

CURRICULUM VITAE DELLA DOTT.SSA DE MARCO PATRIZIA



De Marco Patrizia

nata a Genova il 11-10-1965

cittadinanza: italiana

stato civile: coniugata

residenza: Genova, via G. Casaregis 13/16

tel. 010/3622220; 339-1787636.

e-mail: patriziademarco@gaslini.org; demarco.patrizia1965@libero.it

CF:DMRPRZ65R51D969D

Istruzione/Formazione

1984 Maturità classica- Liceo Ginnasio C. Colombo di Genova.

1988 Laurea in Scienze Biologiche-Università degli Studi di Genova-punteggio 110/110 e lode.

1990 Abilitazione alla professione di biologo- punteggio di 145/150.

1993 Dottorato di Ricerca in Scienze Fisiologiche-Università degli Studi di Milano.

1996 Diploma della Scuola Europea di Genetica Medica (9° corso), Sestri Levante (Ge).

2000 Diploma di Specializzazione in Genetica Applicata (indirizzo citogenetica e genetica molecolare)-Università degli Studi di Pavia-punteggio di 50/50.

2017 Abilitazione scientifica nazionale alle funzioni di professore universitario di seconda fascia per il settore concorsuale 06/A1-GENETICA MEDICA (Valida dal 21/11/2017 al 21/11/2023).

Esperienze lavorative

1982-1992 Internato, tirocinio e dottorato-Istituto di Fisiologia Generale dell'Università di Genova.

1992 Postdoctoral fellow presso il laboratorio di Endocrinologia Molecolare del CSIC (Consejo Superior de Investigaciones Cientificas) di Madrid, diretto dal Prof. Juan Bernal. Il progetto di ricerca riguardava lo studio degli effetti degli ormoni tiroidei sul processo di differenziamento di oligodendrociti di nervo ottico di ratto neonato.

1995-1996 Contrattista presso il Servizio di Neurochirurgia dell'Istituto G. Gaslini di Genova nell'ambito del progetto di ricerca finalizzata ministeriale 1993: "Epidemiologia genetica ed approccio diagnostico clinico multidisciplinare ai difetti del Tubo Neurale (DTN)".

1996-1997 Contratto di collaborazione coordinata e continuativa nell'ambito del progetto Telethon E.439, coordinato dalla Dott. De Franchis

1997 Contratto di collaborazione coordinata e continuativa presso il Servizio di Neurochirurgia dell'Istituto G. Gaslini di Genova nell'ambito del progetto di ricerca finalizzata ministeriale 1995: "Difetti di chiusura del tubo neurale (DTN): nuove tendenze nell'approccio e nel trattamento multidisciplinare di una popolazione di 700 pazienti con DTN e selezione epidemiologica di casi familiari da sottoporre a studio molecolare".

1998-1999 Contratto di collaborazione coordinata e continuativa nell'ambito del progetto Telethon E.439 coordinato dalla Dott.ssa De Franchis

1999-2001 Contratto di collaborazione coordinata e continuativa presso la U.O. di Neurochirurgia dell'Istituto G. Gaslini collaborando al progetto di ricerca finalizzata ministeriale 1995: "Difetti di chiusura del tubo neurale (DTN): nuove tendenze nell'approccio e nel trattamento multidisciplinare di una popolazione di 700 pazienti con DTN e selezione epidemiologica di casi familiari da sottoporre a studio molecolare" e al progetto di ricerca finalizzata ministeriale 1999: "Patogenesi

dei difetti del tubo neurale (DTN): analisi epidemiologica e studi molecolari dei geni al fine di rinnovare le strategie di prevenzione”.

17 aprile 2001-30 agosto 2001: sospensione delle attività lavorative per gravidanza.

2001-2002 Contratto di collaborazione coordinata e continuativa dal 1 settembre 2001 al 31

2002-2008 Contratti di collaborazione coordinata e continuativa presso la U.O. di Neurochirurgia dell'Istituto G. Gaslini svolgendo il progetto di ricerca finalizzata ministeriale 1999: "Patogenesi dei difetti del tubo neurale (DTN): analisi epidemiologica e studi molecolari dei geni al fine di rinnovare le strategie di prevenzione; .Polimorfismi del metabolismo del folato e dei difetti del Tubo neurale (DTN)" all progetto di ricerca finalizzata ministeriale 2003: "Studio clinico-chirurgico multidisciplinare ed identificazione delle cause genetiche della Sindrome da Regressione Caudale".

2008-2009 Titolare di assegno di ricerca erogato dall'Università degli Studi di Genova (Area scientifico disciplinare: Scienze matematiche e informatiche). Titolo: "Formazione di biobanche genetiche dei tumori cerebrali del bambino".

2008-2012 contratto di collaborazione a progetto con la Fondazione Telethon nell'ambito del Progetto GGP08051 "Candidate Planar Cell Polarità (PCP) gene analysis in human Neural Tube Defects"

2012-2013 contratto di collaborazione, ex articolo 46 della legge n. 133 del 6 agosto 2008, dal titolo "Diagnostica molecolare dei Difetti del Tubo Neurale".

2013-2015 Contratto di eccellenza di durata biennale (ex art. 11 secondo comma decreto legislativo 16 Ottobre 2003. N 288) dell'Istituto G. Gaslini dal titolo "Sequenziamento di nuova generazione in casi familiari di Difetti del tubo Neurale".

Maggio 2015-aprile 2017 Contratto di eccellenza di durata biennale (ex art. 11 secondo comma decreto legislativo 16 Ottobre 2003. N 288) dell'Istituto G. Gaslini dal titolo "Analisi ad alta risoluzione del profilo di metilazione di pazienti con Difetti del Tubo Neurale".

Maggio 2017-ad oggi 2017: contratto di collaborazione continuativa coordinata e continuativa presso la U.O. di Neurochirurgia dell'Istituto G. Gaslini, ex articolo 46 della legge n. 133 del 6 agosto 2008, dal titolo "Analisi di whole exome sequencing in pazienti con malformazione di difetti del tubo neurale e Chiari I".

Attività di ricerca

La Dott.ssa De Marco Patrizia a partire dal settembre 1994 si occupa di neurogenetica dello sviluppo e dell'identificazione di geni coinvolti in malformazioni congenite. In particolare la sua attività di ricerca si è focalizzata prevalentemente sull'identificazione di fattori genetici che svolgano un ruolo essenziale nella patogenesi dei difetti del tubo neurale (DTN), studiando il ruolo di varianti alleliche di geni coinvolti nel metabolismo del folato e dell'omocisteina e la loro possibile interazione. Un secondo filone di ricerca di cui la dott.ssa De Marco si è recentemente occupata è lo studio di geni candidati in base a modelli murini nella patogenesi dei DTN; nell'ambito di tale filone sono stati identificati il gene *VANGL1* e *VANGL2*, componenti essenziali della via di segnale della polarità planare cellulare (PCP), quali importanti fattori di rischio genetici in casi familiari e sporadici di DTN. Attualmente La Dott.ssa si sta occupando del risequenziamento di tutti gli esoni codificanti o "esoma" in casi sporadici e in famiglie multi-generazionali con DTN mediante la tecnologia del sequenziamento massivo di nuova generazione (NGS). L'obiettivo del presente progetto è quello di individuare da una parte nuovi geni malattia e dall'altra di indagare lo spettro mutazionale in queste famiglie, per meglio definire le frequenze degli alleli malattia e la correlazione genotipo-fenotipo.

Oratore a Congressi e Meeting

Workshop: "Interazione geni ed ambiente: folati e malformazioni congenite". Istituto Superiore Sanità, Roma, 7 dicembre 2001

Workshop: "Genetic advances in Neural Tube Defects", 12-13 novembre 2004 (invited speaker).

Workshop: " Genetic advances in Neural Tube Defects, 2th Meeting", Genova, 27-28 Settembre 2008 (invited speaker).

XII Congresso SIGU (Società Italiana Genetica Umana):, Torino 9-10 Novembre 2009 (Presentazione orale poster).

European Human Genetics Conference, Gottenborg 12-15 giugno 2010 (Presentazione orale poster).

Incontro Congiunto Società Italiana e Società Francese di Neurochirurgia Pediatrica, Genova 24-25 settembre 2010 (invited speaker).

European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Milano, 31 Maggio-3 Giugno 2014 (Presentazione orale poster).

Workshop: "Le Malformazioni Cerebrovascolari", Torino 23 aprile 2015.

Convegno "Next Generation Sequencing (NGS): esperienze del gruppo di lavoro di Genova". Genova 15 Gennaio 2016.

Workshop: "Le patologie della giunzione cranio-cervicale in età pediatrica: gestione di una problematica complessa". CISEF Gaslini 20-21 aprile 2017.

Revisore di riviste scientifiche:

- Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology
- International Journal of Developmental Neurosciences
- Journal of Neurosciences in Rural Practice
- Metabolic Brain Disease.
- NeuroMolecular Medicine
- Acta neuropathologica

Autrice dei seguenti capitoli di libri:

- Patrizia De Marco (2012). Advances in Genetics of Non Syndromic Neural Tube Defects, pp 141-162 Neural Tube Defects - Role of Folate, Prevention Strategies and Genetics, Dr. Kannan Laksmi Narasimhan (Ed.), ISBN: 978-953-51-0317-2, InTech, Available from (<http://www.intechopen.com/books/neural-tube-defects-role-of-folateprevention-strategies-and-genetics/advances-in-genetics-of-non-syndromic-neural-tube-defects>).

- Patrizia De Marco, Elisa Merello, Valeria Capra (2013) Neural Tube Defects: Prevalence, Pathogenesis and Prevention, Editors: Alberich Klein, Nova Main, Chapter entitled Prevalence, Pathogenesis and Prevention of Neural Tube Defects. pp1-30. Imprint: Nova Biomedical Pages: 167, 6x9 - (NBC-R) ISBN: 978-1-62417-892-4.

H index (Google Scholar): 19

Tecniche di laboratorio conosciute

Biologia cellulare: metodi di separazione e purificazione di tipi cellulari da tessuti normali o tumorali, da sangue e liquidi biologici.

Tecniche di microscopia: conta delle cellule e caratterizzazione fenotipica e morfologica. Test di vitalità.

Principi di tecnica sterile: attrezzature, manualità, prevenzione delle contaminazioni. Terreni di coltura: preparazione e filtrazione.

Allestimento di colture cellulari: in sospensione (linfoblasti) e su monostrato (fibroblasti). Colture cellulari a breve e lungo termine (colture primarie e linee cellulari stabilizzate). Mantenimento di colture cellulari: criogenia e subcolture. Tecniche di immunofluorescenza.

Biologia molecolare: tecniche di estrazione del DNA e dell'RNA (metodi classici e mediante kit commerciali). Northern-, Southern- e Western Blotting. Dot blot. PCR. RT-PCR.

Tecniche di clonaggio del DNA: uso di plasmidi, cosmidi e virus come vettori di clonaggio. Screening di librerie genomiche. Trasfezione di cellule eucariotiche.

Tecniche di analisi mutazionale: SSCP, PCR-RFLP, DHPLC;

Sequenziamento con metodo di Sanger: uso dei sequenziatori automatici Beckmann Coulter e ABI PRISM

Identificazione di delezioni e duplicazioni geniche mediante tecnica di MLPA (Multiplex Ligation Probe Amplification)

Analisi di dati provenienti da esperimenti di Next Generation Sequencing.

Test genetici a scopo diagnostico

-Genotipizzazione di polimorfismi dei geni del metabolismo del folato (*MTHFR* C677T, *MTHFR* A1298C; *RFC1* G80A; *MTHFD1* G1958A; *CBS* 644ins 68 bp) mediante PCR-RFLP in coppie a rischio di gravidanze affette da Difetti del Tubo Neurale:

-Analisi mutazionale geni *VANGL1* e *VANGL2* mediante sequenziamento di Sanger in pazienti con Difetti del Tubo Neurale

-Analisi mutazionale dei geni *KRIT1*, *CCM2*, *CCM3* mediante sequenziamento di Sanger in pazienti affetti da cavernomatosi.

Conoscenze informatiche

-conoscenza dei sistemi operativi Microsoft Windows e MacOSX;

-ottima conoscenza dei programmi del pacchetto Microsoft Office (Word, Excel, Power Point, Outlook);

-navigazione su Internet ed uso di posta elettronica;

-capacità di utilizzo delle più importanti GeneBank (NCBI, Ensemble, Whitehead Institute, HapMap) e database di varianti genetiche umane (Human Genome Mutation Database; Exome Variant Server, 1000Genome, Exome Aggregation Consortium);

-utilizzo di software quali Panther, PolyPhen, Panther, SIFT; Dompred per la predizione degli effetti di mutazioni sulla funzione proteica; e di software quali Human Splicing Finder, GeneSplicer e NetGene2. Gene Splicer per la predizione dell'effetto di mutazioni sul meccanismo di splicing;

-conoscenza dei principali software per l'acquisizione ed elaborazione di immagini.

Lingue conosciute

-inglese parlato e scritto;

-spagnolo parlato e scritto.

Patrizia De Marco

Genova, 24 aprile 2018

CONSENSO

La sottoscritta De Marco Patrizia autorizza, ai sensi del D.L. N. 196/2003, al trattamento ed alla comunicazione dei dati personali spontaneamente forniti.

La sottoscritta, inoltre, consapevole di quanto prescritto dagli articoli 46 e 47 del D.P.R 445/2000, garantisce la veridicità delle dichiarazioni contenute nel presente curriculum.

Patrizia De Marco

Partecipazione a corsi e congressi

- 1) XVIII Riunione della Società Italiana di Fisiologia, Firenze, 4-6 aprile 1991
- 2) Workshop: " Aggiornamenti e prospettive nella diagnosi e nella terapia della Spina Bifida", Rapallo (Ge), 2-3 marzo 1995;
- 3) XI Congresso Nazionale FISME (Federazione Italiana per lo studio delle Malattie Ereditarie), Spoleto, 9-12 Ottobre 1996;
- 4) 29° Annual Meeting of the European Society of Medical Genetics, Genova, 17-20 maggio 1997;
- 5) XII Congresso Nazionale FISME, Spoleto, 12-14 novembre 1997;
- 6) 31th Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Ginevra, 29 maggio-1 Giugno 1999;
- 7) II Congresso SIGU (Società Italiana Genetica Umana), 29 settembre –1 ottobre 1999;
- 8) 49th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, San Francisco, CA, 19-23 ottobre 1999;
- 9) Workshop: "The role of Genetics in child neuropsychiatry", Pisa, 15-17 maggio 2000.
- 10) European Human Genetics Conference 2000, Amsterdam, 27-30 maggio 2000;
- 11) III Congresso Nazionale SIGU, Orvieto, 29 novembre-1 dicembre 2000;
- 12) Seminario "Omocisteina e malattie cardiovascolari", Genova, 6 aprile 2001;
- 13) Workshop: "Interazione geni ed ambiente: folati e malformazioni congenite". Istituto Superiore Sanità, Roma, 7 dicembre 2001.
- 14) Congresso: "Understanding the genome: scientific progress and microarray technology", 29 novembre –1 dicembre 2002;
- 15) Corso: "Rischio biologico e chimico", Genova, 1-4 ottobre 2002;
- 16) II Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, Genova, 28 ottobre-5 giugno 2003;
- 17) Corso: "Prevenzione e controllo della diffusione della SARS", Genova, 15 Dicembre 2003;
- 18) Seminario: "One gene for eight metabolic diseases", Genova, 23 giugno 2003;
- 19) Seminario: "EMX2 e lo sviluppo della corteccia cerebrale", Genova, 17 febbraio 2004;
- 20) III Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, Genova, 18 novembre 2003-23 marzo 2004;
- 21) Workshop: "Genetic advances in Neural Tube Defects", 12-13 novembre 2004 (Invited speaker).
- 22) Corso "Le displasie scheletriche, in ricordo di Giovanni Camera", Genova, il 22 Aprile 2005.
- 23) IV Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica", Istituto G. Gaslini di Genova, 27 Aprile e 25 Maggio 2005.
- 24) V Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, Istituto G. Gaslini di Genova, 25 gennaio, 15 marzo, 12 aprile 2006.
- 25) Corso Teorico Pratico di Aggiornamento obbligatorio "Informazione e Formazione in materia di lotta all'incendio e gestione dell'esodo", istituto G. Gaslini, 2007.
- 26) VII Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, Istituto G. Gaslini, gennaio-marzo 2008.
- 27) Workshop: " Genetic advances in Neural Tube Defects, 2th Meeting", Genova, 27-28 Settembre 2008 (invited speaker).
- 28) XII Congresso SIGU (Società Italiana Genetica Umana):, Torino 9-10 Novembre 2009 (invited speaker).
- 29) Workshop "Act against Europe's most common birth defects. The right advice at the right time can reduce Neural Tube Defects now" "Parlamento Europeo , Bruxelles, Gennaio 26-27, 2010
- 30) Seminario "Next generation sequencing Technology Enables New Applications", Istituto G. Gaslini, 26 maggio 2010.
- 31) European Human Genetics Conference, Gotenborg 12-15 giugno 2010 (invited speaker).
- 32) Incontro Congiunto Società Italiana e Società Francese di Neurochirurgia Pediatrica, Genova 24-25 settembre 2010 (invited speaker).
- 33) X Corso di aggiornamento in genetica clinica, Istituto G. Gaslini, 26 gennaio 2011; 16 marzo 2011; 20 aprile 2011.
- 34) Convegno promosso dallo sportello Regionale Malattie Rare: "Etica e Malattie Rare", Istituto G. Gaslini, 18 maggio 2011.

- 35) XI Corso di aggiornamento in Genetica Clinica; Istituto G. Gaslini, 25 gennaio 2012, 1ª giornata: Evoluzione di genti, geni e genomi.
- 36) Convegno promosso dalla Agenzia Regionale Sanitaria: "Solidarietà: rari ma forti insieme" Giornata delle malattie rare, Genova 27 febbraio 2012.
- 37) XII Corso di aggiornamento in Genetica Clinica; IGG, 23/1/2013 al 17/4/2013: "Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza, profili di cura".
- 38) Elementi del SGQ ISO9001 per i laboratori assistenziali. I parte. Genova, IGG: 15/1/2013-7/5/2013.I
- 39) Elementi del Sistema Qualità secondo ISO9000 per i laboratori assistenziali. Applicazioni in laboratorio. Genova, IGG: 1/10/2013-17/12/2013.
- 40) Workshop: Riparazione tissutale: dall'ingegneria dei tessuti alla medicina rigenerativa. Genova, 15-16 ottobre 2013
- 41) IX Edizione del Corso Sperimentazione Clinica in Pediatria e nelle malattie rare, Genova, 18-20 dicembre 2013
- 42) Workshop: "La famiglia nel mondo della salute". IGG 7/3/2014.
- 43) Workshop: The future of research and clinical applications in neuroscience. Genova, 03-04 Aprile 2014
- 44) European Society of Human Genetics (ESHG) Conference, Milano, 31 Maggio-3 Giugno 2014.
- 45) Riunione del Gruppo Italiano di Neuropatologia (GINP), Istituto G. Gaslini 21 Novembre 2014.
- 46) Corso "La gestione manageriale della sperimentazione clinica no profit", Genova 29 gennaio 2015.
- 47) Workshop: "Le Malformazioni Cerebrovascolari", Torino 23 aprile 2015-invited speaker.
- 48) Convegno "Next Generation Sequencing (NGS): esperienze del gruppo di lavoro di Genova". Genova 15 Gennaio 2016. (invited speaker).
- 49) Corso Il supporto di Base delle Funzioni Vitali in Pediatria (P.B.L.S.D.) Gaslini, 21 aprile 2016.
- 50) Workshop: "Le patologie della giunzione cranio-cervicale in età pediatrica: gestione di una problematica complessa". CISEF Gaslini 20-21 aprile 2017. Invited speaker.
- 51) Corso sul Centro Clinico per i malati orfani di diagnosi della Regione Liguria. CISEF Gaslini 27 aprile 2017.
- 52) Workshop "The future of Medicine starts now", Genova 30-31 giugno 2017.

Elenco pubblicazioni scientifiche della Dott.ssa De Marco Patrizia

1. Merello E, Tattini L, Magi A, Accogli A, Piatelli G, Pavanello M, Tortora D, Cama A, Kibar Z, Capra V, **De Marco P**. Exome sequencing of two Italian pedigrees with non isolated Chiari malformation type I reveals candidate genes for cranio-facial development. *Eur J Hum Genet* Eur J Hum Genet. 2017 Aug;25(8):952-959.
2. Kharfallah F, Guyot MC, El Hassan AR, Allache R, Merello E, **De Marco P**, Di Cristo G, Capra V, Kibar Z. *Scribble1* plays an important role in the pathogenesis of mouse and human neural tube defects through its mediating effect of Par3 and Vangl2 localisation. *Hum Mol Genet* Hum Mol Genet. 2017 Jun 15;26(12):2307-2320.
3. Lemay P, **De Marco P**, Emond A, Spiegelman D, Dionne- Laporte A, Laurent S, Merello E, Accogli A, Rouleau GA, Capra V, Kibar Z. Rare deleterious variants in *GRHL3* are associated with human spina bifida. *Human Mutation* 2017 Jun;38(6):716-724.
4. Porsch RM, Merello E, **De Marco P**, Cheng MC, Rodriguez L, So M, Sham PC; Tam PK, Capra V, Cherny SS, Garcia-Barcelo M-M, Campbell DD. Sacral agenesis: A pilot whole exome sequencing and copy number study *BMC Med Genet* 2016 Dec 22;17(1):98.
5. Raso A, Biassoni R, Mascelli S, Nozza P, Ugolotti E, Di Marco E, **De Marco P**, Merello E, Cama A, Pavanello M, Capra V. Moyamoya vasculopathy shows a genetic mutational gradient decreasing from East to West. *J Neurosurg Sci* 2016 Oct 27. [Epub ahead of print]
6. Merello E, Pavanello M, Consales A, Mascelli S, Raso A, Accogli A, Cama A, Capra V, **De Marco P**. Genetic screening of pediatric cavernous malformations. *J Mol Neurosci* 2016 Oct;60(2):232-238.
7. Accogli A, Pavanello M, Accorsi P, **De Marco P**, Merello E, Nozza P, Fiorillo C, Pinelli L, Cama A, Rossi A, Catala M, Capra V. Spinal lipoma as a dysembryogenetic anomaly: 4 unusual cases of ectopic iliac rib within the spinal lipoma. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2016 Jul;106(7):530-535.
8. Wang M, **De Marco P**, Merello E, Drapeau P, Capra V, Kibar Z. Role of the planar cell polarity gene *PROTEIN TYROSINE KINASE 7* in neural tube defects in humans. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2015 Dec;103(12):1021-1027.
9. Lemay P, Guyot M-C, Tremblay E , Dionne-Laporte A, Piegelman D, Henrion E, Diallo O, **De Marco P**, Merello E, Massicotte C, Désilets V, Michau JL, Roleau GA, Capra V, Kibar Z. Excess of deleterious de novo variants in human neural tube defects identifies novel predisposing genes. *J Med Genet* 2015 Jul;52(7):493-497.
10. Campbell DD, Porsch RM, Cherny S, Capra V, Merello E, **De Marco P**, Sham PC and Garcia-Barcelò MM. Cost effective assay choice for rare disease study designs. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2015 Feb 4;10(1):10.
11. Merello E, Mascelli S, Raso A, Piatelli G, Consales A, Cama A, Kibar Z, Capra V, **De Marco P**. Expanding the mutational spectrum associated to Neural Tube Defects: literature revision and description of novel VANGL1 mutations. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology*. 2015 Jan;103(1):51-61.
12. Allache R, Wang M, **De Marco P**, Merello E, Capra V, Kibar Z .Genetic studies of ANKRD6 as a molecular switch between Wnt signaling pathways in human neural tube defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2015 Jan;103(1):20-26
13. Mascelli S, Severino M, Raso A, Nozza P, Tassano E, Morana G, **De Marco P**, Merello E, Milanaccio C, Pavanello M, Rossi A, Cama A, Garrè ML, Capra V. Constitutional chromosomal events at 22q11 and 15q26 in a child with a pilocytic astrocytoma of the spinal cord. *Molecular Cytogenetics*. 2014 May 15;7:31.
14. **De Marco P**, Merello E., Piatelli G, Cama A, Kibar Z, Capra V. Planar cell polarity gene mutations contribute to the etiology of human neural tube defects in our population. *Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology* 2014 Aug;100(8):633-641.
15. Ognibene M, Vanni C, Blengio F, Segalerba D, Mancini P, **De Marco P**, Torrisi MR, Bosco MC, Varesio L, Eva A. A. Identification of a novel mouse Dbl proto-oncogene splice variant: evidence that SEC14 domain is involved in GEF activity regulation. *Gene* 2014; 537(2):220-229.
16. Allache R, Lachance S, Guyot MC, **De Marco P**, Merello E, Justice M, Capra V, Kibar Z. Novel mutations in Lrp6 orthologues in mouse and human neural tube defects affect a highly

dosage-sensitive Wnt non canonical planar cell polarity pathway. *Human Molecular Genetics* 2014 Apr 1;23(7):1687-99.

17. Merello E, **De Marco P**, Ravegnani M, R G, Cama A, Capra V. Novel MNX1 mutations and clinical analysis of familial and sporadic Currarino cases. *Eur J Med Genet.* 2013 56 (12):648-654.
18. Merello E, Kibar Z, Allache R, Piatelli G, Cama A, Capra V, **De Marco P**. Rare missense variants in *DVL1*, one of the human counterparts of the *Drosophila* dishevelled gene, do not confer increased risk for neural tube defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2013 97:452-455
19. **De Marco P**, Merello E, Consales A, Piatelli G, Cama A, Kibar Z, Capra V. Genetic Analysis of *Disheveled 2* and *Disheveled 3* in Human Neural Tube Defects. *J Mol Neurosci.* 2013 Mar;49(3):582-8.
20. Mosca L, Pileggi S, Avemaria F, Tarlarini C, Cigoli MS, Capra V, **De Marco P**, Pavanello M, Marocchi A, Penco S. De novo *MGC4607* gene heterozygous missense variants in a child with multiple cerebral cavernous malformations. *J Mol Neurosci.* 2012 Jul;47(3):475-80
21. Allache R, **De Marco P**, Merello E, Capra V, Kibar Z. Role of the Planar Cell Polarity gene *CELSR1* in Neural Tube Defects and Caudal Agenesis. *Birth Defects Research (Part A) Clinical and Molecular Teratology* 2012, Mar;94(3):176-81
22. **De Marco P**, Merello E, Rossi A, Piatelli G, Cama A, Kibar Z, Capra V. *FZD6* is a novel gene for human Neural Tube Defects. *Hum Mut* 2012 Feb;33(2):384-90
23. Bosoi CM, Capra V, Trinh VQH., **De Marco P**, Merello E, Drapeau P, Bassuk AG, Kibar Z. Identification and characterization of novel rare mutations in the planar cell polarity gene *PRICKLE1* in human neural tube defects. *Hum Mut* 2011 Dec; 32(12):1371-1375.
24. Seo JH, Zilber Y, Babayeva S, Liu J, Kyriakopoulos P, **De Marco P**, Merello E, Capra V, Gros P, Torban E. Mutations in the Planar Cell Polarity gene, *Fuzzy*, are associated with Neural Tube defects in humans. *Hum Mol Genet* 2011 Nov 15;20(22):4324-4333.
25. **De Marco P**, Raso A., Beri S., Gimelli S., Merello E., Mascelli S., Baldi M, Baffico A.M., Pavanello M., Cama A., Capra V., Giorda R., Gimelli G. A *de novo* balanced translocation t(7;12)(p21.2;p12.3) in a patient with Saethre-Chotzen-like phenotype down-regulates *TWIST* and an osteoclastic protein-tyrosine phosphatase, *PTP-oc*. *Eur J Med Genet* 2011 Sep-Oct;54(5):e 478-83
26. **De Marco P**. Merello E, Capra V. Human Neural Tube Defects : genetic causes and prevention. *Biofactor* 2011 Jul;37(4):261-268.
27. **De Marco P**, Merello E, Calevo MG, Mascelli S, Pastorino D, Crocetti L, De Biasio P., Piatelli G., Cama A, Capra V. Maternal periconceptional factors affect the risk of spina bifida-affected pregnancies: an Italian case-control study. *Child Nervous System* 2011 Jul; 27(7):1073-1081.
28. Kibar Z, Salem S, Bosoi CM, Pauwels E, **De Marco P**, Merello E, Bassuk AG, Capra V, Gros P. Contribution of *VANGL2* mutations to isolated neural tube defects. *Clin Genet.* 2011 Jul;80(1):76-82.
29. Reynolds A, McDearmid JR, Lachance S, **De Marco P**, Merello E, Capra V, Gros P, Drapeau P, Kibar Z. *VANGL1* rare variants associated with neural tube defects affect convergent extension in zebrafish. *Mech Dev.* 2010 Jul-Aug;127(7-8):385-392.
30. Kibar Z, Bosoi CM, Kooistra M, Salem S, Finnell RH, **De Marco P**, Merello E, Bassuk AG, Capra V, Gros P. Novel Mutations in *VANGL1* in Neural Tube Defects. *Hum Mutat.* 2009 Jul;30(7):E706-15.
31. Capra V, **De Marco P**, Merello E, Baffico AM, Baldi M, Divizia MT, Gimelli S, Mallet D, Raso A, Mascelli S, Tomà P, Rossi A, Pavanello M, Cama A, Magnani C. Craniosynostosis, hydrocephalus, Chiari I malformation and radioulnar synostosis: probably a new syndrome. *Eur J Med Genet.* 2009 Jan-Feb;52(1):17-22.
32. Merello E, Swanson E, **De Marco P**, Akhter M, Striano P, Rossi A, Cama A, Leventer RJ, Guerrini R, Capra V, Dobyns WB. No major role for the *EMX2* in schizencephaly. *Am J Med Genet* 2008 May 1;146A(9):1142-1150.
33. Raso A, Negri F, Gregorio A, Nozza P, Mascelli S, **De Marco P**, Merello E, Milanaccio C, Ravegnani M, Cama A, Garrè ML, Capra V. Successful isolation and long-term establishment

of a cell line with stem cell-like features from an anaplastic medulloblastoma. *Neuropathol Appl Neurobiol* 2008 Jun;34(3):306-15.

34. Z. Kibar, E. Torban, J.R. McDearmid, A. Reynolds, J. Berghout, M. Mathieu, I. Kirillova, **P. De Marco**, E. Merello, J.M. Hayes, J.B. Wallingford, P. Drapeau, V. Capra, and P. Gros. Mutations in *VANGL1* are associated with neural tube defects. *New England Journal of Medicine*, 2007;356: Apr 5;356(14):1432- 1437.
35. **P. De Marco**, E. Merello, S. Mascelli, V. Capra. Current perspectives on the genetic causes of neural tube defects. *Neurogenetics* 2006 7(4): 201-221.
36. 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*. 2006 Mar;76(3):205-209.
37. **De Marco P**, Merello E, Mascelli S, Raso A, Santamaria A, Ottaviano C, Calevo MG, Cama A, Capra V. "Mutational screening of the *CYP26A1* gene in patients with Caudal Regression Syndrome". *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2006 Feb;76(2):86-95.
38. **De Marco P**, Merello E, Calevo MG, Mascelli S, Raso A, Cama A, Capra V. "Evaluation of methylenetetrahydrofolate-dehydrogenase 1958 G/A polymorphism for Neural Tube Defect risk". *Journal of Human Genetics*, 2006;51(2):98-103.
39. Merello E, **De Marco P**, Moroni A, Raso A, Calevo MG, Consalez GG, Cama A, Capra V "Molecular genetic analysis of human homologues of *C. elegans mab-21-like 1* gene in patients with Neural Tube Defects". *Birth Defects Research (Part A): Clinical and Molecular Teratology* 2004, 70: 885-888.
40. **De Marco P**, Calevo MG, Moroni A, Merello E, Raso A, Finnell RH, Zhu H, Andreussi L, Cama A, Capra V "Reduced folate carrier polymorphism (80A→G) and neural tube defects". *European Journal of Human Genetics* 2003, 11:245-252.
41. **De Marco P**, Calevo MG, Moroni A, Arata L, Merello E, Finnell RH, Huiping Z, Andreussi L, Cama A, Capra V " Study of *MTHFR* and *MS* polymorphisms as risk factors for NTD in the Italian population". *Journal of Human Genetics* 2002, 47: 319-324.
42. **De Marco P**, Calevo MG, Moroni A, Arata L, Merello E, Cama A, Finnell RH, Andreussi L, Capra V "Polymorphisms in Genes Involved in Folate Metabolism as Risk Factors for NTDs". *European Journal of Pediatric Surgery* 2001; 11 (suppl I) : S14- S17
43. **De Marco P**, Moroni A, Merello E, de Franchis R, Andreussi L, Andria G, Finnell RH, Cama A, Capra V. Folate pathway gene alteration in patients with neural tube defects. *Am J Med Genet* 2000, 95: 216-233.
44. Capra V, , Moroni A, **De Marco P**. Human *HOX-A1* gene and hindbrain malformations. *Am J Hum Genetics* 1999. Vol. 65. No. 4.
45. Capra, V., **De Marco P**, Moroni A. New Insights on Folic Acid and Neural Tube Defects: FRA Gene Conversion Events as Increased Risk. *Eur J Pediatric Surgery* 1999; 9.1: 14.
46. Capra V, **De Marco P**, Moroni A, Faiella A, Brunelli S, Tortori-Donati P, Andreussi L, Boncinelli E, Cama A. Schizencephaly: surgical features and new molecular genetic results. *Eur J Pediatr Surg*. 1996 Dec ;6 Suppl 1:27-29.
47. Palmero S, **De Marco P**, Fugassa E. Thyroid hormone receptor beta mRNA expression in Sertoli cells isolated from prepubertal testis. *J Mol Endocrinol*. 1995 Feb;14(1):131-134.
48.]Palmero S, Prati M, **De Marco P**, Trucchi P, Fugassa E. Thyroidal regulation of nuclear triiodothyronine receptors in the developing rat testis. *J Endocrinol*. 1993 Feb;136(2):277-82.
49. Prati M, Palmero S, **De Marco P**, Trucchi P, Fugassa E. Effect of insulin-like growth factor I (IGF-I) on Sertoli cell metabolism in the pubescent rat. *Boll Soc Ital Sper* 1992. 68(2):121-8.
50. Palmero S., Prati M, **De Marco P**, Trucchi P, Fugassa E. "Developmental regulation of Sertoli cell metabolism by thyroid hormones." In European Workshop on Molecular & Cellular Endocrinology of the Testis. Castle Elmau, Germany, abstract, no. 15. 1992.
51. Palmero S, **De Marco P**, Trucchi P, Prati M, Fugassa E. Nuclear triiodothyronine receptors in the testis of the growing rat are regulated by the thyroid status. *Boll Soc Ital Biol Sper* 1991; 67(5):501-8.

Dott.ssa Patrizia De Marco

Genova, 24 aprile 2018

A handwritten signature in blue ink, appearing to read 'Patrizia De Marco', with a stylized, flowing script.