


INFORMAZIONI PERSONALI

Francesca Mari




 Policlinico S. Maria alle Scotte - Viale Bracci, 2 – 53100 Siena - Italia

 +39 0577 233324

 francesca.mari@unisi.it

 <https://docenti.unisi.it/it/mari>

 @mari_francesca

 <https://www.linkedin.com/in/francesca-mari-9264905/>

Sesso Femmina | Data di nascita 10/07/1976 | Nazionalità Italiana

POSIZIONE RICOPERTA

Professore Associato convenzionato AOUS

TITOLO DI STUDIO

Laurea in Medicina e Chirurgia
Dottorato di ricerca in Genetica Medica
Specializzazione in Genetica Medica
Master di II livello in Genetica Clinica

ESPERIENZA
PROFESSIONALE

01/03/2016 - attuale

Professore Associato in Genetica Medica (MED-03)

Università degli Studi di Siena

15/04/2008 - 14/07/2008

Incarico di Ricerca del DAAD-Deutscher Akademischer Austauschdienst

Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, Università di Friburgo, Germania (diretto dal Prof. Andrea Superti-Furga)

- Attività di ricerca per la realizzazione di un progetto di studio sulle condizioni con ritardo di crescita. L'attività svolta le ha permesso di pubblicare due lavori scientifici, uno come primo autore sulla rivista European Journal of Human Genetics e l'altro sulla rivista American Journal of Medical Genetics Part A.

15/02/2008 - attuale

Rapporto di convenzione con l'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese

Attività assistenziale presso la U.O.C. Genetica Medica, dove coordina il settore della attività ambulatoriale di consulenza genetica, supervisiona l'attività dei medici specializzandi ed è di riferimento per i medici operanti nella struttura. L'attività ambulatoriale di consulenza genetica prevede l'effettuazione di consulenze di secondo e terzo livello in ogni settore della genetica clinica (consulenze per patologie pediatriche, dell'adulto, condizioni sindromiche, patologie d'organo, consulenze genetiche oncologiche, consulenza preconcezionali, prenatali e presintomatiche). All'interno della struttura di Genetica Medica è responsabile della programmazione e della effettuazione degli incontri M&M. È inoltre componente del sistema Gestione Qualità (SGQ) della struttura.

15/02/2006 - 15/02/2016

Ricercatore in Genetica Medica (MED-03)

Università degli Studi di Siena

05/08/1999 - 03/11/1999

Periodo di servizio di ricerca retribuito

Molecular and Developmental Biology Lab del Dipartimento di Genetica Umana del Memorial-Sloan-Kettering Cancer Center di New York (USA) diretto dal Prof. Pier Paolo Pandolfi

Attività di ricerca relativa alle basi molecolari della discheratosi congenita. L'attività svolta è testimoniata dalla pubblicazione di un articolo scientifico nella rivista Science (Davide Ruggero, Silvia Grisendi, Francesco Piazza, Eduardo Rego, Francesca Mari, Pulivarthi H Rao, Carlos Cordon-Cardo, Pier Paolo Pandolfi. Dyskeratosis congenita and cancer in mice deficient in ribosomal RNA modification. Science. 2003 Jan 10;299(5604):259-62. doi:10.1126/science.1079447.)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

14-09-2007 – 29-10-2010

Specializzazione in Genetica Medica

Università degli Studi di Firenze

Titolo conseguito con il massimo dei voti, con una tesi dal titolo "Il gene FOXP1 e la variante congenita della sindrome di Rett". Relatore prof. Maurizio Genuardi, Direttore della Scuola Prof. Laura Papi.

10/2006 – 09/2007

Master interuniversitario di II livello in Genetica Clinica su "Malformazioni congenite multiple"

Titolo congiunto tra 5 università italiane (Bologna, Genova, Padova, Roma e Siena).

05/09/2006 - 31/10/2006

Periodo di Frequenza come *Clinical Observer*

Dipartimento di Genetica Clinica del St. Mary's Hospital di Manchester (UK), diretto dalla Prof. Dian Donnai

Periodo di frequenza immediatamente successivo al conseguimento del titolo di Dottore di Ricerca in Genetica Medica. In questi due mesi ho avuto la possibilità di partecipare a consulenze genetiche di pazienti con sindromi genetiche rare con la Prof. Donnai, la Prof. Claythorn-Smith e la Prof. Kay Mc Dermot.

21/12/2001 - 01/06/2005

Dottorato di Ricerca in "Genetica Medica"

Università degli Studi di Siena

Tesi dal titolo: "Clinical Genetics of Rett syndrome and Mental Retardation". Coordinatore: Prof. Alessandra Renieri. Durante il dottorato ha sfruttato le sue competenze di laboratorio per applicarle allo studio di pazienti/famiglia giunte in consulenza genetica con malattia rara.

15/07/1998 - 12/10/1998

Periodo di frequenza come *visiting student*

Molecular and Developmental Biology Lab, del Dipartimento di Genetica Umana del Memorial-Sloan-Kettering Cancer Center di New York (USA) diretto dal Prof. Pier Paolo Pandolfi

Ha acquisito una maggiore consapevolezza e abilità dell'attività di laboratorio. In particolare, durante questo periodo ha principalmente effettuato estrazione di RNA, progettazione e costruzione di vettori per ricombinazione omologa in cellule staminali embrioniche (ES cells), manipolazione di cellule ES, manipolazione di topi.

01/10/1995 - 21/12/2001

Laurea in Medicina e Chirurgia

Università degli Studi di Siena

Votazione 110/110 e lode, con una tesi di Genetica Medica dal titolo: "FACL4, che codifica per l'Acil CoA sintetasi, è un nuovo gene responsabile del ritardo mentale", relatore prof. Alessandra Renieri

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	Livello Avanzato	Livello Avanzato	Livello Avanzato	Livello Avanzato	Livello Avanzato

Livelli: A1/A2: Livello base - B1/B2: Livello intermedio - C1/C2: Livello avanzato
 Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze comunicative ▪ Possiede ottime competenze comunicative acquisite durante la lunga esperienza di docenza (dal 2006 ad oggi) a corsi di laurea magistrale e a ciclo unico sia in lingua italiana che inglese e durante l'attività assistenziale, in ambito di *counselling* genetico, svolta a partire dal 2008.

Competenze organizzative e gestionali ▪ Negli anni di rapporto di convenzione con l'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese (dal 2008) svolge attività assistenziale presso la U.O.C. Genetica Medica dove coordina il settore della attività ambulatoriale di consulenza genetica.
 ▪ Responsabile da diversi anni della validazione dei referti di genetica clinica e di laboratorio e di tutta l'attività della UOC in assenza del Direttore.
 ▪ Durante questi gli anni ha contribuito fattivamente al raggiungimento della Certificazione ISO 9001-2015 e Standard SIGUCERT della struttura di Genetica Clinica della UOC Genetica Medica ed al mantenimento della stessa, dal momento in cui la struttura è stata certificata per la prima volta nel 2009. Ha provveduto all'aggiornamento ed implementazione delle procedure operative della struttura di Genetica Clinica della UOC Genetica Medica.
 ▪ E' responsabile e coordinatore degli incontri Morbidity e Mortality (M&M) che si svolgono da diversi anni presso la UOC Genetica Medica, sin dalla loro istituzione. Ha moderato e contribuito alla discussione della maggior parte degli incontri.

Competenze professionali ▪ Ha effettuato personalmente diverse migliaia di consulenze genetiche di secondo e terzo livello presso l'ambulatorio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese ed ha affiancato e supervisionato il lavoro degli altri medici della struttura, coinvolti nell'attività di consulenza genetica.
 ▪ A partire dall'aprile 2015 svolge attività di consulente genetista presso i Presidi Ospedalieri dell'Area Vasta Toscana Sud Est.
 ▪ Complessivamente, l'attività svolta ha riguardato tutti i settori della genetica clinica tra i quali la consulenza genetica in ambito pediatrico e dell'adulto per inquadramento di condizioni sindromiche rare, la consulenza genetica per patologie organo specifiche, la consulenza genetica oncologica, la consulenza genetica preconcezionale, prenatale, e la consulenza genetica presintomatica e più recentemente preimpianto.
 ▪ Ha discreta padronanza dei processi di controllo qualità (attualmente componente del Sistema Gestione della Qualità della UOC di Genetica Medica)
 ▪ Ha ottime competenze laboratoristiche in ambito genetico vista la formazione (PhD) e le esperienze di laboratorio in ambito di ricerca effettuate sia in Italia che all'estero

Competenze informatiche ▪ Ottimo utilizzo sistema operativo Windows e Mac, pacchetto Office, Client di Posta Elettronica, Software per database. Discreta conoscenza dei principali programmi di analisi del genoma.

Altre competenze ▪ Elevate competenze in ambito di ricerca e in ambito didattico acquisite durante l'intensa attività di ricerca e docenza (Corsi di laurea triennali, magistrali e a ciclo unico, sia in lingua italiana che in lingua inglese) presso l'Università di Siena.

Patente di guida Patente di Guida B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni

E' autore di un totale di 152 pubblicazioni, con un H-Index complessivo di 41, e numero complessivo di citazioni di 5739.

Segue l'elenco delle pubblicazioni degli ultimi 5 anni:

Lopergolo D, Berti G, Mari F, Bertini E, Rufa A, Battisti C, Sicurelli F, Renieri A, Federico A, Sandhoff K, Malandrini A. A case of spastic paraplegia type 11 mimicking a GM2-gangliosidosis. *Neurol Sci.* 2022 Jan 23. doi: 10.1007/s10072-021-05841-8.

Croci S, Venneri MA, Mantovani S, Fallerini C, Benetti E, Picchiotti N, Campolo F, Imperatore F, Palmieri M, Daga S, Gabbi C, Montagnani F, Beligni G, Farias TDJ, Carriero ML, Di Sarno L, Alaverdian D, Aslaksen S, Cubellis MV, Spiga O, Baldassarri M, Fava F, Norman PJ, Frullanti E, Isidori AM, Amoroso A, Mari F, Furini S, Mondelli MU, GEN-Covid Multicenter Study, Chiariello M, Renieri A, Meloni I. The polymorphism L412F in TLR3 inhibits autophagy and is a marker of severe COVID-19 in males. *Autophagy.* 2021 Dec 29;1-11. doi: 10.1080/15548627.2021.1995152.

Mantovani S, Daga S, Fallerini C, Baldassarri M, Benetti E, Picchiotti N, Fava F, Galli A, Zibellini S, Bruttini M, Palmieri M, Croci S, Amitrano S, Alaverdian D, Capitani K, Furini S, Mari F, Meloni I; GEN-COVID Multicenter Study, Frullanti E, Mondelli MU, Renieri A. Rare variants in Toll-like receptor 7 results in functional impairment and downregulation of cytokine-mediated signaling in COVID-19 patients. *Genes Immun.* 2022 Feb;23(1):51-56

Bruno LP, Doddato G, Valentino F, Baldassarri M, Tita R, Fallerini C, Bruttini M, Lo Rizzo C, Mencarelli MA, Mari F, Pinto AM, Fava F, Fabbiani A, Lamacchia V, Carrer A, Caputo V, Granata S, Benetti E, Zguro K, Furini S, Renieri A, Ariani F. New Candidates for Autism/Intellectual Disability Identified by Whole-Exome Sequencing. *Int J Mol Sci.* 2021 Dec 14;22(24):13439.

Savige J, Lipska-Zietkiewicz BS, Watson E, Hertz JM, Deltas C, Mari F, Hilbert P, Plevova P, Byers P, Cerkauskaite A, Gregory M, Cerkauskiene R, Ljubanovic DG, Becherucci F, Errichiello C, Massella L, Aiello V, Lennon R, Hopkinson L, Koziell A, Lungu A, Rothe HM, Hoefele J, Zaccchia M, Martic TN, Gupta A, van Eerde A, Gear S, Landini S, Palazzo V, Al-Rabadi L, Claes K, Corveleyn A, Van Hoof E, van Geel M, Williams M, Ashton E, Belge H, Ars E, Bierzynska A, Gangemi C, Renieri A, Storey H, Flinter F. Guidelines for Genetic Testing and Management of Alport Syndrome. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2022 Jan;17(1):143-154.

Fallerini C, Picchiotti N, Baldassarri M, Zguro K, Daga S, Fava F, Benetti E, Amitrano S, Bruttini M, Palmieri M, Croci S, Lista M, Beligni G, Valentino F, Meloni I, Tanfoni M, Minnai F, Colombo F, Cabri E, Fratelli M, Gabbi C, Mantovani S, Frullanti E, Gori M, Crawley FP, Butler-Laporte G, Richards B, Zeberg H, Lipcsey M, Hultström M, Ludwig KU, Schulte EC, Pairo-Castineira E, Baillie JK, Schmidt A, Frithiof R; WES/WGS Working Group Within the HGI; GenOMICC Consortium; GEN-COVID Multicenter Study, Mari F, Renieri A, Furini S. Common, low-frequency, rare, and ultra-rare coding variants contribute to COVID-19 severity. *Hum Genet.* 2022 Jan;141(1):147-173.

Cupaioli FA, Fallerini C, Mencarelli MA, Perticaroli V, Filippini V, Mari F, Renieri A, Mezzelani A. Autism Spectrum Disorders: Analysis of Mobile Elements at 7q11.23 Williams-Beuren Region by Comparative Genomics. *Genes (Basel).* 2021;12(10):1605.

Privitera F, Calonaci A, Doddato G, Papa FT, Baldassarri M, Pinto AM, Mari F, Longo I, Caini M, Galimberti D, Hadjililianou T, De Francesco S, Renieri A, Ariani F. 13q Deletion Syndrome Involving RB1: Characterization of a New Minimal Critical Region for Psychomotor Delay. *Genes (Basel).* 2021;12(9):1318.

Fallerini C, Daga S, Benetti E, Picchiotti N, Zguro K, Catapano F, Baroni V, Lanini S, Bucalossi A, Marotta G, Colombo F, Baldassarri M, Fava F, Beligni G, Di Sarno L, Alaverdian D, Palmieri M, Croci S, Isidori AM, Furini S, Frullanti E; GEN-COVID Multicenter Study, Renieri A, Mari F. SELP Asp603Asn and severe thrombosis in COVID-19 males. *J Hematol Oncol.* 2021;14(1):123.

Valentino F, Bruno LP, Doddato G, Giliberti A, Tita R, Resciniti S, Fallerini C, Bruttini M, Lo Rizzo C, Mencarelli MA, Mari F, Pinto AM, Fava F, Baldassarri M, Fabbiani A, Lamacchia V, Benetti E, Zguro K, Furini S, Renieri A, Ariani F. Exome Sequencing in 200 Intellectual Disability/Autistic Patients: New Candidates and Atypical Presentations. *Brain Sci.* 2021;11(7):936

Zanella I, Zacchi E, Piva S, Filosto M, Beligni G, Alaverdian D, Amitrano S, Fava F, Baldassarri M, Frullanti E, Meloni I, Renieri A; GEN-COVID Multicenter Study; GEVACOBA Study Group, Castelli F, Quiros-Roldan E. C9orf72 Intermediate Repeats Confer Genetic Risk for Severe COVID-19 Pneumonia Independently of Age. *Int J Mol Sci.* 2021;22(13):6991.

Baldassarri M, Fava F, Fallerini C, Daga S, Benetti E, Zguro K, Amitrano S, Valentino F, Doddato G, Giliberti A, Di

Sarno L, Palmieri M, Carriero ML, Alaverdian D, Beligni G, Luso N, Castelli F, Quiros-Roldan E, Mondelli MU, Miceli R, Frullanti E, Furini S, Mari F, Renieri A, Gabbi C, On Behalf Of The Gen-Covid Multicenter Study. Severe COVID-19 in Hospitalized Carriers of Single CFTR Pathogenic Variants. *J Pers Med.* 2021;11(6):558.

Doddato G, Valentino F, Gilberti A, Papa FT, Tita R, Bruno LP, Resciniti S, Fallerini C, Benetti E, Palmieri M, Mencarelli MA, Fabbiani A, Bruttini M, Orrico A, Baldassarri M, Fava F, Lopergolo D, Lo Rizzo C, Lamacchia V, Mannucci S, Pinto AM, Curr A, Mancini V; Oncologic Multidisciplinary Team, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese; Oncologic Multidisciplinary Team, Azienda Usl Toscana Sud Est, Mari F, Renieri A, Ariani F. Exome sequencing in BRCA1-2 candidate families: the contribution of other cancer susceptibility genes. *Front Oncol.* 2021;11:649435.

Monticelli M, Hay Mele B, Benetti E, Fallerini C, Baldassarri M, Furini S, Frullanti E, Mari F, Andreotti G, Cubellis MV, Renieri A; Gen-Covid Multicenter Study. Protective Role of a TMPRSS2 Variant on Severe COVID-19 Outcome in Young Males and Elderly Women. *Genes (Basel).* 2021;12(4):596.

Savign J, Storey H, Watson E, Hertz JM, Deltas C, Renieri A, Mari F, Hilbert P, Plevova P, Byers P, Cerkauskaite A, Gregory M, Cerkauskiene R, Ljubanovic DG, Becherucci F, Errichiello C, Massella L, Aiello V, Lennon R, Hopkinson L, Koziell A, Lungu A, Rothe HM, Hoefele J, Zaccchia M, Martic TN, Gupta A, van Eerde A, Gear S, Landini S, Palazzo V, Al-Rabadi L, Claes K, Corveleyn A, Van Hoof E, van Geel M, Williams M, Ashton E, Belge H, Ars E, Bierzynska A, Gangemi C, Lipska-Ziętkiewicz BS. Consensus statement on standards and guidelines for the molecular diagnostics of Alport syndrome: refining the ACMG criteria. *Eur J Hum Genet.* 2021;29(8):1186-1197.

Fallerini C, Daga S, Mantovani S, Benetti E, Picchiotti N, Francisci D, Paciosi F, Schiaroli E, Baldassarri M, Fava F, Palmieri M, Ludovisi S, Castelli F, Quiros-Roldan E, Vaghi M, Rusconi S, Siano M, Bandini M, Spiga O, Capitani K, Furini S, Mari F; GEN-COVID Multicenter Study, Renieri A, Mondelli MU, Frullanti E. Association of Toll-like receptor 7 variants with life-threatening COVID-19 disease in males: findings from a nested case-control study. *Elife.* 2021 Mar 2;10:e67569.

Baldassarri M, Picchiotti N, Fava F, Fallerini C, Benetti E, Daga S, Valentino F, Doddato G, Furini S, Gilberti A, Tita R, Amitrano S, Bruttini M, Croci S, Meloni I, Pinto AM, Luso N, Gabbi C, Sciarra F, Venneri MA, Gori M, Sanarico M, Crawley FP, Pagotto U, Fanelli F, Mezzullo M, Dominguez-Garrido E, Planas-Serra L, Schlüter A, Colobran R, Soler-Palacin P, Lapunzina P, Tenorio J, Pujol A, Castagna MG, Marcelli M, Isidori AM, Renieri A, Frullanti E, Mari F; Spanish Covid HGE, GEN-COVID Multicenter Study. Shorter androgen receptor polyQ alleles protect against life-threatening COVID-19 disease in European males. *EBioMedicine.* 2021;65:103246.

Hofmeister B, von Stülpnagel C, Betzler C, Mari F, Renieri A, Baldassarri M, Haberlandt E, Jansen K, Schilling S, Weber P, Ahlborn K, Tang S, Berweck S, Kluger G. Epilepsy in Nicolaides-Baraitser Syndrome: Review of Literature and Report of 25 Patients Focusing on Treatment Aspects. *Neuropediatrics.* 2021;52(2):109-122.

Daga S, Fallerini C, Baldassarri M, Fava F, Valentino F, Doddato G, Benetti E, Furini S, Gilberti A, Tita R, Amitrano S, Bruttini M, Meloni I, Pinto AM, Raimondi F, Stella A, Biscarini F, Picchiotti N, Gori M, Pinoli P, Ceri S, Sanarico M, Crawley FP, Birolo G; GEN-COVID Multicenter Study, Renieri A, Mari F, Frullanti E. Employing a systematic approach to biobanking and analyzing clinical and genetic data for advancing COVID-19 research. *Eur J Hum Genet.* 2021 May;29(5):745-759.

Lopergolo D, Privitera F, Castello G, Lo Rizzo C, Mencarelli MA, Pinto AM, Ariani F, Currò A, Lamacchia V, Canitano R, Vaghi E, Ferrarini A, Baltodano GM, Lederer D, Van Maldergem L, Serrano M, Pineda M, Fons-Estupina MDC, Van Esch H, Breckpot J, Kumps C, Callewaert B, Mueller S, Ramelli GP, Armstrong J, Renieri A, Mari F. IQSEC2 disorder: A new disease entity or a Rett spectrum continuum? *Clin Genet.* 2021 Mar;99(3):462-474. doi: 10.1111/cge.13908. Epub 2021 Jan 9. PMID: 33368194

Pairo-Castineira E, Clohisey S, Klaric L, Bretherick AD, Rawlik K, Pasko D, Walker S, Parkinson N, Fourman MH, Russell CD, Furniss J, Richmond A, Gountouna E, Wrobel N, Harrison D, Wang B, Wu Y, Meynert A, Griffiths F, Oosthuyzen W, Kousathanas A, Moutsianas L, Yang Z, Zhai R, Zheng C, Grimes G, Beale R, Millar J, Shih B, Keating S, Zechner M, Haley C, Porteous DJ, Hayward C, Yang J, Knight J, Summers C, Shankar-Hari M, Klennerman P, Turtle L, Ho A, Moore SC, Hinds C, Horby P, Nichol A, Maslove D, Ling L, McAuley D, Montgomery H, Walsh T, Pereira AC, Renieri A; GenOMICC Investigators; ISARIC4C Investigators; COVID-19 Human Genetics Initiative; 23andMe Investigators; BRACOVIC Investigators; Gen-COVID Investigators, Shen X, Ponting CP, Fawkes A, Tenesa A, Caulfield M, Scott R, Rowan K, Murphy L, Openshaw PJM, Semple MG, Law A, Vitart V, Wilson JF, Baillie JK. Genetic mechanisms of critical illness in COVID-19. *Nature.* 2021 Mar;591(7848):92-98.

Mochel F, Rastetter A, Ceulemans B, Platzer K, Yang S, Shinde DN, Helbig KL, Lopergolo D, Mari F, Renieri A, Benetti E, Canitano R, Waisfisz Q, Plomp AS, Huisman SA, Wilson GN, Cathey SS, Louie RJ, Gaudio DD, Waggoner D, Kacker S, Nugent KM, Roeder ER, Bruel AL, Thevenon J, Ehmke N, Horn D, Holtgrewe M, Kaiser FJ, Kamphausen SB, Abou Jamra R, Weckhuysen S, Dalle C, Depienne C. Variants in the SK2 channel gene (KCNN2) lead to dominant neurodevelopmental movement disorders. *Brain.* 2020 Dec 1;143(12):3564-3573.

Benetti E, Gilberti A, Emiliozzi A, Valentino F, Bergantini L, Fallerini C, Anedda F, Amitrano S, Conticini E, Tita R, d'Alessandro M, Fava F, Marcantonio S, Baldassarri M, Bruttini M, Mazzei MA, Montagnani F, Mandalà M, Bargagli

E, Furini S; GEN-COVID Multicenter Study, Renieri A, Mari F. Clinical and molecular characterization of COVID-19 hospitalized patients. *PLoS One*. 2020 Nov 18;15(11):e0242534.

Benetti E, Tita R, Spiga O, Ciolfi A, Birolo G, Bruselles A, Doddato G, Giliberti A, Marconi C, Musacchia F, Pippucci T, Torella A, Trezza A, Valentino F, Baldassarri M, Brusco A, Asselta R, Bruttini M, Furini S, Seri M, Nigro V, Matullo G, Tartaglia M, Mari F; GEN-COVID Multicenter Study, Renieri A, Pinto AM. ACE2 gene variants may underlie interindividual variability and susceptibility to COVID-19 in the Italian population. *Eur J Hum Genet*. 2020 Nov;28(11):1602-1614.

McNeill A, Iovino E, Mansard L, Vache C, Baux D, Bedoukian E, Cox H, Dean J, Goudie D, Kumar A, Newbury-Ecob R, Fallerini C, Renieri A, Lopergolo D, Mari F, Blanchet C, Willems M, Roux AF, Pippucci T, Delpire E. SLC12A2 variants cause a neurodevelopmental disorder or cochleovestibular defect. *Brain*. 2020 Aug 1;143(8):2380-2387.

Frullanti E, Papa FT, Grillo E, Clarke A, Ben-Zeev B, Pineda M, Bahi-Buisson N, Bienvenu T, Armstrong J, Roche Martinez A, Mari F, Nissenkorn A, Lo Rizzo C, Veneselli E, Russo S, Vignoli A, Pini G, Djuric M, Bisgaard AM, Ravn K, Bosnjak VM, Hayek J, Khajuria R, Montomoli B, Cogliati F, Pintaudi M, Hadzsiev K, Craiu D, Voinova V, Djukic A, Villard L, Renieri A. Analysis of the Phenotypes in the Rett Networked Database. *Int J Genomics*. 2019 Mar 27;2019:6956934.

Daga S, Fallerini C, Furini S, Pecoraro C, Scolari F, Ariani F, Bruttini M, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Pinto AM. Non-collagen genes role in digenic Alport syndrome. *BMC Nephrol*. 2019 Feb 26;20(1):70.

Giliberti A, Currò A, Papa FT, Frullanti E, Ariani F, Coriolani G, Grosso S, Renieri A, Mari F. MEIS2 gene is responsible for intellectual disability, cardiac defects and a distinct facial phenotype. *Eur J Med Genet*. 2020 Jan;63(1):103627.

Gelli E, Pinto AM, Somma S, Imperatore V, Cannone MG, Hadjistilianou T, De Francesco S, Galimberti D, Currò A, Bruttini M, Mari F, Renieri A, Ariani F. Evidence of predisposing epimutation in retinoblastoma. *Hum Mutat*. 2019 Feb;40(2):201-206.

Pizzo L, Jensen M, Polyak A, Rosenfeld JA, Mannik K, Krishnan A, McCready E, Pichon O, Le Caignec C, Van Dijck A, Pope K, Voorhoeve E, Yoon J, Stankiewicz P, Cheung SW, Pazuchanics D, Huber E, Kumar V, Kember RL, Mari F, Currò A, Castiglia L, Galesi O, Avola E, Mattina T, Fichera M, Mandarà L, Vincent M, Nizon M, Mercier S, Bénéteau C, Blesson S, Martin-Coignard D, Mosca-Boidron AL, Caberg JH, Bucan M, Zeesman S, Nowaczyk MJM, Lefebvre M, Faivre L, Callier P, Skinner C, Keren B, Perrine C, Prontera P, Marle N, Renieri A, Reymond A, Kooy RF, Isidor B, Schwartz C, Romano C, Sistemans E, Amor DJ, Andrieux J, Girirajan S. Rare variants in the genetic background modulate cognitive and developmental phenotypes in individuals carrying disease-associated variants. *Genet Med*. 2019 Apr;21(4):816-825.

Savige J, Ariani F, Mari F, Bruttini M, Renieri A, Gross O, Deltas C, Flinter F, Ding J, Gale DP, Nagel M, Yau M, Shagam L, Torra R, Ars E, Hoefele J, Garosi G, Storey H. Expert consensus guidelines for the genetic diagnosis of Alport syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2019 Jul;34(7):1175-1189.

Landucci E, Brindisi M, Bianciardi L, Catania LM, Daga S, Croci S, Frullanti E, Fallerini C, Butini S, Brogi S, Furini S, Melani R, Molinaro A, Lorenzetti FC, Imperatore V, Amabile S, Mariani J, Mari F, Ariani F, Pizzorusso T, Pinto AM, Vaccarino FM, Renieri A, Campiani G, Meloni I. iPSC-derived neurons profiling reveals GABAergic circuit disruption and acetylated α -tubulin defect which improves after iHDAC6 treatment in Rett syndrome. *Exp Cell Res*. 2018 Jul 15;368(2):225-235.

Ivanovski I, Djuric O, Caraffi SG, Santodirosso D, Pollazzon M, Rosato S, Cordelli DM, Abdalla E, Accorsi P, Adam MP, Ajmone PF, Badura-Stronka M, Baldo C, Baldi M, Bayat A, Bigoni S, Bonvicini F, Breckpot J, Callewaert B, Cocchi G, Cuturilo G, De Brasi D, Devriendt K, Dinulos MB, Hjortshøj TD, Epifanio R, Faravelli F, Fiumara A, Formisano D, Giordano L, Grasso M, Grønborg S, Iodice A, Iughetti L, Kuburovic V, Kutkowska-Kazmierczak A, Lacombe D, Lo Rizzo C, Luchetti A, Malbora B, Mammi I, Mari F, Montorsi G, Moutton S, Møller RS, Muschke P, Nielsen JEK, Obersztyn E, Pantaleoni C, Pellicciari A, Pisanti MA, Prpic I, Poch-Olive ML, Raviglione F, Renieri A, Ricci E, Rivieri F, Santen GW, Savasta S, Scarano G, Schanze I, Selicomi A, Silengo M, Smigiel R, Spaccini L, Sorge G, Szczaluba K, Tarani L, Tone LG, Toutain A, Trimouille A, Valera ET, Vergano SS, Zanotta N, Zenker M, Conidi A, Zollino M, Rauch A, Zweier C, Garavelli L. Phenotype and genotype of 87 patients with Mowat-Wilson syndrome and recommendations for care. *Genet Med*. 2018 Jan 4.

Papa FT, Mancardi MM, Frullanti E, Fallerini C, Della Chiara V, Zalba-Jadraque L, Baldassarri M, Gamucci A, Mari F, Veneselli E, Renieri A. Personalized therapy in a GRIN1 mutated girl with intellectual disability and epilepsy. *Clin Dysmorphol*. 2018 Jan;27(1):18-20.

Daga S, Baldassarri M, Lo Rizzo C, Fallerini C, Imperatore V, Longo I, Frullanti E, Landucci E, Massella L, Pecoraro C, Garosi G, Ariani F, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Pinto AM. Urine-derived podocytes-lineage cells: A promising tool for precision medicine in Alport Syndrome. *Hum Mutat*. 2017 Nov 2. doi: 10.1002/humu.23364.

Fallerini C, Baldassarri M, Trevisson E, Morbidoni V, La Manna A, Lazzarin R, Pasini A, Barbano G, Pinciaroli AR, Garosi G, Frullanti E, Pinto AM, Mencarelli MA, Mari F, Renieri A, Ariani F. Alport syndrome: impact of digenic inheritance in patients management. *Clin Genet*. 2017 Jul;92(1):34-44.

Loviglio MN, Leleu M, Männik K, Passeggeri M, Giannuzzi G, van der Werf I, Waszak SM, Zazhytska M, Roberts-Caldeira I, Gheldof N, Migliavacca E, Alfaiz AA, Hippolyte L, Maillard AM; 2p15 Consortium; 16p11.2 Consortium, Van Dijk A, Kooy RF, Sanlaville D, Rosenfeld JA, Shaffer LG, Andrieux J, Marshall C, Scherer SW, Shen Y, Gusella JF, Thorsteinsdottir U, Thorleifsson G, Dermitzakis ET, Deplancke B, Beckmann JS, Rougemont J, Jacquemont S, Reymond A. Chromosomal contacts connect loci associated with autism, BMI and head circumference phenotypes. *Mol Psychiatry*. 2017 Jun;22(6):836-849.

Gross O, Kashtan CE, Rheault MN, Flinter F, Savige J, Miner JH, Torra R, Ars E, Deltas C, Sawva I, Perin L, Renieri A, Ariani F, Mari F, Baigent C, Judge P, Knebelman B, Heidet L, Lagas S, Blatt D, Ding J, Zhang Y, Gale DP, Prunotto M, Xue Y, Schachter AD, Morton LCG, Blem J, Huang M, Liu S, Vallee S, Renault D, Schifter J, Skelding J, Gear S, Friede T, Turner AN, Lennon R. Advances and unmet needs in genetic, basic and clinical science in Alport syndrome: report from the 2015 International Workshop on Alport Syndrome. *Nephrol Dial Transplant*. 2017 Jun 1;32(6):916-924.

Pinto AM, Imperatore V, Bianciardi L, Baldassarri M, Galluzzi P, Furini S, Centini G, Renieri A, Mari F. Combined ultrasound and exome sequencing approach recognizes Opitz G/BBB syndrome in two malformed fetuses. *Clin Dysmorphol*. 2017 Jan;26(1):18-25.

Presentazioni

Partecipazione come relatore a convegni/corsi di carattere scientifico nazionale/internazionale

Relazione su Invito dal titolo "Sindrome Floating-Harbor" al XX INCONTRO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA che si è tenuto a Roma il 13 febbraio 2018 - organizzatore Genetica Medica Policlinico Agostino Gemelli Roma

Relazione su Invito dal titolo "Genetica della Macrocefalia" al XXI INCONTRO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA che si è tenuto a Roma il 18 febbraio 2019 - organizzatore Genetica Medica Policlinico Agostino Gemelli Ro

Partecipa all'organizzazione come Reviewer per gli abstract inviati con richiesta di presentazione orale dei seguenti congressi Europei di Genetica Umana: ESHG Congress May 31- June 3, 2014 - Milano, Italia, ESHG Congress - June 6 - 9, 2015 Glasgow, Scotland, United Kingdom e ESHG Congress May 21 – 24, 2016 - Barcelona, Spain

Relatore al 2015 International Workshop on Alport Syndrome come testimonio dalla pubblicazione del report "Advances and unmet needs in genetic, basic and clinical science in Alport syndrome: report from the 2015 International Workshop on Alport Syndrome" *Nephrol Dial Transplant* (2017) 32: 916–924

Relatore al convegno internazionale "4° CONGRESSO EUROPEO SULLA SINDROME DI RETT" ROMA, 30/31 OTT/1 NOV 2015 - Barcelò Aran Mantegna Hotel dal titolo "Updates on Rett Networked Database - Update sul Rett Networked Database"

Relatore di comunicazione orale selezionata dal titolo "High frequency of SWI/SNF-related intellectual disability syndromes" al XVI Congresso Nazionale SIGU - Società Italiana di Genetica Umana - che si è tenuto a Roma dal 25 al 28 settembre 2013.

Progetti

PAR 2006 - Università di Siena Responsabile scientifico: Francesca Mari Titolo: Identificazione di nuove sindromi da microdelezione responsabili di anomalie dello sviluppo: caratterizzazione molecolare e clinica. Data e Periodo del progetto:2007-2008 Costo complessivo: 15.000 Euro. 01/01/2007-01/01/2008

PRIN 2008 - MIUR Coordinatore scientifico nazionale: Francesca Mari Titolo: Caratterizzazione metabolica e vascolare in modelli animali e in pazienti con sindrome di Rett Data e Periodo del progetto: 2010-2012 Costo complessivo: 109.655,00 Euro. 22/03/2010-22/09/2012

Partecipante al programma di ricerca internazionale "UDC_ID for the 2016 BBMRI-LPC Whole Exome Sequencing Call - CNAG project number BBMRI_04. Title "Undiagnosed cases with complex phenotypes including intellectual disability". 08/09/2016

Bando Ricerca Salute 2018 Regione Toscana - Responsabile di Unità di Ricerca (beneficiario AOUSenese) di progetto dal titolo "Development of personalized diagnosis and innovative therapies for resistant CLL (PRECISE-CLL)". Il progetto triennale ha previsto un finanziamento complessivo di 608.000,00 Euro con finanziamento specifico per l'Unità di Ricerca coordinata dal Candidato di 191.400,00 Euro. 04/08/2020-attuale

Riconoscimenti e premi	Vincitrice, nel 2002, di un premio SIGU in forma di partecipazione gratuita ai lavori del V congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) con una comunicazione dal titolo "Forme autosomiche di sindrome di Alport, un modello di trasmissione che sfuma tra dominante e recessivo: implicazioni per la pratica clinica e la consulenza genetica". 5° Congresso Nazionale S.I.G.U. Verona, 24-27 Settembre 2002
Collaborazioni con riviste internazionali <i>peer-reviewed</i>	Membro dell'Editorial Board della rivista Cells (https://www.mdpi.com/journal/cells), una rivista internazionale, <i>peer-reviewed</i> e open access. Impact Factor: 6.600 (2020); 5-Year Impact Factor: 6.663 (2020). https://www.mdpi.com/journal/cells/editors#editorialboard
Collegio docenti Dottorato di Ricerca	<p>ATTIVITÀ DI REVISORE Revisore delle seguenti riviste scientifiche internazionali peer-review: - American Journal of Medical Genetics part A, B and C -European Journal of Human Genetics - European Journal of Medical Genetics -Journal of Pediatric Genetics -Neurological Sciences - Frontiers in Oncology -Frontiers in Neurology -Frontiers in Medicine -Cells -BMC Medical Genetics</p> <p>Revisore dei seguenti progetti di ricerca scientifica: -Futuro in Ricerca 2013 -SIR 2014</p> <p>Partecipazione al collegio dei docenti del Dottorato di Ricerca GenOMeC - Progetto Regionale Pegaso dal momento della sua istituzione alla quale ha contribuito. Questo dottorato con coordinamento dell'Università di Siena coinvolge le altre due università toscane (Pisa e Firenze). Il candidato è tutor di dottorandi che segue nelle loro attività di ricerca.</p>
Brevetti	Deposito di brevetto sulla terapia genica della LLC utilizzando l'editing genomico per veicolare un gene suicida. Il nome del Brevetto depositato nel 2018 all' "Ufficio Italiano Brevetti e Marchi" con il numero 102018000009431 è Sistema CRISPR-Cas per l'editing genomico. Attualmente in fase di deposito a livello Europeo. 15-10-2018 - attuale
Spin-off	Socio proponente l'istituzione e Presidente Consiglio Amministrazione della Spin-off Universitaria SienaGenTest s.r.l. (05-02-2018-attuale) La società ha per oggetto: - l'attività di ricerca e sviluppo nel settore della genetica medica; in particolare la società si propone l'obiettivo di operare nell'ambito delle tecnologie di sequenziamento di nuova generazione tramite servizi di interpretazione dati di sequenziamento; - la realizzazione e gestione di laboratori nell'ambito della genetica medica; - la prestazione di servizi a favore di organizzazioni scientifiche, pubbliche e/o private, di imprese operanti nel settore della genetica medica; - la prestazione di servizi e consulenza nel settore della genetica medica a favore dell'autorità giudiziaria, di studi legali e professionali con funzioni di assistenza specialistica nei casi di indagini forensi, attività di formazione professionale e organizzazione di convegni tematici.
Appartenenza a gruppi / associazioni	<p>Membro del comitato Scientifico dell'Associazione ASAL Onlus (Associazione pazienti con sindrome di Alport)</p> <p>Membro del comitato scientifico dell'associazione Ama.le (Associazione famiglie con sindrome del neurosviluppo da mutazioni nel gene <i>IQSEC2</i>)</p> <p>Affiliazione alle seguenti società scientifiche: Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) European Society of Human Genetics (ESHG) American Society of Human Genetics (ASHG)</p>

ALLEGATI

Per consultazione documenti vedi fascicolo personale

Data
Siena, 09-03-2022

Firma
Prof. Francesca Mari