



FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE

**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome **GIGLIO SABRINA RITA**  
Indirizzo  
Telefono  
Fax  
E-mail  
Nazionalità Italiana  
Data di nascita

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da – a) Da febbraio 2014  
Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Firenze
- Dal 2013.....  
Membro del Comitato Scientifico della Fondazione FiorGen Onlus
- Dal 2011.....  
Direttore della SOD complessa di Genetica Medica, AOU Meyer
- Dal 1/01/2008-.....  
Responsabile del programma “Gestione Laboratori: governo attività e innovazione” per la regione Toscana, dopo nomina da parte dell’Università di Firenze e dell’AOU Meyer all’interno delle collaborazioni delle strutture laboratoristiche dell’Azienda Meyer con le altre strutture di Area Vasta, secondo gli indirizzi regionali.
- Dal 1/11/2005-.....  
Professore Associato in Genetica Medica presso l’Università degli Studi di Firenze  
Dall’AA 2004-2009 è professore a contratto presso la Facoltà di Lettere e Filosofia dell’Università degli studi di Pavia
- 2004-2005  
Incarico di Dirigente Medico presso l’U.O. di Genetica Medica dell’Azienda Ospedaliera Meyer
- 2001- 2004  
Responsabile del servizio di Genetica Medica presso l’Ospedale San Raffaele di Milano
- 2001-2003  
Assegnista di ricerca per l’area di Scienze Mediche e, come tale, svolge la sua attività di ricerca presso l’Istituto di Biologia Generale e Genetica Medica dell’Università di Pavia collaborando con la prof.ssa Zuffardi.

• Nome e indirizzo del datore di lavoro  
*Curriculum vitae di  
Sabrina Rita Giglio*

Dip. di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche  
SOD Genetica Medica, Università di Firenze

AOU Ospedale Meyer  
Viale Pieraccini, 24  
50139 Firenze

- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Università di Firenze

Professore Associato in Genetica Medica- Università di Firenze

Responsabile SOD Genetica Medica, AOU Meyer

Direttore della Scuola Di Specializzazione in Genetica Medica

Membro del Comitato Scientifico Fondazione FiorGen Onlus per il triennio 2013-2016

Si occupa:

- di correlazioni fenotipo/cariotipo, e da diversi anni svolge attività di consulenza dismorfológica, consulenza genetica prenatale, postnatale e riproduttiva
- di applicazione delle diverse metodologie di next generation sequencing come tool per diagnosi e ricerca
- in collaborazione con la Clinica Neurochirurgica del Meyer dello studio clinico e molecolare dei soggetti affetti da craniostenosi isolata e sindromica
- in collaborazione con il Servizio di Nefrologia del Meyer, dello studio clinico e genetico delle Acidosi Renali Tubulari Distali/Rene a Spugna Midollare, della Sindrome Nefrosica Steroide-Resistente e dei geni coinvolti nella morfogenesi renale; il laboratorio è l'unico in Italia ad eseguire l'analisi molecolare di tutti i geni responsabili di questi disordini genetici ed è diventato il centro di riferimento nazionale per queste malattie
- in collaborazione con diversi servizi di Diabetologia in Italia, dello studio clinico e genetico del diabete monogenico tipo MODY e del diabete tipo 2;
- in collaborazione con la Clinica Neurologica dell'AOU Meyer, dello studio clinico delle malformazioni della corteccia cerebrale, causate da disturbi della migrazione neuronale e di Sindromi Epiletiche, studiando diversi geni implicati nel ritardo mentale in quadri sindromici e isolati.
- da un punto di vista clinico e molecolare delle patologie ossee e oculari legate ad alterazioni del gene *COL2A1* e *COL11A1*. Ha partecipato infatti alla fondazione del Network Italiano delle Displasie Scheletriche e ha delle collaborazioni con il prof **Ravi Savarirayan**, clinico di rilievo internazionale che lavora al *Royal Children's Hospital* di Melbourne (Australia)
- in collaborazione con il Centro delle Malattie Cutanee Ereditarie dell'Università di Milano e la Clinica Pediatrica dell'Ospedale Luigi Sacco di Milano dello studio clinico e genetico di soggetti affetti da displasia ectodermica ipodrotica, in modo particolare delle forme causate dai geni *ED1*, *EDAR* e *EDARADD*.
- in collaborazione con il dott. Roberto Caputo, che dirige la Clinica Oftalmologica del Meyer, dello studio clinico e molecolare di sindromi associate a grave miopia, a distrofie corio-retiniche, a vitreoretinopatie
- in collaborazione con il servizio di Endocrinologia del Meyer dello studio clinico-molecolare delle pubertà precoci
- in collaborazione con la SOD di Prevenzione e Diagnosi Prenatale, Difetti Congeniti e Patologie Fetalì delle consulenze genetiche prenatali di gravidanze a rischio in feti malformati

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date (da – a)

1998-2001

Responsabile del progetto “Cause molecolari del riarrangiamento cromosomico invdup (8p)” presso il dipartimento di Genetica Umana dell’Università di Chicago, diretto dal prof. David H Ledbetter. Frequenta inoltre l’ambulatorio clinico, in collaborazione con prof. Dobyns, occupandosi della diagnostica clinica di bambini con ritardo mentale e malformazioni della corteccia cerebrale. Consegue inoltre in PhD in Medical Genetics presso il Dipartimento di Genetica Umana dell’università di Chicago. Consegue il diploma di dottorato in “Patologia Umana ed Ereditaria” presso l’Università degli Studi di Pavia.

1997-2000

Dottorando in “Patologia Umana” presso il dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria dell’Università di Pavia avendo come tutore la Prof.ssa Orsetta Zuffardi. In tale ambito segue studenti di medicina nei loro internati.

1997

Diploma di Specializzazione in Genetica Umana (50\50 e lode) presso l’Università degli Studi di Pavia

1993

Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Sassari (110\110)

## **CAPACITÀ E COMPETENZE**

### **PERSONALI**

*Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.*

MADRELINGUA

**ITALIANO**

ALTRE LINGUA

**INGLESE**

**BUONO**

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

BUONO

BUONO

**CAPACITÀ E COMPETENZE  
RELAZIONALI**

OTTIME COMPETENZE RELAZIONALI, CAPACITÀ DI LAVORARE IN GRUPPO

**CAPACITÀ E COMPETENZE  
TECNICHE**

BUONE CONOSCENZE DI INFORMATICA E BIOINFORMATICHE

*Con computer, attrezzature specifiche,  
macchinari, ecc.*

**PATENTE O PATENTI**

Patente B

FIRENZE 30/09/2014

## Publicazioni

1. E. Lazzeri, E. Ronconi, M. L. Angelotti, A. Peired, B. Mazzinghi, F. Becherucci, S. Conti, G. Sansavini, A. Sisti, F. Ravaglia, D. Lombardi, A. Provenzano, A. Manonelles, J. M. Cruzado, S. Giglio, R. M. Roperto, M. Materassi, L. Lasagni, P. Romagnani. (2014) Urine-derived human renal progenitors for personalized modeling of genetic kidney disorders. *J Am Soc Nephrol*. In press
2. De Rocker N, Vergult S, Koolen D, Jacobs E, Hoischen A, Zeesman S, Bang B, Béna F, Bockaert N, Bongers EM, de Ravel T, Devriendt K, Giglio S, Faivre L, Joss S, Maas S, Marle N, Novara F, Nowaczyk MJ, Peeters H, Polstra A, Roelens F, Rosenberg C, Thevenon J, Tümer Z, Vanhauwaert S, Varvagiannis K, Willaert A, Willemsen M, Willems M, Zuffardi O, Coucke P, Speleman F, Eichler EE, Kleefstra T, Menten B (2014). Refinement of the critical 2p25.3 deletion region: the role of MYT1L in intellectual disability and obesity. *Genet Med*. Sep 18. [Epub ahead of print]
3. Forte G, Grossi V, Celestini V, Lucisano G, Scardapane M, Varvara D, Patruno M, Bagnulo R, Loconte D, Giunti L, Petracca A, Giglio S, Genuardi M, Pellegrini F, Resta N, Simone C (2014). Characterization of the rs2802292 SNP identifies FOXO3A as a modifier locus predicting cancer risk in patients with PJS and PHTS hamartomatous polyposis syndromes. *BMC Cancer*. 14:661
4. Mazzinghi, B., Giglio, S., Provenzano, A., Becherucci, F., Sansavini, G., Ravaglia, F., ... & Romagnani, P. (2014, May). High throughput sequencing in sporadic forms of steroid-resistant nephrotic syndrome in children frequently identifies heterogeneous genetic alterations that predict resistance to immunosuppressive treatments. *Nephrology Dialysis Transplantation* 29: 342-343.
5. Conti V, Pantaleo M, Barba C, Baroni G, Mei D, Buccoliero AM, Giglio S, Giordano F, Baek ST, Gleeson JG, Guerrini R (2014) Focal dysplasia of the cerebral cortex and infantile spasms associated with somatic 1q21.1-q44 duplication including the AKT3 gene. *Clin Genet*. 2014 Aug 5. doi: 10.1111/cge.12476. [Epub ahead of print]
6. Giglio S, Provenzano A, Mazzinghi B, Becherucci F, Giunti L, Sansavini G, Ravaglia F, Roperto RM, Farsetti S, Benetti E, Rotondi M, Murer L, Lazzeri E, Lasagni L, Materassi M, Romagnani P (2014) Heterogeneous Genetic Alterations in Sporadic Nephrotic Syndrome Associate with Resistance to Immunosuppression. *J Am Soc Nephrol*. Jul 24. [Epub ahead of print]
7. Artuso R, Provenzano A, Mazzinghi B, Giunti L, Palazzo V, Andreucci E, Blasetti A, Chiuri RM, Gianiorio FE, Mandich P, Monami M, Mannucci E, Giglio S. (2014) Therapeutic implications of novel mutations of the RFX6 gene associated with early-onset diabetes. *Pharmacogenomics J*. Jul 22. [Epub ahead of print]
8. Giunti L, Pantaleo M, Sardi I, Provenzano A, Magi A, Cardellicchio S, Castiglione F, Tattini L, Novara F, Buccoliero AM, de Martino M, Genitori L, Zuffardi O, Giglio S (2014) Genome-wide copy number analysis in pediatric glioblastoma multiforme. *Am J Cancer Res*. 26;4:293-303
9. Stagi S, Lapi E, D'Avanzo MG, Perferi G, Romano S, Giglio S, Ricci S, Azzari C, Chiarelli F, Seminara S, de Martino M (2014) Coeliac disease and risk for other autoimmune diseases in patients with Williams-Beuren syndrome. *BMC Med Genet*. 23;15:61
10. Guazzarotti L, Tadini G, Mancini GE, Giglio S, Willoughby CE, Callea M, Sani I, Nannini P, Mameli C, Tenconi AA, Mauri S, Bottero A, Caimi A, Morelli M, Zuccotti GV (2014) Phenotypic heterogeneity and mutational spectrum in a cohort of 45 Italian males subjects with X-linked ectodermal dysplasia. *Clin Genet*. Apr 12. [Epub ahead of print]
11. Callea M, Willoughby C, Nieminen P, Di Stazio M, Bellacchio E, Giglio S, Sani I, Vinciguerra A, Maglione M, Tadini G, Clarich G. (2014) Identification of a novel frameshift mutation in the EDAR gene causing autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. Mar 18. [Epub ahead of print]
12. Krausz C, Chianese C, Lo Giacco D, Tüttelmann F, Ferlin A, Ntostis P, Vinci S, Balercia G, Ars E, Ruiz-Castañé E, Giglio S, Kliesch S, Forti G. (2014) Reply: Y-chromosome microdeletions are not associated with SHOX haploinsufficiency. *Hum Reprod*. 29:1114-5
13. Stagi S, Lapi E, Seminara S, Guarducci S, Pantaleo M, Giglio S, Chiarelli F, de Martino M. (2014) Long-term auxological and endocrinological evaluation of patients with 9p trisomy: a focus on the growth hormone-insulin-like growth factor-I axis. *BMC Endocr Disord*. 14:3.
14. Chianese C, Lo Giacco D, Tüttelmann F, Ferlin A, Ntostis P, Vinci S, Balercia G, Ars E, Ruiz-Castañé E, Giglio S, Forti G, Kliesch S, Krausz C. (2013) Y-chromosome microdeletions are not associated with SHOX haploinsufficiency. *Hum Reprod*. 28:3155-60. -
15. Marini C, Cecconi A, Contini E, Pantaleo M, Metitieri T, Guarducci S, Giglio S, Guerrini R, Genuardi M. (2013) Clinical and Genetic Study of a Family With a Paternally Inherited 15q11-q13 Duplication. *Am J Med Genet A* 161A:1459-64.

16. Sardi I, Giunti L, Bresci C, Buccoliero AM, Degl'innocenti D, Cardellicchio S, Baroni G, Castiglione F, Ros MD, Fiorini P, Giglio S, Genitori L, Aricò M, Filippi L. (2013) Expression of  $\beta$ -adrenergic receptors in pediatric malignant brain tumors. *Oncol Lett.*5:221-225 -
17. Rossi E, Giorda R, Bonaglia MC, Candia SD, Grechi E, Franzese A, Soli F, Rivieri F, Patricelli MG, Saccilotto D, Bonfante A, Giglio S, Beri S, Rocchi M, Zuffardi O (2012) De Novo Unbalanced Translocations in Prader-Willi and Angelman Syndrome Might Be the Reciprocal Product of inv dup(15)s. *PLoS One.* 7:e39180 -
18. Vultaggio A, Matucci A, D'Elios MM, Andreucci E, Giglio S, Annunziato F, Zupo S, Maggi E (2012) Multiorgan Infiltration by CD8+ T Cells and 1p;16p Translocation in a Patient with Hypogammaglobulinemia and a Reduced Number of B Cells. *Int Arch Allergy Immunol.* 26;158:206-210. -
19. Bonaglia MC., Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, Fichera M, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Maria Bonati T, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, Romano C, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Daria R, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, Priolo E, Bottani A, Gimelli S, Bena F, Brusco A, di Gregorio E, Bagnasco I, Giussani U, Nitsch L, Politi P, Martinez-Frias ML, Martínez-Fernández ML, Martínez Guardia N, Bremer A, Anderlid B-M, Zuffardi O (2011) Molecular mechanisms generating and stabilizing terminal 22q13Deletions in 44 subjects with Phelan/McDermid Syndrome *Plos Genet.* 7:e1002173. Epub 2011 -
20. Ferri L, Guido C, la Marca G, Malvagia S, Cavicchi C, Fiumara A, Barone R, Parini R, Antuzzi D, Feliciani C, Zampetti A, Manna R, Giglio S, Della Valle CM, Wu X, Valenzano KJ, Benjamin ER, Donati MA, Guerrini R, Genuardi M, Morrone A. (2011) Fabry disease: polymorphic haplotypes and a novel missense mutation in the GLA gene. *Clin Genet.* 81:224-233 -
21. Parrini E, Rivas IL, Toral JF, Pucatti D, Giglio S, Mei D, Guerrini R. (2011) In-frame deletion in FLNA causing familial periventricular heterotopia with skeletal dysplasia in males. *Am J Med Genet A.*155:1140-6. -
22. Bedeschi MF, Bianchi V, Gentilin B, Colombo L, Natacci F, Giglio S, Andreucci E, Trespidi L, Acaia B, Furga AS, Lalatta F. (2011) Prenatal manifestation and management of a mother and child affected by spondyloperipheral dysplasia with a C-propeptide mutation in COL2A1: case report. *Orphanet J Rare Dis.* 6:7. -
23. Pela I, Provenzano A, Giglio S (2011) Transient hyperoxaluria in a patient with inherited distal renal tubular acidosis *Pediatr Nephrol.* 26:323-4 -
24. Giglio S, Pela I (2011) MSK and dRTA: a puzzling association. *Nephrol Dial Transplant.* 25: 1725 -
25. Maffé A, Toschi B, Circo G, Giachino D, Giglio S, Rizzo A, Carloni A, Poletti V, Tomassetti S, Ginardi C, Ungari S, Genuardi M. (2010) Constitutional FLCN mutations in patients with suspected Birt-Hogg-Dubé syndrome ascertained for non-cutaneous manifestations. *Clin Genet.* 79: 345-54 -
26. Giglio S, Contini E, Toni S, Pela I (2010) Growth hormone therapy related hyperglycemia in a boy with renal cystic hypodysplasia and a new mutation of the HNF1A gene. *Nephrol Dial Transplant.* 25:3116-9. -
27. Andreucci E, Bianchi B, Carboni I, Lavoratti G, Mortilla M, Fonda C, Bigozzi M, Genuardi M, Giglio S & Pela I. (2009) Inner ear abnormalities in four patients with dRTA and SNHL: clinical and genetic heterogeneity. *Pediatr Nephrol.* 24: 2147-53 -
28. Carboni I, Andreucci E, Caruso MR, Ciccone R, Zuffardi O, Genuardi M, Pela I, Giglio S. (2009) Medullary sponge kidney associated with primary distal renal tubular acidosis and mutations of the H<sup>+</sup>-ATPase genes. *Nephrol Dial Transplant.* 24: 2734-8 -
29. Giunti L, Cetica V, Ricci U, Giglio S, Sardi I, Paglierani M, Andreucci E, Sanzo M, Forni M, Buccoliero AM, Genitori L, Genuardi M (2009) Type A microsatellite instability in pediatric gliomas as an indicator of Turcot syndrome. *Eur J Hum Genet* 17:919-27. -
30. Cardoso C, Boys A, Parrini E, Mignon-Ravix C, McMahon JM, Khantane S, Bertini E, Pallesi E, Missirian C, Zuffardi O, Novara F, Villard L, Giglio S, Chabrol B, Slater HR, Moncla A, Scheffer IE, Guerrini R. (2009) Periventricular heterotopia, mental retardation, and epilepsy associated with 5q14.3-q15 deletion. *Neurology.* 72:784-92. -
31. Tucci F, Giunti L, Gambineri E, Tondo A, Giglio S, Sainati L, Arico M (2008) Is the experience mutation of G-CSF truly a predictive indicator of trends in early myelodysplasia or leukemia? *Haematologica.*43:S49-S50 -
32. Andreucci E, Toni S, Ciccone R, De Gregori M, Giunti L, Sani I, Guarducci S, Genuardi M, Zuffardi O, Giglio S (2007) 6q24 duplication and transient neonatal diabetes: a possible differential diagnosis with Beckwith-Wiedemann syndrome? *CHROM. RESEAR.* Vol 15: 153-154 Supplement: Suppl.1 -

33. De Gregori M, Ciccone R, Magini P, Pramparo T, Gimelli S, Messa J, Novara F, Vetro A, Rossi E, Maraschio P, Bonaglia MC, Anichini C, Ferrero GB, Silengo M, Fazzi E, Zatterale A, Fischetto R, Previderé C, Belli S, Turci A, Calabrese G, Bernardi F, Meneghelli E, Riegel M, Rocchi M, Gueneri S, Lalatta F, Zelante L, Romano C, Fichera M, Mattina T, Arrigo G, Zollino M, Giglio S, Lonardo F, Bonfante A, Ferlini A, Cifuentes F, Van Esch H, Backx L, Schinzel A, Vermeesch JR, Zuffardi O. (2007) Cryptic deletions are a common finding in "balanced" reciprocal and complex chromosome rearrangements: a study of 59 patients. *J Med Genet.* 44:750-62. -
34. Panza E, Gimelli G, Passalacqua M, Cohen A, Gimelli S, Giglio S, Ghezzi C, Sparatore B, Heye B, Zuffardi O, Rugarli E, Meitinger T, Romeo G, Ravazzolo R, Seri M. (2007): The breakpoint identified in a balanced de novo translocation t(7;9)(p14.1;q31.3) disrupts the A-kinase (PRKA) anchor protein 2 gene (AKAP2) on chromosome 9 in a patient with Kallmann syndrome and bone anomalies. *Int J Mol Med.* 19:429-35. -
35. Giorda R, Ciccone R, Gimelli G, Pramparo T, Beri S, Bonaglia MC, Giglio S, Genuardi M, Argente J, Rocchi M, Zuffardi O. (2007): Two classes of low-copy repeats mediate a new recurrent rearrangement consisting of duplication at 8p23.1 and triplication at 8p23.2. *Hum Mutat.* 28:459-68. -
36. Ballarati L, Rossi E, Bonati MT, Gimelli S, Maraschio P, Finelli P, Giglio S, Lapi E, Bedeschi MF, Gueneri S, Arrigo G, Patricelli MG, Mattina T, Guzzardi O, Pecile V, Police A, Scarano G, Larizza L, Zuffardi O, Giardino D. (2007):13q Deletion and central nervous system anomalies: further insights from karyotype-phenotype analyses of 14 patients. *J Med Genet.* 44:e60. -
37. Zuffardi O, Ciccone R, Giglio S, Pramparo T (2006): *Inversion Chromosomes in Genomic Disorders: The Genomic Base of Diseases* edited by J. R. Lupski and P. Stankiewicz Humana Press, Totowa, NJ (2006).
38. Ciccone R, Giorda R, Gregato G, Guerrini R, Giglio S, Carrozzo R, Bonaglia MC, Priolo E, Lagana C, Tenconi R, Rocchi M, Pramparo T, Zuffardi O, Rossi E. (2005) Reciprocal translocations: a trap for cytogenetists? *Hum Genet.* 117:571-82. -
39. Arrigo G, Gimelli S, Illekova Z, Patricelli M.G, Giglio S, Zuffardi O (2005) Mosaic variegated aneuploidy: two new cases including a prenatal one. *CHROM. RESEAR.* Vol 13: 54 -
40. Rossi E, de Gregori M, Grazia Patricelli M, Pramparo T, Argentiero L, Giglio S, Sosta K, Foresti G, Zuffardi O. (2005) 8.5 Mb deletion at distal 5p in a male ascertained for azoospermia. *Am J Med Genet* 133:189-192. -
41. Pramparo T, Giglio S, Gregato G, De Gregori M, Grazia Patricelli M, Ciccone R, Scappaticci S, Mannino G, Lombardi C, Pirola B, Giorda R, Rocchi M, Zuffardi O. (2004) Inverted duplications: how many of them are mosaic? *Eur J Hum Genet.* 12(9):713-7. -
42. Giorda R, Cerritello A, Bonaglia MC, Bova S, Lanzi G, Repetti E, Giglio S, Baschiroto C, Pramparo T, Avolio L, Bragheri R, Maraschio P, Zuffardi O. (2004) Selective disruption of muscle and brain-specific BPAG1 isoforms in a girl with a 6;15 translocation, cognitive and motor delay, and tracheo-oesophageal atresia. *J Med Genet.* 41(6):E71. -
43. Broman KW, Matsumoto N, Giglio S, Martin CL, Roseberry JA, Zuffardi O, Ledbetter DH, Weber JL (2003) Common long human inversion polymorphism on chromosome 8p. In: Goldstein DR (ed) *Science and Statistics: A Festschrift for Terry Speed.* IMS Lecture Notes-Monograph Series, Vol 40, pp 237-245
44. Zuffardi O, Giglio S (2003) Genomic architecture and chromosome rearrangements. *J Med Genet.* 40: S25-S25 Supplement: 1 -
45. Concolino D, Iembo MA, Marotta R, Rossi E, Moricca MT, Giglio S, Strisciuglio P. (2003) Ring chromosome 10 (p15q26) in a patient with unipolar affective disorder, multiple minor anomalies, and mental retardation. *Am J Med Genet.* 123 (A) :201-203. -
46. Battisti C, Bonaglia MC, Giglio S, Anichini C, Pucci L, Dotti MT, Zuffardi O, Federico A. (2003) De novo double translocation 3;13 and 4;8;18 in a patient with mental retardation and skeletal abnormalities. *Am J Med Genet.* 117 : 207-211 -
47. Gimelli G, Giglio S, Zuffardi O, Alhonen L, Suppola S, Cusano R, Lo Nigro C, Gatti R, Ravazzolo R, Seri M. (2002) Gene dosage of the spermidine/spermine N(1)-acetyltransferase (SSAT) gene with putrescine accumulation in a patient with a Xp21.1p22.12 duplication and keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD). *Hum Genet.* 111:235-41. -
48. Giglio S, Calvari V, Gregato G, Gimelli G, Camanini S, Giorda R, Ragusa A, Gueneri S, Selicorni A, Stumm M, Tonnes H, Ventura M, Zollino M, Neri G, Barber J, Wieczorek D, Rocchi M, Zuffardi O. (2002) Heterozygous submicroscopic inversions involving olfactory receptor-gene clusters mediate the recurrent t(4;8)(p16;p23) translocation. *Am J Hum Genet.* 71:276-85. -

49. Concolino D, Iembo MA, Rossi E, Giglio S, Coppola G, Miraglia Del Giudice E, Strisciuglio P. (2002) Familial pericentric inversion of chromosome 5 in a family with benign neonatal convulsions. *J Med Genet.*39:214-216. - 6.365
50. De Brasi D, Rossi E, Giglio S, D'Agostino A, Titomanlio L, Farina V, Andria G, Sebastio G. (2001) Inv dup del (1) (pter-->q44::q44-->q42:) with the classical phenotype of trisomy 1q42-qter. *Am J Med Genet.* 104:127-130. -
51. Gurrieri F, Steindl K, Giglio S, Neri G. (2001) New syndrome of mental retardation, Robin sequence, and brachydactyly. *Am J Med Genet.* 100:49-51. -
52. Giglio S, Broman KW, Matsumoto N, Calvari V, Gimelli G, Neumann T, Ohashi H, Voullaire L, Larizza D, Giorda R, Weber JL, Ledbetter DH, Zuffardi O. (2001) Olfactory receptor-gene clusters, genomic inversion polymorphisms, and common chromosome rearrangements. *Am J Hum Genet.* 68: 874-83. -
53. Bernasconi P, Orlandi E, Cavigliano P, Calatroni S, Boni M, Astori C, Pagnucco G, Giglio S, Caresana M, Lazzarino M, Bernasconi C (2000) Translocation (8;16) in a patient with acute myelomonocytic leukemia, occurring after treatment with fludarabine for a low-grade non-Hodgkin's lymphoma. *Haematologica* 85:1087-1091. -
54. Gimelli G, Zuffardi O, Giglio S, Zeng C and He D (2000) CENP-G in neocentromeres and inactive centromeres. *Chromosoma* 109:328-333 -
55. Bonaglia MC, Giorda R, Poggi G, Giglio S, Zuffardi O.(2000) Inverted duplications are recurrent rearrangements always associated with a distal deletion. Description of a new case involving 2q. *Eur. J Hum Genet* 8:597-603 -
56. Giglio S, Graw, SL, Gimelli G, Pirola B, Varone P, Voullaire L, Zuffardi O. (2000) Deletion of a 5 cM region at chromosome 8p23 is associated with a spectrum of congenital heart defects. *Circulation.* 102:432-437. -
57. Bardoni B & Giglio S, Schenck A, Rocchi M, Mandel J.L (2000) Assignment of NUFIP1 (Nuclear FMRP Interacting Protein 1) gene to chromosome and assignment of a pseudogene to chromosome 6q12. *Cytogenet Cell Genet.* 89:11-3. -
58. Cicirata F, Parenti R, Spinella F, Giglio S, Tuorto F, Zuffardi O, Gulisano M (2000) Genomic organization and chromosomal localization of the mouse Connexin36 (mCx36) gene. *Gene:* 251(2):123-130. -
59. Giglio S, Pirola B, Arrigo G, Dagrada P, Bardoni B, Bernardi F, Russo G, Argentiero L, Forabosco A, Carrozzo R, Zuffardi O (1999) Opposite deletions/duplications of the X chromosome: two novel reciprocal rearrangements. *Eur J Hum Genet* 8: 63-70 -
60. Fogli A & Giglio S, Arrigo G, Lo Nigro C, Zollo M, Viggiano L, Rocchi M, Archidiacono N, Zuffardi O, Carrozzo R. (1999) Identification of two paralogous regions mapping to the short and long arms of human chromosome 2 comprising LIS1 pseudogenes. *Cytogenet Cell Genet.* 86: 225-232 -
61. Kammerer M, Pirola B, Giglio S, Giangrande A (1999) GCMB, a second human homolog of the fly glide/gcm gene. *Cytogenet Cell Genet* 84:43-47 -
62. Tyler-Smith C, Gimelli G, Giglio S, Floridia G, Pandya A, Terzoli G, Warburton PE, Earnshaw WC, Zuffardi O (1999) Transmission of a fully functional human neocentromere through three generations. *Am J Hum Genet* 64:1440-1444
63. Pirola B , Bortotto L , Giglio S, Piovan E, Janes A, Guerrini R, Zuffardi O (1998) Agenesis of corpus callosum with Probst bundles due to haploinsufficiency for a gene in a 8 cM region at 6q25. *J Med. Genet* 35:1031-1033 -
64. Marcolongo P, Barone V, Priori G, Pirola B, Giglio S, Biasucci G, Zammarchi E, Parenti G, Burchell A, Benedetti A, Soprentino V (1998) Structure and mutation analysis of the glycogen storage disease type 1b gene. *FEBS* 436: 247-250 -
65. De Conciliis L, Marchitello A, Wapenaar MC, Borsani G, Giglio S, Mariani M, Consalez GG, Zuffardi O, Franco B, Ballabio A, Banfi S (1998) Characterization of Cxor5 (71-7A), a novel human cDNA mapping to Xp22 and encoding a protein containing coiled-coil alpha-helical domains. *Genomics* 51:243-250 -
66. Egeo A, Mazzocco M, Arrigo P, Vidal-Taboada JM, Oliva R, Pirola B, Giglio S, Rasore-Quartino A, Scartezzini P (1998) Identification and characterization of a new human gene encoding a small protein with high homology to the proline-rich region of the SH3BGR gene. *Biochem Bioph Res Com* 247:302-306 -
67. Gianfrancesco F, Esposito T, Montanini L, Ciccociola A, Munn S, Mazzarella R, Rao E, Giglio S, Rappold G, Forabosco A (1998) A novel pseudoautosomal gene encoding a putative GTP-binding protein resides in the vicinity of the Xp/Yp telomere. *Hum Mol Genet Vol.* 7, No. 3: 407-414 -
68. Guala A, Dellavecchia C, Mannarino S, Rognone F, Giglio S, Minelli A, Danesino C (1997) Ring chromosome 13

with loss of the region D13S317-D13S285: phenotypic overlap with XK syndrome. Am J of Med Genetics 72: 319-323

-

69. Piantanida M, Dellavecchia C, Florida G, Giglio S, Hoeller H, Dordi B, Danesino C, Schinzel A, Zuffardi O (1997) Ataxic gait and mental retardation with absence of the paternal chromosome 8 and an idic(8)(p23.3): imprinting effect or nullisomy for distal 8p genes?. Hum Genet 99: 766-771 -
70. Banfi S, Borsani G, Rossi E, Bernard L, Guffanti A, Rubboli F, Marchitello A, Giglio S, Coluccia E, Zollo M, Zuffardi O & Ballabio A (1997) Identification and mapping of human cDNAs homologous to Drosophila mutant genes through EST database searching. Nat Genet. 13:167-174. -
71. Rossi E, Ning Y, Giglio S, Carozzo R, Zuffardi O, Ledbetter D (1996) Several mechanism at the origin of ring chromosomes. Am J Hum Genet 59: Suppl. A14. -
72. Seghezzi L, Addis P, Giglio S, Invernizzi R, Maserati E (1995) Jumping translocations in acute lymphoblastic leukemia. Cancer Genet Cytogenet. 80:80-81. -