

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome

BONATI MARIA TERESA

Data di nascita

Qualifica

DIRIGENTE MEDICO

Amministrazione

IRCCS MATERNO INFANTILE BURLO GAROFOLO

Incarico attuale

SC GENETICA MEDICA

Numero telefonico dell'ufficio

Fax dell'ufficio

Indirizzo e-mail

mariateresa.bonati@burlo.trieste.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

• Titolo di studio

Luglio 1995

Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano

Novembre 2000

Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano

Aprile 2004

Dottorato di ricerca in Neurologia, Psichiatria e Neurogenetica, XVII Ciclo, Università degli Studi di Genova

• Altri titoli di studio e professionali

Settembre 2005

Licenza per la somministrazione delle scale ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule)

• Esperienze professionali (incarichi ricoperti)

2000-2001

Ricercatore borsista presso Unità di Genetica Molecolare Dibit, Istituto Scientifico San Raffaele, Milano

2001-2004

Consulente genetista clinico presso IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

2002-2007

Consulente genetista clinico presso Fondazione Sacra Famiglia Onlus, Cesano Boscone (MI)

2005-agosto 2020

Dirigente Medico presso IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Milano

- Dirigente Medico presso SC Genetica Medica IRCCS materno infantile Burlo Garofolo

Incarico attuale

Capacità linguistiche

Lingua	Livello parlato	Livello Scritto
inglese	buono	molto buono

Capacità nell'uso delle tecnologie

Altro (partecipazione a

1996-2001

**convegni e seminari,
pubblicazioni,
collaborazione a riviste,
ecc., ed ogni altra
informazione che il
dirigente ritiene di
dover pubblicare)**

Acquisizione di tecniche e competenze di Biologia Molecolare e
Analisi di Linkage

Genetica Clinica – partecipazione a

- 11-15 ottobre 2006, Goldrain Castle (South Tyrol): I Corso di Citogenetica Clinica (Prof. Albert Schinzel);
- dal 2006, Roma: meeting biennale European Course on Dysmorphology;
- settembre-ottobre 2007: training presso il Centro di Genetica Umana, Università Cattolica di Leuven (Direttore Prof. Jean-Pierre Fryns);
- 2008-2016, Le Bischenberg, Strasburgo: meeting annuale Europeo di Dismorfologia;
- 11 marzo, 2 dicembre 2009, Londra (Institute of Child Health): Dysmorphology Meeting;
- 3 ottobre 2014, Ferrara: convegno 'Genetic disorders of the skeleton: from patient to gene and vice versa' (Prof. Mortier G.);
- 28 ottobre 2014, Ferrara: convegno "Phenotypes of the mutated SWI/SNF complex: fenotipi associati a mutazioni di geni coinvolti nel pathway del rimodellamento della cromatina" (Prof. Raoul CM Hennekam);
- 16 ottobre 2015, Milano: convegno 'Genetica e deficit di crescita: dalla clinica alla biologia molecolare e ritorno';
- 24 marzo 2017, Torino: convegno 'Bassa statura e diagnosi del deficit del gene SHOX';
- 29 giugno 2017, Milano: convegno 'Auxologico focus ON: le analisi genetiche come base per diagnosi e management delle malattie endocrine';
- 29 settembre 2017, Milano: convegno 'Genetica Clinica delle Malformazioni Vascolari Complesse';
- 27 marzo 2018, Milano: convegno 'NEXT GENERATION SEQUENCING. Dal laboratorio alla pratica clinica: un percorso ad ostacoli? (II edizione);
- 14 settembre 2018, Milano: convegno 'Craniosinostosi: un lavoro di squadra';
- 5-6 ottobre 2018, Roma: corso 'Obesità genetiche'
- 6-9 giugno 2020, European Society Human Genetics Virtual Conference;
- 23-25 settembre 2021, 31st Annual Meeting of European Dysmorphology, Online Edition.

Disordini del Neurosviluppo e dello Spettro Autistico

Training per la somministrazione delle scale diagnostiche ADI-R, ADOS (ottobre-dicembre 2001, agosto-settembre 2003) e AOSI (Autism Observation Scale for Infants) (novembre 2005), presso il Sick Children Hospital, Toronto (Prof.ssa Wendy Roberts, professore ordinario di Pediatria e Neurologia dello Sviluppo).

Partecipazione a

- 1-2 giugno 2004; 4-9 ottobre 2004, Roma: I corso italiano per la somministrazione delle scale ADOS e ADI-R, (Pro.ssa. Christina Corsello, Chicago University);
- 3 novembre 2001, Toronto: I conferenza canadese sulla sindrome di Asperger. 24-25 novembre 2006, Roma: I congresso nazionale su sindrome di Asperger e Disturbi dello Spettro Autistico ad alto funzionamento;
- maggio 2006, Fondazione Istituto Sacra Famiglia Onlus, Cesano Boscone: corso di formazione (32 ore) 'Interazione sociale reciproca e comunicazione nei bambini con disturbi dello spettro autistico';

- 3 febbraio 2007, Centro Paolo VI Onlus, Casalnoceto: I giornata di formazione del corso ABA e Disturbi dello Spettro Autistico;
- maggio e luglio 2007, Brescia: corso sul PEP-3, di base e avanzato;
- 3 maggio 2011, Milano: convegno 'Incontro Ravvicinato' con la sindrome di Asperger sulle tematiche: socialità, affettività e sessualità nelle persone con sindrome di Asperger (Prof. Hénault I, Università pubblica del Quebec, Montreal); la diagnosi di sindrome di Asperger in adolescenza e in età adulta;
- 5 marzo 2015, Milano: corso integrativo all'ADOS-2 comprensivo del modulo Toddler;
- 7-8 aprile 2006; 13-14 aprile 2012; 12-13 aprile 2013; 12-14 aprile 2018; 4-6 aprile 2019, Troina (EN): International Meeting on Genetics of Neurodevelopmental Disorders

Genetica dell'ipertensione arteriosa

analisi di ereditabilità di tipo 'cross sectional' e longitudinale

Ottobre 2013-agosto 2020

membro del Comitato Etico dell'IRCCS Istituto Auxologico Italiano

Elenco delle pubblicazioni

Oldani A., Zucconi M., Asselta R., Modugno M., Bonati M.T., Dalprà L., Malcovati M., Tenchini M.L., Smirne S. and Ferini-Strambi L. Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy: a video-polysomnographic and genetic appraisal of 40 patients and delineation of the epileptic syndrome. *Brain* (1998) 121(Pt2):205-223.

Tenchini M.L., Duga S., Bonati M.T., Asselta R., Oldani A., Zucconi M., Smirne S., Malcovati M., Dalprà L. and Ferini-Strambi L. SER252PHE and 776INS3 mutations in the CHRNA4 gene are rare in the Italian ADFLE population. *Sleep* (1999) 22(5):637-639.

Ferini-Strambi L., Oldani A., Zucconi M., Asselta R., Bonati M.T., Dalprà L., Duga S., Malcovati M. and Tenchini M.L. Nocturnal frontal lobe epilepsy: sporadic versus familial cases. *Sleep and Hypnosis* (2000) 2(1):22-25.

Bonati M.T., Asselta R., Duga S., Ferini-Strambi L., Oldani A., Zucconi M., Malcovati M., Dalprà L. and Tenchini M.L. Refined mapping of CHRNA3/A5/B4 gene cluster and its implications in ADFLE. *Neuroreport* (2000) 11(10):2097-2101.

Bonati M.T., Duga S., Asselta R., Ferini-Strambi L., Oldani A., Zucconi M., Malcovati M., Dalprà L. and Tenchini M.L. A new biallelic polymorphism in intron 1 of the CHRNA4 gene may cause erroneous genotyping of a closely linked CA repeat marker. *Mol Cell Probes* (2000) 14(6):373-380.

Duga S., Soldà G., Asselta R., Bonati M.T., Dalprà L., Malcovati M. and Tenchini M.L. Characterization of the genomic structure of the human neuronal nicotinic acetylcholine receptor CHRNA5/A3/B4 gene cluster and identification of novel intragenic polymorphisms. *J Human Genet* (2001) 46(11):640-648.

Bonati M.T., Combi R., Asselta R., Duga S., Malcovati M., Oldani A., Zucconi M., Ferini-Strambi L., Dalprà L., Tenchini M.L. Exclusion of linkage of nine neuronal nicotinic acetylcholine receptor subunit genes expressed in brain to ADFLE in four ADFLE unrelated families. *J Neurol* (2002) 249(8):967-974.

Duga S., Asselta R., Bonati M.T., Malcovati M., Dalprà L., Oldani A., Zucconi M., Ferini-Strambi L., Tenchini M.L. Mutational analysis of nicotinic acetylcholine receptor $\beta 2$ subunit gene (CHRN2) in a cohort of Italian probands affected by autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy. *Epilepsia* (2002) 43(4):362-364.

Bonati M.T., Ferini-Strambi L., Aridon P., Oldani A., Zucconi M., Casari G. Autosomal dominant Restless Legs Syndrome maps on chromosome 14q. *Brain* (2003) 126(Pt6): 1485-92.

Ferini-Strambi L., Bonati M.T., Oldani A., Aridon P., Zucconi M., Casari G. Genetics in restless legs syndrome. *Sleep Med* (2004) 5(3): 301-304.

Finelli P., Natacci F., Bonati M.T., Gottardi G., Engelen J.J.M., de Die-Smulders C.E.M., Sala M., Giardino D., Larizza L. FISH characterisation of an identical (16)(p11.2p12.2) tandem duplication in two unrelated patients with autistic behaviour. *J Med Genet* (2004) 41(7):e90.

Bonati M.T., 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) 133A(2):184-188.

Venturin M., Moncini S., Villa V., Russo S., Bonati M.T., Larizza L., Riva P. Mutations and novel polymorphisms in coding regions and UTRs of CDK5R1 and OMG genes in patients with non-syndromic mental retardation. *Neurogenetics* (2006) 7(1):59-66.

Russo S., Finelli P., Recalcati M.P., Ferraiuolo S., Cogliati F., Dalla Bernardina B., Tibiletti M.G., Agosti M., Sala M., Bonati M.T., Larizza L. Molecular and genomic characterisation of cryptic chromosomal alterations leading to paternal duplication of the 11p15.5 Beckwith-Wiedemann region. *J Med Genet* (2006) 43(8):e39.

Bonati M.T., Russo S., Finelli P., Valsecchi M.R., 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(3):169-178.

Finelli P., Pincelli A.I., Russo S., Bonati M.T., Recalcati M.P., 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(3):195-204.

Ballarati L., Rossi E., Bonati M.T., Gimelli S., Maraschio P., Finelli P., Giglio S., Lapi E., Tedeschi M.F., Gueneri S., Arrigo G., Patricelli M.G., 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. *J Med Genet* (2007) 44(1):e60.

Russo S., Marchi M., Cogliati F., Bonati M.T., Pintaudi M., Veneselli E., Saletti V., Balestrini M., Ben-Zeev B., Larizza L. Novel mutations in the CDKL5 gene, predicted effects and associated phenotypes. *Neurogenetics* (2009) 10(3):241-50.

Guffanti G., Strik Lievers L., Bonati M.T., Marchi M., Geronazzo L., Nardocci N., Estienne M., Larizza L., Macciardi F., Russo S.. Role of UBE3A and ATP10A genes in autism susceptibility region 15q11-q13 in an Italian population: A positive replication for UBE3A. *Psychiatry Res* (2011) 185(1-2):33-38.

L. Strik Lievers, G. Guffanti, M. Estienne, N. Nardocci, S. Russo, M.T. Bonati, L. Larizza, F. Macciardi. Geni di suscettibilità per i disturbi dello spettro autistico: conferma del ruolo della regione 15q11-13. *Giornale di Neuropsichiatria dell'età evolutiva* (2008) Vol 28 N.2 Agosto.

M. C. Bonaglia, R. Giorda, S. Beri, C. De Agostini, F. Novara, M. Fichera, L. Grillo, O. Galesi, A. Vetro, R. Ciccone, M. T. Bonati, S. Giglio, R. Guerrini, S. Osimani, S. Marelli, C. Zucca, R. Grasso, R. Borgatti, E. Mani, C. Motta, M. Molteni, C. Romano, D. Greco, S. Reitano, A. Baroncini, E. Lapi, A. Cecconi, G. Arrigo, M. G. Patricelli,

C. Pantaleoni, S. D'Arrigo, D. Riva, F. Sciacca, B. Dalla Bernardina, L. Zoccante, F. Darra, C. Termine, E. Maserati, S. Bigoni, E. Priolo, A. Bottani, S. Gimelli, F. Bena, A. Brusco, E. di Gregorio, I. Bagnasco, U. Giussani, L. Nitsch, P. Politi, M. L. Martinez-Frias, M. L. Marti´nez-Ferna´ndez, N. Marti´nez Guardia, A. Bremer, B-M. Anderlid, O. Zuffardi. Molecular Mechanisms Generating and Stabilizing Terminal 22q13 Deletions in 44 Subjects with Phelan/McDermid Syndrome. *PLOS Genet* (2011) 7(7):e1002173.

Tra i 227 collaboratori in: Travaglini L., Brancati F., Silhavy J., Iannicelli M., Nickerson E., Elkhartoufi N., Scott E., Spencer E., Gabriel S., Thomas S., Ben-Zeev B., Bertini E., Boltshauser E., Chaouch M., Cilio M.R., de Jong M.M., Kayserili H., Ogur G., Poretti A., Signorini S., Uziel G., Zaki M.S.; International JSRD Study Group, Johnson C., Atti´e-Bitach T., Gleeson J.G., Valente E.M. Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders. *Eur J Hum Genet* (2013) 21(10):1074-8.

E. Athanasakis, X. Biarnés, M.T. Bonati, P. Gasparini, F. Faletra. Identification of a New Mutation (L46P) in the Human NOG Gene in an Italian Patient with Symphalangism Syndrome. *Mol Syndromol* (2012) 3(1):21-24.

Castronovo C., Valtorta E., Crippa M., Tedoldi S., Romitti L., Amione M.C., Gueneri S., Rusconi D., Ballarati L., Milani D., Grosso E., Cavalli P., Giardino D., Bonati M.T., 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) 6(1):45.

Bonati M.T., Graziano F., Monti M.C., Crocarno C., Terradura-Vagnarelli O., Cirillo M., Lanti M., Laurenzi M., Mancini M., Menotti A., Grassi M., Zanchetti A. Heritability of blood pressure through latent curve trajectories in families from the Gubbio population study. *J Hypertens* (2014) 32(11):2179-2187.

Castronovo C., Crippa M., Bestetti I., Rusconi D., Russo S., Larizza L., Sangermani R., Bonati M.T., 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) 167A(1):221-230.

Moncini S., Bonati M.T., Morella I., Ferrari L., Brambilla R., Riva P. Differential allelic expression of SOS1 and hyperexpression of the activating SOS1 c.755C variant in a Noonan syndrome family. *Eur J Hum Genet* (2015) 23(11):1531-1537.

Maas S.M., Shaw A.C., Bikker H., Lüdecke H.J., van der Tuin K., Badura-Stronka M., Belligni E., Biamino E., Bonati M.T., Carvalho D.R., Cobben J., de Man S.A., Den Hollander N.S., Di Donato N., Garavelli L., Grønborg S., Herkert J.C., Hoogeboom A.J., Jamsheer A., Latos-Bielenska A., Maat-Kievit A., Magnani C., Marcelis C., Mathijssen I.B., Nielsen M., Otten E., Ousager L.B., Pilch J., Plomp A., Poke G., Poluha A., Posmyk R., Rieubland C., Silengo M., Simon M., Steichen E., Stumpel C., Szakszon K., Polonkai E., van den Ende J., van der Steen A., van Essen T., van Haeringen A., van Hagen J.M., Verheij J.B., Mannens M.M., Hennekam R.C. Phenotype and genotype in 103 patients with tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Eur J Med Genet* (2015) 58(5):279-292.

Negri G., Magini P., Milani D., Colapietro P., Rusconi D., Scarano E., Bonati M.T., 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)

37(2):175-183.

Moncini S., Castronovo P., Murgia A., Russo S., Bedeschi M.F., Lunghi M., Selicorni A., Bonati M.T., Riva P., Venturin M. Functional characterization of CDK5 and CDK5R1 mutations identified in patients with non-syndromic intellectual disability. *J Hum Genet* (2015) 61(4):283-293.

S. Russo, E. Mainini, C. Luoni, F. Cogliati, V. Giorgini, M.T. Bonati, F. Forzano, C. Termine, A. Murgia, M. Patrini, A. Fabretto, S. Aldo, E. Freri, V. Pecile, and L. Larizza. Somatic Mosaicism as Modulator of the Global and Intellectual Phenotype in Epimutated Angelman Syndrome Patients. *Intellect Disabl Diagn J* (2015) 3(3):126-137.

Graziano F., Grassi M., Bonati M.T., Zanchetti A., Biino G., External validation of the MetS score, a prediction tool for metabolic syndrome, *Nutr Metab Cardiovasc Dis* (2016) 26(4):359-360.

Bonati M.T., Vanelli C., Sangalli D., Sina C., Giardino D., Sassone J., Girotti F., Silani V., Ciammola A. Cerebral microbleeds: A new presenting feature of chromosome 22q11.2 deletion syndrome. *J Neurol Sci* (2016) 368:300-303.

Bonati M.T., Verde F., Hladnik U., Cattelan P., Campana L., Castronovo C., Ticozzi N., Maderna L., Colombrita C., Papa S., Banfi P., Silani V. A novel nonsense ATP7A pathogenic variant in a family exhibiting a variable occipital horn syndrome phenotype. *Mol Genet Metab Rep* (2017) 13:14-17.

Ciammola A., Carrera P., Di Fonzo A., Sassone J., Villa R., Poletti B., Ferrari M., Girotti F., Monfrini E., Buongarzone G., Silani V., Cinnante C.M., Mignogna M.L., D'Adamo P., Bonati M.T. X-linked Parkinsonism with Intellectual Disability caused by novel mutations and somatic mosaicism in RAB39B gene. *Parkinsonism Relat Disord* (2017) 44:142-146.

Recalcanti M.P., Bonati M.T., Beltrami N., Cardarelli L., Catusi I., Costa A., Garzo M., Mammi I., Mattina T., Nalesso E., Nardone A.M., Postorivo D., Sajeva A., Varricchio A., Verri A., Villa N., Larizza L., Giardino D. Molecular cytogenetics characterization of seven small supernumerary marker chromosomes derived from chromosome 19: Genotype-phenotype correlation and review of the literature. *Eur J Med Genet* (2017) 61(3):173-180.

Crippa M., Giangiobbe S., Villa R., Bestetti I., De Filippis T., Fatti L., Taurino J., Larizza L., Persani L., Bellini F., Finelli P., Bonati M.T. 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) 41(8):929-936.

Galazzi E., Duminuco P., Moro M., Guizzardi F., Marazzi N., Sartorio A., Avignone S., Bonomi M., Persani L., Bonati M.T. Hypogonadotropic hypogonadism and pituitary hypoplasia as recurrent features in Ulnar-Mammary syndrome. *Endocr Connect* (2018) 7(12):1432-1441.

Platzer K., Sticht H., Edwards S.L., Allen W., Angione K.M., Bonati M.T., Brasington C., Cho M.T., Demmer L.A., Falik-Zaccai T., Gamble C.N., Hellenbroich Y., Iascone M., Kok F., Mahida S., Mandel H., Marquardt T., McWalter K., Panis B., Pepler A., Pinz H., Ramos L., Shinde D.N., Smith-Hicks C., Stegmann A.P.A., Stöbe P., Stumpel C.T.R.M., Wilson C., Lemke J.R., Di Donato N., Miller K.G., Jamra R. De Novo Variants in MAPK8IP3 Cause Intellectual Disability with Variable Brain Anomalies. *Am J Hum Genet* (2019) 104(2):203-212.

Graziano F., Biino G., Bonati M.T., Neale B.M., Do R., Concas M.P., Vaccargiu S., Pirastu M., Terradura-Vagnarelli O., Cirillo M., Laurenzi M., Mancini M., Zanchetti A., Grassi M. Estimation of metabolic syndrome heritability in three large populations including full

pedigree and genomic information. *Hum Genet* (2019) 138(7):739-748.

Bonati M.T., Castronovo C., Sironi A., Zimbalatti D., Bestetti I., Crippa M., Novelli A., Loddo S., Dentici M.L., Taylor J., Devillard F., Larizza L., Finelli P. 9q34.3 microduplications lead to neurodevelopmental disorders through EHMT1 overexpression. *Neurogenetics* (2019) 20(3):145-154.

Cogliati F., Giorgini V., Masciadri M., Bonati M.T., Marchi M., Cracco I., Gentilini D., Peron A., Savini M.N., Spaccini L., Scelsa B., Maitz S., Veneselli E., Prato G., Pintaudi M., Moroni I., Vignoli A., Larizza L., Russo S. Pathogenic Variants in STXBP1 and in Genes for GABA_A Receptor Subunits Cause Atypical Rett/Rett-like Phenotypes. *Int J Mol Sci* (2019) 20(15) pii: E3621.

Crippa M., Bonati M.T., Calzari L., Picinelli C., Gervasini C., Sironi A., Bestetti I., Guzzetti S., Bellone S., Selicorni A., Mussa A., Riccio A., Ferrero G.B., Russo S., Larizza L., Finelli P. Molecular Etiology Disclosed by Array CGH in Patients With Silver-Russell Syndrome or Similar Phenotypes. *Front Genet* (2019) 15;10:955.

Tra i 99 collaboratori in: Nuovo S., Bacigalupo I., Ginevrino M., Battini R., Bertini E., Borgatti R., Casella A., Micalizzi A., Nardella M., Romaniello R., Serpieri V., Zanni G., Valente E.M., Vanacore N.; JS Italian Study Group. Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy. *Neurology* (2020) 94(8):e797-e801.

Crippa M., Malatesta P., Bonati M.T., 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) 7(5):855-859.

Ferrari L., Mangano E., Bonati M.T., Monterosso I., Capitano D., Chiappori F., Brambilla I., Gelfi C., Battaglia C., Bordoni R., Riva P. Digenic inheritance of subclinical variants in Noonan Syndrome patients: an alternative pathogenic model? *Eur J Hum Genet* (2020) 28(10):1432-1445.

Catusi I., Bonati M.T., Mainini E., Russo S., Orlandini E., Larizza L., Recalcati M.P. Recombinant Chromosome 7 Driven by Maternal Chromosome 7 Pericentric Inversion in a Girl with Features of Silver-Russell Syndrome. *Int J Mol Sci* (2020) 21(22):E8487.

Romaniello R., Gagliardi C., Desalvo P., Provenzi L, Battini R., Bertini E., Bonati M.T., Briguglio M., D'Arrigo S., Dotti M.T., Giordano L., Macaluso C., Moroni I., Nuovo S., Santucci M., Signorini S., Stanzial F., Valente E.M., Borgatti R. Challenges and resources in adult life with Joubert syndrome: issues from an international classification of functioning (ICF) perspective. *Disabil Rehabil* (2021) 19:1-8.

Contributo al numero 15 (novembre 2008) della rivista 'Autismo OGGI' (Fondazione ARES) su 'Autismo e Neuroni Specchio'.

Contributo al Terzo Rapporto sull'Ictus, La ricerca genetica nella prevenzione e nella cura, (2009) Il Pensiero Scientifico Editore con un capitolo dal titolo 'L'ictus cerebrale nelle malattie rare - malattia di Fabry'.

Contributo al Settimo Rapporto sull'obesità in Italia, Obesità e genetica: oltre lo stile di vita, (2011) Il pensiero Scientifico Editore con un capitolo dal titolo 'Meccanismi genetici ed epigenetici alla base della sindrome di Prader-Willi'.

Attività didattica

- 19/09/2002, Milano. Workshop "Autism: a clinical and genetic overview". Comunicazione dal titolo "Mendelian syndromes associated with autistic traits: a resource to unfold autistic genes".

- 13/12/2002, Fondazione Istituto Sacra Famiglia Onlus, Cesano Boscone. Giornata di studio "Ritardo Mentale: diagnosi e consulenza genetica". Presentazione e discussione di casi.
- 25/01/2003, Legnano. "Sindrome X-Fragile. Prospettive della ricerca, terapie e metodi". Comunicazione dal titolo "Approcci metodologici alla definizione del fenotipo comportamentale nella Sindrome dell'X-Fragile".
- 27/08/2003, The Hospital for Sick Children, Child Developmental Centre di Toronto. Invitata a parlare sugli aspetti clinici e i test genetici della Sindrome di Angelman.
- 05/07/2004, Genova, Università degli Studi. Comunicazione dal titolo: "Inquadramento diagnostico dello Spettro dei Disturbi Autistici: premessa per la ricerca dei geni coinvolti".
- 27/05/2006, Cusano Milanino, IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Sindrome di Angelman. Comunicazione dal titolo: "Angelman e Autismo: la diagnosi di comorbidità come risorsa per l'identificazione di geni di suscettibilità allo spettro dei disordini autistici".
- Luglio e settembre 2006, Università degli Studi di Milano, "Master in fisiopatologia della comunicazione". Invitata a tenere due lezioni sulla comunicazione nei Disordini dello Spettro Autistico.
- 05/03/2008, Milano, presso ANGSA Lombardia Onlus. Comunicazione dal titolo "Autismo e ricerca".
- 09/05/2008, Milano. Simplex and Complex Disorders of chromosome 15q: a key to unravel candidate genes for Autism Spectrum Disorders. Comunicazione dal titolo "Chromosome 15q involvement in Autism Spectrum Disorders".
- 05/09/2008, Le Bischenberg. Nineteenth European Meeting on Dysmorphology. Comunicazione dal titolo "16p13.1 duplication predisposes to Autism".
- 04/10/2008, Milano. SIFEL (Società Italiana di Foniatria e Logopedia). Comunicazione dal titolo "Le basi genetiche dell'Autismo".
- 04/09/2009, Le Bischenberg. Twentieth European Meeting on Dysmorphology. Comunicazione dal titolo "Endophenotype analysis of 6 Rett syndrome patients sharing the 1164_1207del44 MeCP2 mutation and possible correlation with clustering on methylation array".
- 20-21/11/2009. Roma, Auditorium - ENEL, Viale Regina Margherita 125. Giornate di incontro su Sindrome di Asperger ed HFA negli adulti: riconoscere la sindrome e organizzare la presa in carico. Promotori: Gruppo Asperger ONLUS - Consorzio Unisan - SRS - Università degli Studi di Roma 2 Tor Vergata Cattedra di Psichiatria. Comunicazione dal titolo: "Riconoscere i sintomi negli adulti: strumenti e protocolli diagnostici".
- 12-14/11/2010, Bari. Prospettive Terapeutiche ed Educative per le Disabilità Intellettive. Comunicazione dal titolo: "Valutazione prospettica della comunicazione in un piccolo gruppo di bambini FXS: possibili implicazioni per il percorso educativo", replicata il
- 26/11/2010 a Milano. SINDROME X FRAGILE: informare, condividere, progettare.
- 25/11/2010, Crema. Giornata dedicata alla formazione residenziale presso l'UO di NPI dell'azienda ospedaliera di Crema sull'argomento "La Genetica nell'approccio clinico in età' evolutiva".
- 09/09/2011, Le Bischenberg. 22nd European Meeting on Dysmorphology. Comunicazione dal titolo "Possible contribution of CNVs to the autism traits in Fragile X syndrome patients".
- 26/10/2011, IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino, Sezione di Scienze Neurologiche - Università degli Studi di Pavia. Comunicazione dal titolo "Sindrome dell'X Fragile e autismo".

- 17-20/06/2011, Milano, European Society of Hypertension (ESH): 21st European Meeting on Hypertension. Comunicazione dal titolo "Heritability of BP phenotypes in extended pedigrees from the Gubbio Population Study: preliminary results".
- 16/11/2011, Milano. XIV Congresso Nazionale SIGU, Satellite Meeting New Trends in Imprinting Disorders. Comunicazione dal titolo "Dysregulation of 15q11-q13 imprinted region and Angelman syndrome phenotypes".
- 02/12/2011, Crema. Giornata dedicata alla formazione residenziale presso l'UO di NPI dell'azienda ospedaliera di Crema sull'argomento "Genetica dell'Epilessia".
- 02/04/2012, Fondazione Istituto Sacra Famiglia Onlus, Cesano Boscone. "Linee guida nazionali per l'autismo in età infantile e adolescenziale: prospettive ed opportunità". Comunicazione dal titolo "Lo stato della ricerca in campo biogenetico".
- 20/09/2012, Crema. Giornata dedicata alla formazione residenziale presso l'UO di NPI dell'azienda ospedaliera di Crema sull'argomento "Genetica dell'Autismo, aggiornamento settembre 2012".
- 06/12/2012, Crema. Giornata dedicata alla formazione residenziale presso l'UO di NPI dell'azienda ospedaliera di Crema sull'argomento "Genetica della Disabilità Intellettiva".
- 12/09/2014, Le Bischenberg. 25th European Meeting on Dysmorphology. Comunicazione dal titolo "A new case of 9q34.3 microduplication encompassing EHMT1: further support of its role in defining the 9q34.3 microduplication syndrome".
- 11/09/2015, Le Bischenberg. 26th European Meeting on Dysmorphology. Comunicazione dal titolo "A balanced reciprocal translocation t(10;15)(q22.3;q26.1) interrupting ACAN gene in a family with proportional short stature: further delineation of the aggrecan-associated phenotypes".
- 16/03/2016, Ambrosianum, Milano. La persona con Disturbi dello Spettro Autistico: interventi multidimensionali per vincere l'isolamento. Comunicazione dal titolo: "Il punto di vista del genetista clinico".
- 02/04/2016, Milano, IX Giornata Mondiale della Consapevolezza dell'Autismo, Oltre l'autismo: NUOVI ORIZZONTI. Comunicazione dal titolo: "Disordini dello Spettro Autistico: il contributo della genetica dalla pratica clinica alle prospettive future".
- 09/09/2017, Le Bischenberg. 27th European Meeting on Dysmorphology. Comunicazione dal titolo: 'Occipital horn syndrome in a 57 year-old man carrying a novel nonsense mutation in ATP7A: family report and literature review'.
- 26/11/2016, XIX Congresso Nazionale SIGU, Torino. Il ruolo della Genetica nei Disturbi dello Spettro Autistico. Comunicazione dal titolo: 'Il punto di vista del genetista clinico: consulenze sul campo'.
- 15/12/2016, II anno del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Milano. Seminario dal titolo: 'I Disordini dello Spettro Autistico: classificazione e diagnosi funzionale'.
- 26/01/2017, II anno della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli studi di Milano. Seminario dal titolo: 'I Disordini dello Spettro Autistico e il genetista clinico'.

Dal 2004 Tutor degli specializzandi in Genetica Medica, Università di Milano.

Dal 2006 al 2009 Tutor, relativamente alle diagnosi funzionali dei Disordini nello Spettro dell'Autismo, degli studenti del Corso di Laurea in Logopedia, Università di Milano.

Dal 2018 al 2020 Professore a titolo gratuito dell'insegnamento di GENETICA MEDICA modulo 2 SSD MED 03 (ore 8) della Scuola di specializzazione in Genetica Medica.

Insegnamento di Genetica e disabilità intellettiva (S.S.D. MED/03) e di Citogenetica II (prenatale e molecolare) (S.S.D. MED/03) nella Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università di Trieste per l'anno accademico 2021.

Curriculum vitae ai fini della diffusione on line

14/06/2022