13293-018-0169-7
- 44) FUNCTIONAL EVALUATION OF NATURAL KILLER CELL CYTOTOXIC ACTIVITY IN NFKB2-MUTATED PATIENTS. Montin D, Licciardi F, **Giorgio E**, Ciolfi A, Pizzi S, Mussa A, Meazza R, Tartaglia M, Brusco A, Pende D, Ferrero GB. *Immunol Lett*. 2017 Dec 24;194:40-43. doi: 10.1016/j.imlet.2017.12.006.
- 45) A SYNDROMIC EXTREME INSULIN RESISTANCE CAUSED BY BIALLELIC POC1A MUTATIONS IN EXON 10. **Giorgio E**, Rubino E, Bruselles A, Pizzi S, Rainero I, Duca S, Sirchia F, Pasini B, Tartaglia M, Brusco A. *Eur J Endocrinol*. 2017 Aug 17. pii: EJE-17-0431. doi: 10.1530/EJE-17-0431. **FIRST**
- 46) A NOVEL HOMOZYGOUS CHANGE OF CLCN2 (p. His590Pro) IS ASSOCIATED WITH A SUBCLINICAL FORM OF LEUKOENCEPHALOPATHY WITH ATAXIA (LKPAT). **Giorgio E**, Vaula G, Benna P, Lo Buono N, Eandi CM, Daniele D, Mancini C, Cavalieri S, Di Gregorio E, Pozzi E, Ferrero M, Giordana MT, Depienne C, Brusco A. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2017 Oct;88(10):894-896. DOI: 10.1136/jnnp-2016-315525. **FIRST**
- 47) THREE NOVEL MISSENSE MUTATIONS IN SLC20A2 ASSOCIATED WITH IDIOPATHIC BASAL GANGLIA CALCIFICATION. Rubino E*, **Giorgio E**, Godani M, Grosso E, Zibetti M, Lopiano L, Ferrero P, Duca S, Moretti L, Gallone S, Rainero I, Brusco A. *Journal of the Neurological Sciences*. 2017 Jun 15;377:62-64. doi: 10.1016/j.jns.2017.03.053. **co-FIRST**
- 48) COPY NUMBER VARIANTS ANALYSIS IN A COHORT OF ISOLATED AND SYNDROMIC DD/ID REVEALS NOVEL GENOMIC DISORDERS, POSITION EFFECTS AND CANDIDATE DISEASE GENES. Di Gregorio E, Riberi E, Belligni EF, Biamino E, Spielmann M, Ala U, Calcia A, Bagnasco I, Carli D, Gai G, Giordano M, Guala A, Keller R, Mandrile G, Arduino C, Maffè A, Naretto VG, Sirchia F, Sorasio L, Ungari S, Zonta A, Zacchetti G, Talarico F, Pappi P, Cavalieri S, **Giorgio E**, Mancini C, Ferrero M, Brussino A, Savin E, Gandione M, Pelle A, Giachino DF, De Marchi M, Restagno G, Provero P, Silengo MC, Grosso E, Buxbaum JD, Pasini B, De Rubeis S, Brusco A, Ferrero GB. *Clin Genet*. 2017 Oct;92(4):415-422. DOI: 10.1111/cg.13009
- 49) A CASE OF FEINGOLD TYPE 2 SYNDROME ASSOCIATED WITH KERATOCONUS REFINES KERATOCONUS TYPE 7 LOCUS ON CHROMOSOME 13q. Sirchia F, Di Gregorio E, Restagno G, Grosso E, Pappi P, Talarico F, Savin E, Cavalieri S, **Giorgio E**, Mancini C, Pasini B, Mehta JS, Brusco A. *Eur J Med Genet*. 2017 Jan 31. pii: S1769-7212(16)30255-5. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.01.010.
- 50) EXOME SEQUENCING IN CHILDREN OF WOMEN WITH SKEWED X-INACTIVATION IDENTIFIES ATYPICAL CASES AND COMPLEX PHENOTYPES. **Giorgio E**, Brussino A, Biamino E, Belligni EF, Bruselles A, Ciolfi A, Caputo V, Pizzi S, Calcia A, Di Gregorio E, Cavalieri S, Mancini C, Pozzi E, Ferrero M, Riberi E, Borelli I, Amoroso A, Ferrero GB, Tartaglia M, Brusco A. *Eur J Paediatr Neurol*. 2017;21(3):475-484. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.12.005. **FIRST**
- 51) COVER IMAGE, VOLUME 170A, NUMBER 7, JULY 2016. **Elisa Giorgio**, Andrea Ciolfi, Elisa Biamino, Viviana Caputo, Eleonora Di Gregorio, Elga Fabia Belligni, Alessandro Calcia, Elena Gaidolfi, Alessandro Bruselles, Cecilia Mancini, Simona Cavalieri, Cristina Molinatto, Margherita Cirillo Silengo, Giovanni Battista Ferrero, Marco Tartaglia, Alfredo Brusco. *Am J Med Genet*, part A, 170(7).
- 52) WHOLE EXOME SEQUENCING IS NECESSARY TO CLARIFY ID/DD CASES WITH *de novo* CNVS OF UNCERTAIN SIGNIFICANCE: TWO PROOF OF CONCEPT EXAMPLES. **Elisa Giorgio**, Andrea Ciolfi, Elisa Biamino, Viviana Caputo, Eleonora Di Gregorio, Elga Fabia Belligni, Alessandro Calcia, Elena Gaidolfi, Alessandro Bruselles, Cecilia Mancini, Simona Cavalieri, Cristina Molinatto, Margherita Cirillo Silengo, Giovanni Battista Ferrero, Marco Tartaglia, Alfredo Brusco. *Am J Med Genet*, part A. 2016, 170 (7), pp. 1772-1779. DOI: 10.1002/ajmg.a.37649. **FIRST**
- 53) A NOVEL 3q29 DELETION ASSOCIATED WITH AUTISM, INTELLECTUAL DISABILITY, PSYCHIATRIC DISORDERS, AND OBESITY. Biamino E, Di Gregorio E, Belligni EF, Keller R, Riberi E, Gandione M, Calcia A, Mancini C, **Giorgio E**, Cavalieri S, Pappi P, Talarico F, Fea AM, De Rubeis S, Cirillo Silengo M, Ferrero GB, Brusco A. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*. 2015, 171 (2), pp. 290-299.
- 54) ARRAY-COMPARATIVE GENOMIC HYBRIDIZATION ANALYSIS IN FETUSES WITH MAJOR CONGENITAL MALFORMATIONS REVEALS THAT 24% OF CASES HAVE PATHOGENIC DELETIONS/DUPLICATIONS. Di Gregorio, E., Gai, G., Botta, G., Calcia, A., Pappi, P., Talarico, F., Savin, E., Ribotta, M., Zonta, A., Mancini, C., Giorgio, E., Cavalieri, S., Restagno, G., Ferrero, G.B., Viora, E., Pasini, B., Grosso, E., Brusco, A., Brussino, A. *Cytogenetic and Genome Research* 2016, 147 (1), pp. 10-16.
- 55) MIGRAINE AS PRESENTING SYMPTOM OF SLC20A2 GENE MUTATIONS. Elisa Rubino, Elisa Giorgio, Innocenzo Rainero, Patrizia Ferrero, Salvatore Gallone, Flora Govone, Lorenzo Pinessi, Laura Orsi, Sergio Duca, Alfredo Brusco. *The Journal of Headache and Pain* (2015) 16 (Suppl 1):A121. doi:10.1186/1129-2377-16-S1-A121.

- 56) A NOVEL CSF1R MUTATION IN A PATIENT WITH CLINICAL AND NEURORADIOLOGICAL FEATURES OF HEREDITARY DIFFUSE LEUKOENCEPHALOPATHY WITH AXONAL SPHEROIDS. Ilaria Di Donato, Carmen Stabile, Silvia Bianchi, Ilaria Taglia, Andrea Mignarri, Simona Salvatore, **Elisa Giorgio**, Alfredo Brusco, Isabella Simone, Maria Teresa Dotti and Antonio Federico. *J Alzheimer Dis.* (2015) July 24;47(2):319-22319-322. doi: 10.3233/JAD-150097. **FIRST**.
- 57) TWO FAMILIES WITH NOVEL MISSENSE MUTATIONS IN COL4A1: WHEN DIAGNOSIS CAN BE MISSED. **Elisa Giorgio**; Giovanna Vaula; Giovanni Bosco; Sara Giaccone; Cecilia Mancini; Alessandro Calcia; Simona Cavalieri; Eleonora Di Gregorio; Roberta Rigault De Longrais; Sabrina Leombruni; Lorenzo Pinessi; Paolo Cerrato; Alfredo Brusco; Alessandro Brussino. *Journal of the Neurological Sciences* (2015) May 15;352(1-2):99-104. doi: 10.1016/j.jns.2015.03.042. **FIRST**
- 58) AN ATYPICAL FORM OF AOA2 WITH MYOCLONUS ASSOCIATED WITH MUTATIONS IN SETX AND AFG3L2. Cecilia Mancini, Laura Orsi, Yiran Guo, Jiankang, Yulan Chen, Fengxiang Wang, Lifeng Tian, Xuanzhu Liu, Jianguo Zhang, Hui Jiang, Bruce Shike Nmezi, Takashi Tatsuta, **Elisa Giorgio**, Eleonora Di Gregorio, Simona Cavalieri, Elisa Pozzi, Paolo Mortara, Maria Marcella Caglio, Alessandro Balducci, Lorenzo Pinessi, Thomas Langer, Quasar S Padiath, Hakon Hakonarson, Xiuqing Zhang and Alfredo Brusco. *BMC Medical Genetics* (2015), Mar 19;16:16. doi: 10.1186/s12881.
- 59) A LARGE GENOMIC DELETION LEADS TO ENHANCER ADOPTION BY THE LAMIN B1 GENE: A SECOND PATH TO AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY (ADLD). **Giorgio E**, Robyr D, Spielmann M, Ferrero E, Di Gregorio E, Imperiale D, Vaula G, Stamoulis G, Santoni F, Atzori C, Gasparini L, Ferrera D, Canale C, Guipponi M, Pennacchio LA, Antonarakis SE, Brussino A, Brusco A. *Hum Mol Genet.* 2015 Jun 1;24(11):3143-54. doi: 10.1093/hmg/ddv065. **FIRST**
- 60) MESSANGER RNA PROCESSING IS ALTERED IN AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY. Bartoletti-Stella A, Gasparini L, Giacomini C, Corrado P, Terlizzi R, **Giorgio E**, Magini P, Seri M, Baruzzi A, Parchi P, Brusco A, Cortelli P, Capellari S. *Hum Mol Genet.* 2015 May 15;24(10):2746-56. doi: 10.1093/hmg/ddv034.
- 61) LARGE CRYPTIC GENOMIC REARRANGEMENTS WITH APPARENTLY NORMAL KARYOTYPES DETECTED BY ARRAY-CGH. Di Gregorio E, Savin E, Biamino E, Belligni EF, Naretto VG, D'Alessandro G, Gai G, Fiocchi F, Calcia A, Mancini C, **Giorgio E**, Cavalieri S, Talarico F, Pappi P, Gandione M, Grosso M, Asnaghi V, Restagno G, Mandrile G, Botta G, Silengo MC, Grosso E, Ferrero GB, Brusco A. *Mol Cytogenet.* 2014 Nov 19;7(1):82. eCollection 2014.
- 62) ADULT-ONSET AUTOSOMAL RECESSIVE ATAXIA ASSOCIATED WITH NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS TYPE 5 GENE (CLN5) MUTATIONS. Mancini C, Nassani S, Guo Y, Chen Y, **Giorgio E**, Brussino A, Di Gregorio E, Cavalieri S, Lo Buono N, Funaro A, Pizio NR, Nmezi B, Kytala A, Santorelli FM, Padiath QS, Hakonarson H, Zhang H, Brusco A. *J Neurol.* (2015) Jan; 262(1):173-8. doi: 10.1007/s00415-014-7553-y.
- 63) NOVEL MUTATION OF SLC20A2 IN AN ITALIAN PATIENT PRESENTING WITH MIGRAINE. Rubino E, **Giorgio E**, Gallone S, Pinessi L, Orsi L, Gentile S, Duca S, Brusco A. *J Neurol.* 2014 Oct;261(10):2019-21. doi: 10.1007/s00415-014-7475-8.
- 64) ELOVL5 MUTATIONS CAUSE SPINOCEREBELLAR ATAXIA 38. Di Gregorio E, Borroni B, **Giorgio E**, Lacerenza D, Ferrero M, Lo Buono N, Ragusa N, Mancini C, Gaussen M, Calcia A, Mitro N, Hoxha E, Mura I, Coviello DA, Moon YA, Tesson C, Vaula G, Couarch P, Orsi L, Duregon E, Papotti MG, Deleuze JF, Imbert J, Costanzi C, Padovani A, Giunti P, Maillet-Vioud M, Durr A, Brice A, Tempia F, Funaro A, Boccone L, Caruso D, Stevanin G, Brusco A. *Am J Hum Genet.* 2014 Aug 7;95(2):209-17
- 65) ANALYSIS OF LMNB1 DUPLICATIONS IN AUTOSOMAL DOMINANT LEUKODYSTROPHY PROVIDES INSIGHTS INTO DUPLICATION MECHANISMS AND ALLELE-SPECIFIC EXPRESSION. **Giorgio E**, Rolyan H, Kropp L, Chakka AB, Yatsenko S, Gregorio ED, Lacerenza D, Vaula G, Talarico F, Mandich P, Toro C, Pierre EE, Labauge P, Capellari S, Cortelli P, Vairo FP, Miguel D, Stubbolo D, Marques LC, Gahl W, Boespflug-Tanguy O, Melberg A, Hassin-Baer S, Cohen OS, Pjontek R, Grau A, Klopstock T, Fogel B, Meijer I, Rouleau G, Bouchard JP, Ganapathiraju M, Vanderver A, Dahl N, Hobson G, Brusco A, Brussino A, Padiath QS. *Hum Mutat.* 2013 Aug;34(8):1160-71. doi: 10.1002/humu.22348. **FIRST**
- 66) HEALTH TECHNOLOGY ASSESSMENT OF GENETIC TESTING FOR SUSCEPTIBILITY TO VENOUS THROMBOEMBOLISM IN ITALY-Chapter 2.2: Provision of genetic testing for inherited thrombophilia in Italy. **Elisa Giorgio**, Vera Uliana, The Project Unit Investigators, Emilio Di Maria. *IJPH* 2012, Vol9, Number 2, Supp1. **FIRST**
- 67) POSSIBLE INFLUENCE OF A NON-SYNONYMOUS POLYMORPHISM LOCATED IN THE NGF PRECURSOR ON SUSCEPTIBILITY TO LATE-ONSET ALZHEIMER'S DISEASE AND MILD COGNITIVE IMPAIRMENT. Di Maria E, **Giorgio E**, Uliana V, Bonvicini C, Faravelli F, Cammarata S, Novello MC, Galimberti D, Scarpini E, Zanetti O, Gennarelli M, Tabaton M. *J Alzheimer's Dis.* 2012 Jan 1;29(3):699-705.
- 68) SEVERE FLUOROPYRIMIDINE-RELATED TOXICITY: CLINICAL IMPLICATIONS OF DPYD ANALYSIS AND UH2/U RATIO EVALUATION. **E. Giorgio**, M. I. Parodi, C. Caroti, Mauro D'Amico, G. Cassola, F. Faravelli, F. Forzano, V. Uliana, F. Mattioli, C. Fucile, V. Marini, A. Martelli, E. Di Maria. *Cancer Chemother Pharmacol.* 2011 Nov; 68(5):1355-61. doi: 10.1007/s00280. **FIRST**

Il sottoscritto, consapevole che – ai sensi dell'art. 76 del D.P.R. 445/2000 – le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali, dichiara che le informazioni rispondono a verità.

Il sottoscritto dichiara di aver ricevuto l'informativa sul trattamento dei dati personali, pubblicata al seguente link: <https://privacy.unipv.it>.

Il sottoscritto è consapevole che il presente documento potrebbe essere oggetto di pubblicazione per finalità di

trasparenza sul sito web dell'Università degli Studi di Pavia.

Luogo e data
Pavia, 03 aprile 2024

“Firmato da ELISA GIORGIO copia originale firmata conservata agli atti”