

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome Nome	Lerone Margherita	LRNMGH59A57D969P
Telefono	010/5636532-723	
E-mail	geneticamedica@unige.it	
Nazionalità	Italiana	
Data di nascita	17/01/1959	

FORMAZIONE E STAGE

Tipologia	Laurea in Medicina e Chirurgia
Data	23/10/1985
Sede	Università degli Studi di Genova

SPECIALIZZAZIONI

Tipologia	Pediatria e Genetica Medica
Data	22/06/1989 e 28/06/1993
Sede	Università degli Studi di Genova

ESPERIENZA LAVORATIVA

Data (da – a)	Dal mese di Gennaio 1988 al mese di gennaio 1993 Borsista presso l'U.O C. Genetica Medica dal 16/01/1993 in ruolo
Nome Istituzione	Istituto G. Gaslini
Incarico ricoperto	Dirigente Medico a tempo indeterminato con Alta Specializzazione in Consulenza Genetica

COORDINAMENTO GRUPPI DI LAVORO – GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

Dirigente Medico con Alta Specializzazione coordina il gruppo di lavoro inerente l'attività di Consulenza Genetica

- La Dr.ssa Lerone è responsabile del progetto “Caratterizzazione Fenotipica della Sindrome di Poland” e l’Ambulatorio da lei diretto è il punto di riferimento per i pazienti provenienti dal centro e nord Italia. Dal 2005 ad oggi sono stati esaminati circa 400 pazienti in collaborazione con le U.O. di Ortopedia, Chirurgia e Radiologia del nostro Istituto. Sui pazienti, selezionati in base alle caratteristiche fenotipiche, vengono effettuati studi di array-CGH .Tale progetto ha portato alla presentazione di una comunicazione orale al Congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU 14-16 novembre 2007) e al Congresso Europeo di Genetica Umana (ESHG 31 maggio-3 giugno 2008).
- Dal 2008 ha instaurato una collaborazione con la Associazione Retinite Pigmentosa Liguria per l’inquadramento genetico di tale patologia.
- La Dr.ssa Lerone ha collaborato, inoltre, all'aggiornamento della del programma POSSUM/OSSUM, con l'invio, su richiesta della Dr.ssa Agnes Bankier, delle informazioni cliniche e delle immagini iconografiche di sindromi rare (ICF syndrome, Cross syndrome; Multiple sutural synostosis and congenital cataracts; Cerebro-oculo-skeletal-renal syndrome;

Congenital diaphragmatic hernia associates with ipsilateral upper limb reduction defects; Autosomal recessive microcephaly with early onset seizures and spasticity; "Uncombable Hair", retinal pigmentary dystrophy, juvenile cataract, dental anomalies and brachydactyly: a new ectodermal dysplasia syndrome).

- Uno degli obiettivi che la Dr.ssa Lerone sta perseguendo nell'ambito della consulenza genetica che viene svolta quotidianamente è quello di diventare un centro di riferimento per la formazione del personale medico e paramedico impegnato all'interno di servizi di genetica e di ambulatori di medicina di base. A tale scopo è stato inserito nell'ambito della didattica della Scuola di Specializzazione in Pediatria la frequenza sistematica dei medici specializzandi alle sessioni di consulenza genetica svolte presso l'Ambulatorio da lei diretto.
- Nel mese di Maggio 2007 ha organizzato e tenuto lezioni per il I Master Universitario di II livello in Genetica Clinica: Le malformazioni congenite.
- Nel mese di Maggio 2008 ha organizzato e tenuto lezioni per il II Master Universitario di II livello in Genetica Clinica: Le malformazioni congenite.
- Nel mese di Maggio 2009 ha organizzato e tenuto lezioni per il Master Universitario di II livello in Genetica Clinica: Le malformazioni congenite.
- Nel mese di Maggio 2010 ha organizzato e tenuto lezioni per il Master Universitario di II livello in Genetica Clinica: Le malformazioni congenite.
- Nel mese di Novembre 2011 ha organizzato e tenuto lezioni per il Master Universitario di II livello in Genetica Clinica: Le malformazioni congenite.
- Nel mese di Maggio 2012 ha organizzato e tenuto lezioni per il Master Universitario di II livello in Genetica Clinica: Le malformazioni congenite.
- Codirettrice dal 2000 ad oggi dei Corsi di Genetica Clinica organizzati presso l'Istituto G.Gaslini con accreditamento ECM.
- La Dr.ssa Lerone è membro dell'Associazione Italiana Genetisti Medici.

**ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE PIÙ SIGNIFICATIVE**

1. Covone A.E., LERONE M., Romeo G.: Genotype-phenotype correlation and germline mosaicism in DMD/DMB patients with deletions of the dystrophin gene. Hum Genet 1991,87:353-360,
2. Archidiacono N., LERONE M., Rocchi M., Anvret M., Ozcelik T., Francke V., Romeo G.: Rett syndrome: exclusion mapping following the hypothesis of germinal mosaicism for new X-linked mutations. Hum Genet 1991, 86:604-606,
3. LERONE M., Romeo G., Conrad E., Silvano S., Cama A., Silengo C.M.: Multiple sutural synostosis and congenital cataracts. Hum Genet 1991,87:758,
4. LERONE M., Pessagno A., Taccone A., Poggi G., Romeo G., Silengo M.C.: Oculocerebral syndrome with hypopigmentation (Cross syndrome) report of a new case. Clin Genet 1992, 41:87-89
5. Martucciello G., Bicchocchi M.P., Dodero P., LERONE M., Silengo Cirillo M., Puliti A., Gimelli G., Romeo G., Jasonni V., : Total colonic aganglionosis associated with interstitial deletion of the long arm of chromosome 10. Pediatric Surgery International 1992,7:308-310,
6. LERONE M., . Soliani M., Martucciello G., Corea D., . Romeo G., Silengo M.: Congenital diaphragmatic hernia associates with ipsilateral upper limb reduction defects. Report of a case with thumb hypoplasia. Am J Med Genet 1992,44:827-829,
7. Silengo M., LERONE M., Martinelli M., Martucciello G., Caffarena PE., Jasonni V., Romeo G.: Autosomal recessive microcephaly with early onset seizures and spasticity. Clin Genet 1992,42:152-155,
8. Puliti A., Covone AE., Bicchocchi M.P., Bolino A., LERONE M., Martucciello G., Jasonni V., Romeo G.: Deleted and normal chromosome 10 homologs from a patient with Hirschsprung disease isolated in two cell hybrids through enrichment by immunomagnetic selection. Cytogenet Cell Genet 1993,63:102-106,
9. Lyonnet S., Bolino A., Pelet A., Abel L., Nihoul-Fekete C., Briard M.L., Mok Sui V., Kaariainen H., Martucciello G., LERONE M., Puliti A., Lou Y., Weissenbach J., Devoto M., Munnich A., Romeo G.: A gene for Hirschsprung disease maps to the proximal long arm of chromosome 10. Nature genetics 1993,4:351,
10. Romeo G., Ronchetto P., Yin L., Barone V., Seri M., Ceccherini I., Pasini B., Bocciardi R., LERONE M., Kaariainen H., Martucciello G.: Point mutations affecting the tyrosine kinase domain of the RET protooncogene in Hirschsprung disease. Nature, 1994,367:377-378,
11. Seri M, Cusano R, Forabosco P, Cinti R, Caroli F, Picco P, Bini R, Brescia Morra V, De Michele G, LERONE M, Silengo M, Pelka I, Borrone C, Romeo G, Devoto M: Genetic mapping to 10q23.3-q24.2 in a large Italian pedigree, of a new syndrome showing bilateral cataracts, gastroesophageal reflux, and spastic paraparesis with amyotrophy. Am J Hum Genet 64:586-593, 1999.
12. Basson CT, Huang T, Lin CR, Bacchinsky DR, Weremowicz S, Vaglio A, Bruzzone R, Quadrelli R, LERONE M, Romeo G, Silengo M, Pereira A, Krieger J, Mesquita SF, Kamisago M, Morton CC, Pierpont MEM, Muller CW, Seidman JG, Seidman CE: Different TBX5 interactions in heart and limb defined by Holt-Oram syndrome mutations. Proc. Natl. Acad. Sci. USA 96:2919-2924, 1999.
13. Bohring A, Silengo M, LERONE M, Superneau DW, Spaich C, Braddock SR, Poss A, Opitz JM: Severe end of Opitz Trigonoccephaly "C" syndrome or new syndrome? Am J Med Genet, 85 (5) :438-446, 1999.
14. Priolo M, Silengo M, LERONE M, Ravazzolo R: Mini Review: Ectodermal dysplasias : not only skin deep. Clin Genet 58:415-430, 2000
15. De Biasio P, Prefumo F, Baffico M, Baldi M, Priolo M, LERONE M, Tomà P, Venturini PL: Sonographic and molecular diagnosis of thanatophoric dysplasia type I at 18 weeks of gestation Prenatal Diag 20:835-837, 2000
16. Priolo M, De Toni T, Baffico M, Cama A, Seri M, Cusano R, Costabello L, Fondelli P, Capra V, Silengo M, Ravazzolo R, LERONE M: Fontaine-Farriaux craniosynostosis: second report in the literature. Am J Med Genet , 1:214-218 2001
17. Martucciello G, Torre M, Pini Prato A, LERONE M, Campus R, Leggio S, Jasonni V: Associated anomalies in intestinal neuronal dysplasia. J Ped Sur 37:219-223, 2002
18. Marini M, Cusano R, De Biasio P, Caroli F, LERONE M, Silengo M, Ravazzolo R, Seri M: Previously undescribed nonsense mutation in SHH caused autosomal dominant holoprosencephaly with wide intrafamilial variability. Am J Med Genet 1; 112-115, 2003
19. Divizia MT, Baban A, Pessagno A, Boero S, Ravazzolo R, Silengo MC, LERONE M: Unilateral radio-ulnar synostosis associated with hypotonia, development delay, and facial dysmorphism. Am J Med Genet 15;137:106-108 Review, 2005
20. Bocciardi R, Giorda R, Marigo V, Zordan P, Montanaro D, Gimelli S, Seri M, LERONE M, Ravazzolo R, Gimelli R: Molecular characterization of a t (2;6) balanced translocation that is associated with a complex phenotype and leads to truncation of the TCBA1 gene. Hum Mutat, 26:426-436, 2005
21. Merello E, De Marco P, Mascelli S, Raso A, Calevo MG, Torre M, Cama A, LERONE M, Martucciello

- G, Capra V: HLXB9 homeobox gene and caudal regression syndrome. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 76:205-209, 2006
22. Bocciardi R, Giorda R, Buttgerit J, Gimelli S, Divizia MT, Beri S, Garofalo S, Tavella S, LERONE M, Zuffardi O, Bader M, Ravazzolo R, Gimelli G: Overexpression of the C-type natriuretic peptide (CNP) is associated with overgrowth and bone anomalies in an individual with balanced t(2;7) translocation. *Hum Mutat*, 28:724-731, 2007
23. Borghini S, Di Duca M, Santamaria G, Vargiolu M, Bachetti T, Cargini F, Pini Prato A, De Giorgio R, LERONE M, Stanghellini V, Jasonni V, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I: Transcriptional regulation of TLX2 and impaired intestinal innervation: possible role of the PHOX2A and PHOX2B genes. *Eur J Hum Genet* 15: 848-855, 2007
24. Baban A, Moresco L, Divizia MT, Rossi A, Ravazzolo R, LERONE M, DE Toni T: Pituitary hypoplasia and growth hormone deficiency in Coffin-Siris syndrome. *Am J Med Genet*, 146: 384-388, 2008
25. De Toni T, Baban A, Colombo E, Arnello A, Divizia MT, LERONE M: Further case of metaphyseal acroscaphodysplasia with cone-shaped epiphyses (Bellini disease or metaphyseal dyscondroplasia). *Clinical Dysmorphology*, 17:275-278, 2008
26. Borghini S, Duca MD, Pini Prato A, LERONE M, Martucciello G, Jasonni V, Ravazzolo R, Ceccherini I: Search for pathogenetic variants of the SPRY2 gene in intestinal innervation defects. *Intern Med J* 39:335-7, 2009
27. Baban A, Torre M, Bianca S, Bulluggiu A, Rossello MI, Calevo MG, Valle M, Ravazzolo R, Jasonni V, LERONE M: Poland syndrome with bilateral features: case description with review of the literature. *Am J Med Genet A*: 149:1597-602, 2009.
28. Gimelli S, Divizia MT, LERONE M, Bricco L, Bena F, Antonarakis SE, Ravazzolo R, Gimelli G: Array-CGH analysis in a patient with WAGR syndrome and a reciprocal translocation t(2;11) inherited from the normal. *Am J Med Genet A*. 152° (8):2130-3, 2010.
29. Marini M, Bocciardi R, Gimelli S, Di Duca M, Divizia MT, Baban A, Gaspar H, Mammi I, Garavelli L, Cerone R, Emma F, Bedeschi MF, Tenconi R, Sensi A, Salmaggi A, Bengala M, Mari F, Colussi G, Szczaluba K, Antonarakis SE, Seri M, LERONE M, Ravazzolo R: A spectrum of LMX1B mutations in Nail-Patella syndrome: new point mutations, deletion, and evidence of mosaicism in unaffected parents. *Genet Med* 12:431-9, 2010
30. Gimelli S, Chrast J, Baban A, Henrichsen CN, LERONE M, Zuffardi O, Gimelli G, Raymond A: A t(7;12) balanced translocation with breakpoints overlapping those of the Williams-Beuren and 12q14 microdeletion syndromes. *Am J Med Genet A* 152A:1285-94, 2010
31. Torre M, Baban A, Buluggiu A, Costanzo S, Bricco L, LERONE M, Bianca S, Gatti GL, Senes FM, Valle M, Calevo MG: Dextrocardia in patients with Poland syndrome: phenotypic characterization provides insight into the pathogenesis. *J Thoracic Cardiovasc Surg* 139:1177-82, 2010
32. van Kogelenberg M, LERONE M, De Toni T, Divizia MT, de Brouwer AP, Veltman JA, van Bokhoven H, Robertson SP: A novel Xp22.11 deletion causing a syndrome of craniosynostosis and periventricular nodular heterotopia. *Am J Med Genet A* Dec;155A (12):3144-7, 2011
33. Baban A, Torre M, Costanzo S, Gimelli S, Bianca S, Divizia MT, Sènès FM, Garavelli L, Rivieri F, LERONE M, Valle M, Ravazzolo R, Calevo MG: Familial Poland anomaly revisited. *Am J Med Genet A*. Nov 22, 2011
34. Catena N, Divizia MT, Calevo MG, Baban A, Torre M, Ravazzolo R, LERONE M, Sènès FM: Hand and upper limb anomalies in Poland syndrome: a new proposal of classification. *J Pediatr Orthop*. Oct/Nov;32(7):727-31, 2012.
35. Martucciello G, LERONE M, Bricco L, Tonini GP, Lombardi L, Del Rossi CG, Bernasconi S: Multiple endocrine neoplasia type 2B and RET proto-oncogene. *Ital J Pediatr* Mar 19,38:9, 2012
36. Monti P, Russo D, Bocciardi R, Foggetti G, Menichini P, Divizia MT, LERONE M, Graziano C, Wischmeijer A, Viadiu H, Ravazzolo R, Inga A, Fronza G: EEC- and ADULT-associated TP63 mutations exhibit functional heterogeneity towards P63 responsive sequence. *Hum Mutation*, 2013.
37. Tassano E., Buttgerit J., Bader M, LERONE M, Divizia MT, Bocciardi R., Napoli F., Pala G., Sloan-Bena F., Gimelli S., Gimelli G.: Genotype-Phenotype Correlation of 2q37 Deletions including NPPC gene associated with skeletal malformations. *PLOS One* June;8 (6):1-7, 2013.
- 38) Baban A, Postma AV, Marini M, Trocchio G, Santilli A, Pelegrini M, Sireto P, LERONE M, Albanese SB, Barnett P, Boogerd CJ, Dallapiccola B, Digilio MC, Ravazzolo R, Pongiglione G.: Identification of TBX5 mutations in a series of 94 patients with Tetralogy of Fallot. *Am J Med Genet A*. 2014 Dec;164A(12):3100-7. doi: 10.1002/ajmg.a.36783.

	<p>39) Vaccari CM, Romanini MV, Musante I, Tassano E, Gimelli S, Divizia MT, Torre M, Morovic CG, LERONE M, Ravazzolo R, Puliti A : De novo deletion of chromosome 11q12.3 in monozygotic twins affected by Poland syndrome.. BMC Med Genet. 2014 May 30;15:63. doi: 10.1186/1471-2350-15-63.</p> <p>40) Tassano E, Gimelli S, Divizia MT, LERONE M, Vaccari C, Puliti A, Gimelli G.: Thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound inheritance for a 1q21.1 microdeletion and a low-frequency Mol Cytogenet. 2015 Nov 5;8:87. doi: 10.1186/s13039-015-0188-6.</p> <p>41) Matera I, Rusmini M, Guo Y LERONE M, Li J, Zhang J, Di Duca M, Nozza P, Mosconi M, Pini Prato A, Martucciello G, Barabino A, Morandi F, De Giorgio R, Stanghellini V, Ravazzolo R, Devoto M, Hakonarson H, Ceccherini I.: Variants of the ACTG2 gene correlate with degree of severity and presence of megacystis in chronic intestinal pseudo-obstruction. Eur J Hum Genet. 2016 Aug;24(8):1211-5. doi: 10.1038/ejhg.2015.275.</p> <p>42) Vaccari CM, Tassano E.,Torre M., Gimelli S., Divizia MT, Romanini MV, Musante I., Valle M., Senes S., Catena N., Bedeschi MF, Baban A, Calevo MG, Acquaviva M, LERONE M, Ravazzolo R, Puliti A: .Assesment of copy number variations in 120 patients with Poland syndrome. BMC Med Genet 2016 Nov 25; 17(1):89</p> <p>43) Pezzolo A, Sementa AR, LERONE M,Morini M,Ognibene M, Defferari R, Mazzocco K, Conte M,Gigliotti AR, Garaventa A, Pistoia V, Varesio L: Constitutional 3p36.3 terminal microdeletion in an adolescent with neuroblastoma. Cancer Biol Ther. 2017 May 4;18(5):285-289</p> <p>43) Di Zanni E, Adamo A, Belligni E, LEROME M, Martucciello G, Mattioli G, Pini Prato A, Ravazzolo R, Silengo M, Bacchetti T, Ceccherini I: Common PHOX2B poly-alanine impair RET gene transcription, predisponing to Hirschsprung disease. Biochim Biophys Acta, 2017 Jul;1863(7):1770-1777.</p> <p>44) Lombardi L, Bruder E, Pio L, Nozza P, Thai E, LERONE M, Del Rossi C, Mattioli G, Silini EM, Paraboschi I, Martucciello G: Diagnostic criteria of Pediatric Intestinal Myopathies. J Pediatr Gastroenterol Nutr., 2017 Aug 23</p> <p>Monografie:</p> <p>1) <u>LERONE M.</u>, Devoto M., Romeo G.: La consulenza genetica.in: Dal DNA alle malattie ereditarie G. Romeo M. Devoto. Casa Editrice Ambrosiana pp 371-387, 1993</p> <p>2)<u>LERONE M.</u>, Martucciello G., Jasonni V.: Patogenesi dell'aganglia intestinale. in: Aggiornamenti in tema di aganglie e disganglionosi intestinali. G. Martucciello, V. Jasonni. Casa Editrice Minerva Medica pp 165-177, 1993</p> <p>3) Bolino A., Devoto M., Ceccherini I., Puliti A., Pasini B., Bocciardi R., Yin L., Martucciello G., <u>LERONE M.</u>, Romeo G.:Mappatura e identificazione di un gene candidato per la malattia di Hirschsprung. in: Aggiornamenti in tema di aganglie e disganglionosi intestinali. G. Martucciello, V. Jasonni. Casa Editrice Minerva Medica pp 178-185,1993</p> <p>4) Veneselli E & <u>LERONE M</u>: Note di Neurogenetica. in:Manuale di neuropsichiatria infantile. M. De Negri. Piccin Editore, 1996</p> <p>5) <u>LERONE M</u>, Divizia MT, Ravazzolo R: Malformazioni Scheletriche della testa e del collo in Pediatria Essenziale. Burgio, Martini, Notarangelo Edi Ermes, 2012 5° Edizione</p>
--	---

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PERSONALI**

LINGUE CONOSCIUTE INGLESE

ULTERIORI INFORMAZIONI	
-------------------------------	--

ATTIVITA' CLINICA

La Dr.ssa Margherita Lerone è responsabile dal 1988 dell'Ambulatorio di Genetica Medica afferente all'U.O.C. Genetica Medica dell'Istituto. In questa attività è affiancata da un medico contrattista specialista in genetica medica.

Dal 1988 ad oggi sono state effettuate circa **17.600** consulenze su pazienti ricoverati presso i vari

reparti dell'Istituto G.Gaslini e circa **10.000** consulenze su pazienti afferenti all'Ambulatorio di Genetica Medica. Ogni consulenza per pazienti esterni è stata corredata da relazione clinica. Le consulenze interne ed esterne vertono su problematiche prenatali e postnatali.

Per le patologie nelle quali il Servizio di Genetica Molecolare non effettua direttamente la diagnostica, vengono inviati i campioni di DNA estratto ai Centri di riferimento nazionali ed internazionali.

Genova, 07 Febbraio 2018