

## CURRICULUM VITAE EUROPEO BRIUGLIA SILVANA

<b>Nome(i) / Cognome(i)</b>	<b>SILVANA BRIUGLIA</b>
<b>Indirizzo(i)</b>	Viale Giostra n 98 98152 Messina
<b>Telefono(i)</b>	0902213639 0902213109
	Cellulare: 3478820255
<b>E-mail</b>	<a href="mailto:silvana.briuglia@unime.it">silvana.briuglia@unime.it</a> <a href="mailto:silvanabriuglia1971@gmail.com">silvanabriuglia1971@gmail.com</a> <a href="mailto:silvana.briuglia@polime.it">silvana.briuglia@polime.it</a>
<b>Cittadinanza</b>	Italiana
<b>Data di nascita</b>	22 agosto 1971, Messina
<b>Sesso</b>	F
<b>Laurea</b>	Medicina e Chirurgia in data 20/07/1995 presso Università di Messina
<b>Specializzazione</b>	Pediatria Generale e Specialistica Genetica Medica (D.M. 30-1-1998, con riconosciuta anzianità di attività scientifica e didattico - formativa, nonché dell'attività assistenziale a esse congrua nel campo della genetica umana e medica e dei relativi aspetti diagnostico-clinici e di servizio + 15 anni)
<b>Nome e indirizzo del datore di lavoro</b>	Università degli Studi di Messina, piazza Pugliatti 1, 98122.
<b>Tipo di attività o settore</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Ricercatore Universitario SSD/MED 03, Genetica Medica,</li><li>• Attività assistenziale di Dirigente Medico Pediatra e Genetica medica presso AOUP G.Martino di Messina, dal 2002 fino al 16 aprile 2018 presso il DAI Materno-Infantile, da quest'ultima data e fino al 20 Novembre 2020 presso il servizio di Genetica Medica della UOC di Patologia Clinica e successivamente fino ad oggi presso la UOSD di Genetica e Farmacogenetica del DAI dei Servizi, in qualità di Dirigente Medico Genetista.</li></ul>
<b>Principali tematiche/competenze professionali possedute</b>	Genetica medica Oncogenetica Pediatria generale e specialistica su malattie genetiche e malformazioni
<b>Occupazione/Settore professionale</b>	Ricercatore Universitario a tempo indeterminato SSD MED/03 Genetica Medica Ex Dirigente Medico Pediatra Dirigente Medico Genetista

<b>ORCID ID</b>	0000-0002-5213-441X ( <a href="https://orcid.org/0000-0002-5213-441X">https://orcid.org/0000-0002-5213-441X</a> )
<b>Scopus Author ID</b>	6602330962
<b>Research ID Publons</b>	RID: J-9621-2019, University of Messina
<b>BIBLIOMETRIC INDICATORS (2020)</b>	<p>H index Scopus = 21</p> <p>"impact factor" (IF) totale (dal 2002 al 2022) di 68 pubblicazioni indexate: 304,102</p> <p>IF totale ultimi 10 anni (dal 2012 al 2022) di 34 pubblicazioni indexate: 143,176</p> <p>IF totale ultimi 5 anni (dal 2017 al 2022) di 21 pubblicazioni indexate: 99,64</p> <p>"impact factor" medio per pubblicazione: 4,472</p> <p>numero totale delle citazioni (dal 2002 al 2022): 1668</p> <p>numero totale delle citazioni ultimi 10 anni (2012 al 2022): 247</p> <p>numero totale delle citazioni ultimi 5 anni (2017 al 2022): 105</p> <p>numero medio di citazioni per pubblicazione: 24, 529</p>

## Esperienza professionale

- **Vincitrice, in seguito a pubblico concorso, di una borsa di studio di ricerca sanitaria** per la prevenzione e cura della talassemia, progetto n. T8/8, nell'anno 2001, dal titolo "Studio del Burst ossidativo e del Phago Test in talassemici politrasfusi"
- **Vincitrice, in seguito a pubblico concorso, di una borsa di studio di ricerca sanitaria** per la prevenzione e cura della talassemia, progetto n. T9/26, nell'anno 2002, dal titolo "Determinazione di ICAM1 e del recettore CD54 in talassemici splenectomizzati e non".
- Dal 16/03/01 Dirigente Medico Pediatra 1° livello presso l'Unità Operativa di Pediatria e Microcitemia dell'Azienda Ospedaliera Universitaria G.Martino di Messina, con contratto a termine ottomestrale.
- **Vincitrice di un progetto di ricerca PRA 2002** per giovani ricercatori dal titolo "ricerca di mutazioni e/o delezioni del DNA mitocondriale in soggetti di età pediatrica affetti da Cyclic Vomiting Syndrome", per un importo di 2000 euro. L'esito della ricerca è stato pubblicato sulla rivista Eur J Pediatr nel 2003.
- Progetto di ricerca con **finanziamento PRA, nel triennio 2006-2009**, dal titolo "Valutazione dinamica dello stress ossidativo in soggetti con sindrome di Down", Tale ricerca ha contribuito ai seguenti risultati scientifici: 1) Silvana Briuglia, Caterina Cuppari, Donatella Comito, Barbara Russo, Rosangela Caruso, Italia Loddo, Lucia Melcarne, Giovanni Elisa Calabro', Damiano Vincenzo Salpietro, Romina Gallizzi (2009). Markers Di Stress Ossidativo In Bambini Con Sindrome Di Down. Rivista Di Genetica E Immunologia Pediatrica (RIGIP) Vol. 1 Anno I numero , 5 - 5 ; 2) Briuglia S, Cutrì MR, Cuppari C, Comito D, Ferràù V, Munafò C, Gallizzi R, Salpietro DC. "Oxidative stress in children with Down's syndrome". Paediatric Research, 48th Annual Meeting of the European Society, Praga, pag 7-8, Ottobre 2007.
- progetto di ricerca con **finanziamento Regione Siciliana** su "Livelli serici di gruppi carbonilici proteici in pazienti con beta talassemia major", durata di un anno. Tale attività di ricerca ha prodotto un paper scientifico pubblicato: Trombetta D, Gangemi S, Saija A, Minciullo PL, Cimino F, Cristani M, Briuglia S, Piraino B, Isola S, Salpietro DC. Increased protein carbonyl groups in the serum of patients affected by thalassemia major. Ann Hematol. 2006 Aug;85(8):520-2. (I.F.=1.53)
- Dal 20/06/2003 al 20/06/2005 Dirigente Medico 1° livello presso l'Unità Operativa di Pediatria Medica d'Urgenza dell'Azienda Ospedaliera Universitaria G.Martino di Messina.
- Dal 01/07/05 al 28/12/2008 Dirigente Medico 1° livello presso l'Unità Operativa di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico G.Martino di Messina.
- **Dal 2005 Medico Responsabile ambulatorio di Genetica Medica**, con attività di consulenza genetica, diagnosi, prevenzione e follow up delle Malattie Genetiche.
- **Vincitrice di concorso per Ricercatore in Genetica Medica (MED03)** presso l'Università di Messina, Facoltà di Medicina e Chirurgia, marzo 2008.

- **Dal 29/12/2008 al aprile 2018 Ricercatore di Genetica Medica (MED 03) e dirigente medico pediatra e genetista** presso il Dipartimento di Scienze Pediatriche, UOC di Genetica ed Immunologia Pediatrica del A.O.U. Policlinico G.Martino di Messina.
- **Dal aprile 2018 Ricercatore di Genetica Medica (MED 03) e dirigente medico genetista**, presso il Dipartimento di Scienze Biomediche, odontoiatriche e delle immagini morfologiche e funzionali e presso la UOSD di Genetica e Farmacogenetica del A.O.U. Policlinico G.Martino di Messina.
- Dal 2011 ad oggi referente del **centro di Riferimento Regionale per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle malattie rare** dell'AOU G.Martino di Messina, svolgendo attività di consulenza genetica, certificazione di malattia, prescrizione dei piani terapeutici, attività di follow up, di attuazione dei percorsi diagnostico-terapeutici e responsabile /referente trasmissione dati al Registro Regionale delle Malattie Rare. L'attività clinica del Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione, Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare è stato istituzionalizzato tramite il DA Regione Sicilia n 781 del 29/04/2011, il DA n 1631 del 10/08/2012 ed il DA n 617 del 28/03/2013, e si occupa delle malattie rare che rientrano nell'elenco del DM n 279 del 2001 al gruppo 15: Malformazioni congenite, cromosomopatie e sindromi genetiche.
- Dal 2008 ad oggi **Docente di Genetica Medica SSD MED/03** di corsi di Laurea e di scuole di specializzazione dell'Università degli studi di Messina, svolgendo attività di tutorato delle tesi di laurea, di specializzazione e delle tesi di dottorato di cui i candidati risultano essere i relatori, nonché i seminari, le esercitazioni e il tutoraggio degli studenti.
- Vincitore di Finanziamento Attività di Base della Ricerca di Ateneo (**FFABR Unime**) **2020**.

**Lavoro o posizione ricoperti**

- **Ricercatore Universitario a tempo indeterminato**, dal 29/12/2008 e confermato in data 29/12/2011, di Genetica Medica SSD MED/03 e **Dirigente Medico** in Genetica Medica presso la AOU G.Martino di Messina.
- Dal 2008 ad oggi svolge **attività scientifica e di ricerca, didattico-formativa, nonché dell'attività assistenziale** a esse congrua nel campo della genetica umana e medica, **SSD 06/A1**.
- Assegnazione di **incarico professionale** di Dirigente Medico in Genetica Medica, consulente genetista e referente per le malattie rare dal 12-12-2013.
- Dall'anno 2021 nominata **Vicedirettore** o sostituto della UOSD di Genetica e Farmacogenetica.
- **Valutazione con esito positivo da parte del collegio Tecnico** dell'AOUP G.Martino di Messina in data 21/12/2013, avendo maturato nel 2010 cinque anni di anzianità nel ruolo dirigenziale.
- **Valutazione con esito positivo da parte del collegio Tecnico** dell'AOUP G.Martino di Messina in data 29/03/2021, avendo maturato nel 2020 quindici anni di anzianità nel ruolo dirigenziale.
- Nell'AA 2022-2023 partecipante al **collegio docenti di un dottorato** dal titolo BIOLOGIA APPLICATA E MEDICINA SPERIMENTALE (ciclo XXXVIII) del Dipartimento Scienze chimiche, biologiche, farmaceutiche e ambientali dell'Università di Messina.

**Principali attività e responsabilità**

- **Dal 2005 al 2018 attività assistenziale con turni di guardia e reperibilità presso il Dipartimento di Scienze pediatriche.**
- **Dal 2005 responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica Clinica dell'AOU G.Martino di Messina,** svolgendo attività di consulenza genetica prenatale e postnatale, pre e post test genetici, alle coppie per infertilità o poliabortività, valutazione del rischio riproduttivo, prescrizione di test genetici, diagnosi, prevenzione, cura e follow up di malattie genetiche e malattie rare. **Ha prestato attività assistenziale in qualità di Dirigente Medico Genetista,** presso l'AOU G.Martino di Messina dal 01/07/2005 al 28/12/2008 e dal 29/12/2008 a tutt'oggi in qualità di ricercatore in Genetica Medica MED03/Dirigente Medico Genetista. L'attività assistenziale ha favorito la raccolta di un'ampia casistica di soggetti affetti da malattie genetiche, con elaborazione di progetti di ricerca e di studio di casi clinici, contribuendo all'attività di ricerca e alla pubblicazione di lavori scientifici.
- **Dal 2005 al 2009, responsabile dell'attività organizzativa del Progetto REGEM (RETE GENETICA MESSINA),** con l'obiettivo di facilitare la diagnostica ed il follow-up di malattie genetiche, di citogenetica e di genetica molecolare di pazienti della Sicilia e Calabria, evitando la migrazione sud-nord.
- **Dal 2007 al 2016 Referente della qualità** per l'area clinica della UOC di Genetica ed Immunologia Pediatrica.
- **Dal 2008 ad oggi Ricercatore di Genetica Medica MED/03 presso l'Università di Messina,** per cui espleta attività didattica, scientifica e assistenziale di Genetica Medica e di Pediatria.
- **Dal 07/11/2014 ad oggi membro del Tavolo Tecnico della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana)** all'Assessorato alla salute della Regione Sicilia.
- **Dal 2019 Coordinatore Soci SIGU sezione Regione Sicilia,** per il triennio 2019-2022
- **Dal 08/09/2020 ad oggi membro del Comitato Etico Interaziendale provincia di Messina,** come esperto di Genetica, per il triennio 2020-2023.
- Da febbraio 2020 ad oggi **membro del Molecular Tumor Board** per l'Assessorato Sanità Regione Sicilia.
- In data 03/02/2021, nominata **referente aziendale per le attività di promozione e sostegno della ricerca biomedica, farmacologica e psico-sociale basata sulle differenze di genere, dell'AOU G.Martino di Messina.** L'azienda nell'anno 2021 è stata premiata con 3 bollini con validità 2022-2023 dalla Fondazione ONDA (Osservatorio Nazionale sulla Salute della donna e di genere).
- Nell'anno 2021, **nominata presidente della subcommissione del Dipartimento** di Scienze Biomediche,

## ATTIVITA' DIDATTICA

- odontoiatriche e delle immagini morfologiche e funzionali, per la validazione della long list, tutor per studenti con disabilità.
- Dal 2019 membro per la diagnosi ed il follow up delle Sindromi genetiche del gruppo European Reference Network on rare endocrine conditions (**Endo ERN**) al fine di facilitare la condivisione delle conoscenze, l'assistenza sanitaria e la correlata ricerca scientifica.
  - Dal 2021 **vice direttore o sostituto** della UOSD di Genetica e Farmacogenetica dell'AOU G.Martino di Messina.
  - Nominata per elezione in data 25 gennaio 2022 componente della **Giunta di Dipartimento**, per il triennio 2021/2024.
- 
- **Docente di Genetica Medica** presso il corso di Laurea di Tecnologie della prevenzione negli ambienti di lavoro (in atto sospesa), corso di laurea in scienze infermieristiche (in atto sospesa), corso di laurea in scienze infermieristiche pediatriche, corso di laurea in Ostetricia, corso di laurea in Fisioterapia, corso di laurea in Medicina e Chirurgia, cds Tecniche di Neurofisiopatologia, cdl in Farmacia, cdl Tecniche audioprotesiche, cdl in Logopedia, cdl Biotecnologie, cdl Tecnici di laboratorio Biomedico, cdl Ortottica.
  - **Docente di Genetica Medica presso le scuole di specializzazione** in Psichiatria (sospesa dall'AA 2018/2019), Pediatria, Chirurgia pediatrica, Ginecologia ed Ostetricia, Dermatologia, Oncologia, Farmacologia clinica e Genetica Medica.
  - **Relatore di tesi** di laurea e di specializzazione
  - **Membro del consiglio della scuola di specializzazione in Genetica Medica** sia dell'area medica che di area sanitaria non medica.
  - **Docente** al corso ECM – AIDM Messina Peloro “La Pediatria e le Malattie Genetiche”, Messina 24 Marzo 2011.
  - **Docente ed organizzatore** del Corso precongressuale di Dismorfologia, nell'ambito del VIII Congresso Nazionale ONSP, tenutosi a Messina il 19/05/2011, in qualità di organizzatore e docente su "approccio al bambino dismorfo" dal 19-05-2011 al 19-05-2011
  - **Co-tutor Dottoranda** Anna Paola Capra nel corso di Dottorato di ricerca XXXIV CICLO IN Biotecnologie Mediche e Chirurgiche dell'Università degli studi di Messina, per la stesura della tesi finale dal titolo Analisi avanzate di popolazioni a rischio – Comparative Genomic Hybridization per rivelare amplificazioni/delezioni genomiche con potenziale impatto patologico. SSD: MED/03, dal 28/10/2020 al mese di Ottobre 2021.

- Docente di Genetica e malattie genetiche; patologie ereditarie; genetic counselling del **Master Universitario di II Livello in “Metodologie diagnostiche molecolari per la salute dell’uomo”** presso il Dipartimento Farmaco-Biologico Università di Messina, nell’anno accademico 2010/2011 dal 25-08-2011 al 30-06-2012
- Docente di Genetica Medica e Farmacogenetica del **Master Universitario II Livello in Farmacogenomica e farmaci antitumorali**, AA 2020-2021.
- **Tutor di studenti** dei corsi di Laurea e di specializzazione dell’Università di Messina.
- **Compiti didattici** per gli studenti: svolgendo attività didattica con lezioni frontali e esercitazioni, servizi di ricevimento settimanale degli studenti, di verifica dell’apprendimento, partecipazione alle sessioni di Laurea.
- **Docente di riferimento e membro della commissione didattica** del CDL in Infermieristica pediatrica.
- **Docente di Genetica Medica presso i corsi di studio:**
- Docente di GENETICA MEDICA [UD-4] - SCIENZE PEDIATRICHE - [5712] - MEDICINA E CHIRURGIA (Ord. 2009)
- Docente di GENETICA MEDICA [UD-4] - BASI BIOLOGICHE DELLA VITA - [7224] - INFERMIERISTICA PEDIATRICA (Ord. 2013)
- Docente di GENETICA MEDICA [UD-4] - BASI BIOLOGICHE E MOLECOLARI - [3237] - FISIOTERAPIA (Ord. 2011)
- Docente di GENETICA [UD-3]-SCIENZE MORFOLOGICHE FUNZIONALI DELLA VITA - [3844] - OSTETRICIA (Ord. 2011)
- Docente di GENETICA MEDICA E MOLECOLARE - [1947] FARMACIA (Ord. 2009)
- Docente di GENETICA MEDICA [UD-2]- SCIENZE BIOGENETICHE E PSICOLOGICHE - [3310] - TECNICHE AUDIOPROTESICHE (Ord. 2011)
- Docente di GENETICA MEDICA [UD-2]- BASI FISIOPATOLOGICHE DELLE MALATTIE - [3154] - LOGOPEDIA (Ord. 2011)
- Docente di GENETICA [UD-2]-BASI BIOLOGICHE E MOLECOLARI DELLA VITA - [4057] -TECNICHE DI NEUROFISIOPATOLOGIA (Ord. 2011)
- Docente di GENETICA MEDICA - FISIOPATOLOGIA E PATOLOGIA DELLA RIPRODUZIONE E TECNICHE DI PROCREAZIONE ASSISTITA [A001016] OSTETRICIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI OSTETRICA/O) [3360]
- Docente di GENETICA MEDICA - SCIENZE BIOLOGICHE [5631] ORTOTTICA ED ASSISTENZA OFTALMOLOGICA (ABILITANTE ALLA

- PROFESSIONE SANITARIA DI ORTOTTISTA ED ASSISTENTE DI OFTALMOLOGIA) [3350]
- Docente di GENETICA MEDICA - SCIENZE BIOLOGICHE [5631] TECNICHE DI LABORATORIO BIOMEDICO (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO) [3420]
  - Docente di GENETICA MEDICA - SCIENZE DI BASE [3967] TERAPIA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI TERAPISTA DELLA NEURO E PSICOMOTRICITÀ DELL'ETÀ EVOLUTIVA) [3410]
  - **Docente di Genetica Medica presso le scuole di specializzazione** in Psichiatria, Pediatria, Chirurgia Pediatrica, Ginecologia ed Ostetricia, Dermatologia e Genetica Medica, svolgendo attività didattica con lezioni frontali e esercitazioni, servizi di ricevimento settimanale degli studenti, di verifica dell'apprendimento, partecipazione alle sessioni di esami delle scuole di specializzazione, relatore di tesi e partecipazioni alle sessioni di specializzazione.
  - ESAME TEORICO PRATICO I ANNO - [1345] - GENETICA MEDICA [UD-5] PSICHIATRIA (Ord. 2014)
  - ESAME TEORICO PRATICO II ANNO - [1346] - GENETICA MEDICA [UD-4] PEDIATRIA (Ord. 2014)
  - ESAME TEORICO PRATICO I ANNO - [1345] - GENETICA MEDICA [UD-3] - GENETICA MEDICA [UD-10]-PEDIATRIA (Ord. 2014)
  - ESAME TEORICO PRATICO IV ANNO - [1351] - GENETICA MEDICA [UD-13]- PEDIATRIA (Ord. 2014)
  - ESAME TEORICO PRATICO I ANNO - [1345] - GENETICA MEDICA [UD-2] CHIRURGIA PEDIATRICA (Ord. 2016)
  - **Tutor per il tirocinio post-laurea degli studenti di Medicina e Chirurgia**
  - **Attività gestionali:** partecipazione alle adunanze del consiglio di dipartimento e dei cd studio.
  - Nel 2012 componente della commissione nei concorsi di selezione per dirigenti medici specialisti in Pediatria e in Genetica Medica.
  - Dal 2009 al 2017 componente commissione per il concorso di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Genetica Medica per Medici e per area sanitaria.

**ORGANIZZATORE    O  
RELATORE            O  
MODERATORE        IN  
CONGRESSI ED EVENTI  
SCIENTIFICI DAL 1995**

- Nel 2009, 2010, 2011 componente commissioni per l'attribuzione a medici e biologi di borse di studio di ricerca finalizzata
  - Nel 2011 e 2012 componente commissione esame finale di Dottorato in Genetica Medica.
  - Dal AA 2015-2016 ad oggi: componente commissione per il concorso di ammissione alla Scuola di Specializzazione in Genetica Medica area medica e non medica
  - Dal AA 2015-2016 al 2017-2018: componente commissioni esame di ammissione ai corsi di laurea per le professioni sanitarie e al corso di laurea in Medicina e Chirurgia.
- 
- **Organizzazione o partecipazione come relatore a convegni di carattere scientifico in Italia o all'estero:**
  - 4° Meeting Nazionale di Farmaco e Dietoterapia Pediatrica e I° Convegno su Malattie Genetiche Rare, in qualità di relatore e membro della segreteria scientifica, Università degli studi di Messina. dal 15-02-2002 al 16-02-2002
  - membro della segreteria organizzativa del 4° Meeting Nazionale di Farmaco e Dietoterapia Pediatrica tenutosi a Messina il 15-16 febbraio 2002. dal 15-02-2002 al 16-02-2002
  - V° Meeting Nazionale di Farmaco e Dietoterapia Pediatrica, organizzato da Università di Messina, tenutosi a Messina nel 2003, in qualità di relatore sul tema "Sindrome di Nablus: seconda descrizione della letteratura internazionale" e di membro della segreteria scientifica, acquisendo n 7 sette crediti formativi E.C.M. per l'anno 2003.
  - dal 07-03-2003 al 08-03-2003 Secondo Convegno Pediatrico Calatino, riunione regionale SIP, Caltagirone dal 06-06-2003 al 07-06-2003
  - II° Convegno su Malattie Genetiche Rare, relatore su Sindrome di Nablus e membro della segreteria scientifica, Università degli studi di Messina. dal 21-11-2003 al 22-11-2003
  - VI Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, relatore su Le Terapie Citochiniche e membro segreteria organizzativa, Università di Messina dal 29-04-2004 al 30-04-2004
  - III° Convegno su Malattie Genetiche Rare, relatore su Epidermolisi Bollosa e membro della segreteria organizzativa, Università di Messina. dal 21-01-2005 al 22-01-2005
  - VII Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, relatore su Genetica e Nanismi, Università di Messina dal 29-04-2005 al 30-04-2005
  - IV° Convegno su Malattie Genetiche Rare, relatore su Trasduzione del segnale e patologie genetiche e membro

- segreteria organizzativa, Università di Messina dal 27-01-2006 al 28-01-2006
- Relatore al Convegno La sindrome di Down a Messina. Oggi, nuove prospettive per il futuro, AIPD Milazzo dal 12-10-2006 al 12-10-2006
  - V° Convegno su Malattie Genetiche Rare, relatore su sordità genetiche: novità terapeutiche e membro segreteria organizzativa, Università di Messina dal 26-01-2007 al 27-01-2007
  - Un percorso di Genetica Clinica, organizzatore e relatore, I Percorsi pediatrici messinesi 2006-2007, Università di Messina, acquisendo n 20 (venti) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2007. dal 16-06-2007 al 16-06-2007
  - VIII° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, relatore e membro della segreteria organizzativa da Università di Messina. dal 25-10-2007 al 27-10-2007
  - relatore alla Terza Tappa del Progetto "INSIEME" – Giornate di socializzazione per pazienti affetti da Malattie Rare, UNIAMO (Messina, 2007) dal 26-10-2007 al 28-10-2007
  - I Percorsi pediatrici messinesi 2008 organizzati da Università di Messina, membro della segreteria organizzativa, relatore e organizzatore del percorso su "Un Percorso di Genetica Clinica", acquisendo n 21 (ventuno) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2008. dal 07-03-2008 al 08-03-2008
  - 6° Convegno su Malattie Genetiche Rare, relatore su Meccanismi Genetici delle IPEX e membro della segreteria organizzativa, Università degli studi di Messina. dal 07-03-2008 al 08-03-2008
  - I Percorsi pediatrici messinesi 2008: organizzatore e relatore all'evento percorso di Genetica Clinica sul tema sindrome di Marfan, tenutosi a Messina. dal 17-05-2008 al 17-05-2008
  - 3° Giornate Pediatriche Calabresi 2008 (Simeri, CZ), relatore su "Il bambino con macchie caffè-latte", acquisendo 2 (due) crediti formativi per l'anno 2008. dal 09-06-2008 al 09-06-2008
  - I Percorsi pediatrici messinesi 2008: organizzatore e relatore all'evento sul tema "Down Day" novità dalla ricerca, tenutosi a Messina. dal 11-10-2008 al 11-10-2008
  - IX° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, organizzato da Università di Messina, membro della segreteria organizzativa e relatore, acquisendo n 8 (otto) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2008. dal 30-10-2008 al 31-10-2008
  - I Percorsi pediatrici messinesi 2008-2009 organizzati da Università di Messina, membro della segreteria organizzativa, relatore e organizzatore del percorso su "Un Percorso di Genetica Clinica: Sindromi genetiche con

- intereressamento oculare", acquisendo n 33 (trentatre) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2009. dal 29-11-2008 al 29-11-2008
- I Percorsi pediatrici messinesi 2009-2010: organizzatore e relatore all'evento percorso di Genetica Clinica sul tema le polidattilie , tenutosi a Messina. dal 14-11-2009 al 14-11-2009
  - relatore sul tema Sindrome di Noonan: tra clinica e genetica, all' Incontro "Malattie Rare: pazienti e ricercatori insieme per la vita" (Rare Disease Day, Messina, 2010) dal 28-02-2010 al 28-02-2010
  - X° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, organizzato da Università di Messina, relatore su " Sindromi Genetiche e malattie tumorali" e membro della segreteria organizzativa, acquisendo n 9 (nove) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2010. dal 22-04-2010 al 24-04-2010
  - 5° Giornate Pediatriche Calabresi 2010 (Pizzo, VV) relatore su "Genetica e difetti di crescita". dal 18-06-2010 al 18-06-2010
  - I Percorsi pediatrici messinesi 2010, organizzati da Università di Messina, in qualità di organizzatore e relatore, acquisendo n 33 (trentatre) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2010. dal 03-07-2010 al 03-07-2010
  - I Percorsi pediatrici messinesi 2011, organizzati da Università di Messina, in qualità di organizzatore del percorso di Genetica Clinica e relatore, acquisendo n 21 (ventuno) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2011. dal 01-01-2011 al 01-01-2011
  - relatore al 4° Corso ECM AIDM Messina Peloro "La pediatria e le malattie genetiche", sul tema impatto delle malattie genetiche, organizzato dall'Ordine dei Medici di Messina, tenutosi a Messina nel 2011 dal 24-03-2011 al 24-03-2011
  - relatore su "Nablus syndrome: from clinical observation to molecular diagnosis" al Workshop – Childhood and Maternity, Università di Messina. dal 16-06-2011 al 16-06-2011
  - XI° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale - I° Congresso Siculo-Calabro SIRP (Messina, 2011) in qualità di membro della segreteria scientifica, relatore su un report scientifico nell'ambito della ricerca genetica siciliana e coordinatore della sessione Clinical Dysmorphology, acquisendo n 19 (diciannove) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2011. dal 24-11-2011 al 26-11-2011
  - I Percorsi Pediatrici dello Stretto 2012, organizzati da Università di Messina, in qualità di organizzatore e relatore, acquisendo n 30 (trenta) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2012. dal 11-02-2012 al 09-06-2012

- Giornata Mondiale della Sindrome di Down, in qualità di organizzatore e relatore su "il follow up della sindrome di Down", tenutosi a Messina . dal 21-03-2012 al 21-03-2012
- Corso Disabilità e riabilitazione: buone prassi a sostegno del welfare, organizzato da Università di Messina e ANFFAS-Onlus Messina, in qualità di relatore su "il follow up del paziente Down", Messina. dal 05-10-2012 al 05-10-2012
- XII° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, organizzato da Università di Messina, in qualità di membro dell'organizzazione e coordinatore del Clinical Dysmorphology e relatore sul tema Correlazioni Genotipo-fenotipo nella NF1: dati preliminari, acquisendo n 14.3 (quattordici/tre) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2012. dal 29-11-2012 al 01-12-2012
- I Percorsi Pediatrici dello Stretto 2013, organizzati da Università di Messina, in qualità di relatore su "percorso di genetica: il bambino sordo" il 15 giugno 2013 e membro dell'organizzazione, acquisendo n 35 (trentacinque) crediti formativi ECM per l'anno 2013. dal 26-01-2013 al 15-06-2013
- relatore al corso teorico pratico sulla comunicazione della diagnosi nelle patologie croniche, sul tema "obesità genetiche ed inquadramento", organizzato dall'ordine Provinciale dei Medici e Chirurghi di Messina, tenutosi a Messina dal 10-10-2013 al 10-10-2013
- XIV° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, organizzato da Università di Messina, in qualità di membro della segreteria scientifica e coordinatore del Clinical Dysmorphology , acquisendo n 15 (quindici) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2013. dal 28-11-2013 al 30-11-2013
- I Percorsi Pediatrici dello Stretto 2014, organizzati da Università di Messina, in qualità di relatore su "percorso di genetica: il bambino macrosomico" e membro dell'organizzazione dal 18-01-2014 al 18-01-2014 docente sul tema La sindrome di Marfan, al Master Universitario di II Livello in Cardiologia Pediatrica, nell'AA 2013-2014. dal 03-03-2014 al 03-03-2014
- relatore al 21 World Down Syndrome Day, Focus sulla sindrome di Down, sul tema "Nuovi approcci al follow up della sindrome di Down", organizzato da AIPD Sicilia e Calabria, tenutosi a Milazzo dal 23-03-2014 al 23-03-2014
- 15° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, 5° audit di ricerca pediatrica dello stretto di Messina, organizzato da Università di Messina, in qualità di membro dell'organizzazione e coordinatore del Clinical Dysmorphology e di relatore sul tema Approccio al bambino dismorfico. dal 27-11-2014 al 29-11-2014

- relatore al Convegno "sindrome di Down: parliamone", organizzato da AIPD Milazzo, tenutosi a Roccalumera. dal 06-12-2014 al 06-12-2014
- 16° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale, organizzato da Università di Messina, tenuti a Messina nell'anno 2015, in qualità di relatore all'audit di ricerca sulla pubblicazione "New patients with Temple syndrome caused by 14q32 deletion: Genotype-phenotype correlations and risk of thyroid cancer, Am J Med Genet A. 2016" e coordinatore del Clinical Dysmorphology. dal 26-11-2015 al 28-11-2015
- Relatore all'audit di ricerca sulla pubblicazione "New patients with Temple syndrome caused by 14q32 deletion: Genotype-phenotype correlations and risk of thyroid cancer e coordinatore del Clinical Dysmorphology, al convegno 16° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria traslazionale, Università di Messina, nell'anno 2015, pubblicato sulla rivista Am J Med Genet A., dal 26-11-2015 al 28-11-2015
- Relatore su argomento "percorso di genetica clinica" e membro dell'organizzazione del convegno I Percorsi Pediatrici dello Stretto 2016, Università di Messina, in data 20-02-2016
- Relatore sul argomento "Punto su: La sindrome di Marfan oggi", al convegno I Percorsi Pediatrici Messinesi, Università di Messina in data 05-03-2016.
- relatore ai Percorsi Pediatrici Messinesi sul tema Punto su: La sindrome di Marfan oggi, tenutosi a Messina nel 2016 dal 05-03-2016 al 05-03-2016
- Relatore su argomento "PDTA nelle malattie rare" al Meeting L'applicazione di comportamenti organizzativi per la diagnosi e cura della malattia di Fabry, Enna 22.09-2018.
- Relatore su argomento "progetto PDTA della malattia di Fabry" al WORKSHOP L'applicazione di comportamenti organizzativi per la diagnosi e cura della malattia di Fabry, Enna, 12 giugno 2019.
- Relatore al Convegno "LA ... SOLITA FEBBRE. LA FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE: NUOVI ORIZZONTI", Università degli Studi di Messina, nella sessione FMF diagnosi differenziale e gestione del paziente, argomento Il ruolo del Genetista, con assegnati n 4 crediti formativi, organizzato sponsor Novartis, in data 8 giugno 2019.
- Relatore all'incontro informativo organizzato dal Centro Aiuto alla Vita Quarenghi "Inizio Vita" sulla tematica la genetica nella riproduzione in data 25/03/2019.
- Relatore su argomento "La diagnosi genetica della sindrome di Noonan" all'evento "NOONAN UPDATE. Attualità in tema di Percorsi Diagnostici Terapeutici nella Sindrome di

- Noonan”, Messina il 9 ottobre 2020, presso AOU Policlinico “G.Martino”, con assegnati crediti ECM.
- Relatore su argomento “Test genetici nel paziente con ictus” al CORSO: “Cause rare di ictus”, organizzato da Poliformazione Messina in data 23/04/2021, con assegnati N. 2 (due) Crediti formativi per l’anno 2021.
  - Relatore alla tavola rotonda della Quarta Giornata per le Malattie Neuromuscolari, GMN 2021 VIRTUALE | MESSINA, tenutasi il 13 marzo 2021.
  - Relatore in qualità di coordinatore regionale SIGU alla Riunione Gruppo di Lavoro SIGU-Sanità, sull’argomento “Il punto nelle regioni su DNA Fetale ed Implementazione nel SSN/SSR e Screening Molecolari: SMA ed oltre”, in data 21/10/2021.
  - Relatore all’evento Donatore di sangue: supereroi 2.0 II Edizione, sul tema La Talassemia dalla prevenzione alla terapia, organizzato da Associazione Universitaria Atreju: la compagnia degli studenti, in collaborazione con AVIS, dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale, cdl in Infermieristica, Messina, 22/01/2022.
  - Relatore all’Ordine dei Medici di Messina con la presentazione dal titolo “trombofilia e covid” ordine dei medici in data 29 gennaio 2022.
  - Relatore al Convegno IL LABORATORIO DI GENETICA MEDICA TRA PRESENTE E FUTURO, con contributo dal titolo lo screening dell’infertilità di coppia, approfondimenti e raccomandazioni dei test genetici nei percorsi di PMA (Procreazione Medicalmente Assistita), tenutosi il 26 marzo 2022 a Ragusa
  - Relatore alla Tavola rotonda della Quinta giornata delle malattie neuromuscolari, GMN 2022, VIRTUALE | MESSINA, tenutasi il 12/03/2022.
  - Moderatore all’evento IV Convegno Nazionale “Sindrome di Alport: tra presente e futuro”, sabato 4 giugno 2022, Catania.

**Capacità organizzative e collaborative con gruppi di ricerca**

**Direzione o partecipazione alle attività di un gruppo di ricerca caratterizzato da collaborazioni a livello nazionale o internazionale:**

- Dal 2005 ad oggi collaborazione con il gruppo di ricerca **International JSRD (Joubert Syndrome-Related Disorders) study group** coordinato dalla profssa Enza Maria Valente, con la pubblicazione di numerosi papers su riviste internazionali.
- Dal 2011 ad oggi collaborazione con il **gruppo di ricerca Members of the CBCD (Cerebellar and Brainstem Congenital Defects) Study Group** con la pubblicazione del paper "Pontine Tegmental Cap Dysplasia: developmental and cognitive outcome in three adolescent patients. Orphanet J Rare Dis. 2011 Jun 8;6:36"
- Dal 2016 ad oggi partecipazione alle attività del **gruppo di ricerca dell'Istituto CSS Mendel di Roma**, con collaborazione scientifica e produzione di pubblicazioni su riviste internazionali e abstract a Congressi Nazionali ed Internazionali, con il Dr Alessandro De Luca
- Dal 01-09-2016 ad oggi partecipazione alle attività del **gruppo di ricerca di genetica medica e sulle "Malattie senza diagnosi" dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù a Roma**, con collaborazione scientifica e produzione di pubblicazioni su riviste internazionali e abstract a Congressi Nazionali ed Internazionali, con il prof. Bruno Dallapiccola ed il prof. Antonio Novelli
- Dal 01-01-2011 al 01-01-2014 Partecipazione a gruppo di ricerca con presentazione Poster P13.03 al **ESHG Conference, Paris, 2013, in collaborazione con Genetisti Medici dell'Università di Siena**, Siena, Italy, dell'Università di Padova, della'Università di Torino, dell'Università di Napoli, dell'Università di Brescia, dell'Istituto Gaslini di Genova, dell'Università di "Tor Vergata", dell' A.O. Pugliese-Ciaccio, Catanzaro, dell'U.O.C. Ospedale Maggiore Policilinico, Milano, del Policlinico S.Orsola-Malpighi, Università di Bologna, dal titolo Next Generation Sequencing analysis of COL4A3, COL4A4 and COL4A5 genes in 100 unrelated Alport syndrome patients: diagnostic implications and identification of 41 novel mutations.
- **Dal 2011 al 2015 partecipazione alle attività del gruppo di ricerca dell'Università di Catania** su argomenti di genetica nelle patologie neurologiche ed immuno-allergologiche pediatriche, con collaborazione scientifica e produzione di pubblicazioni su riviste internazionali e abstract a Congressi Nazionali ed Internazionali,
- Nel 2013, partecipazione al **gruppo di ricerca internazionale coordinato dal prof. Bert B.A. De Vries e David A. Koolen della Radboud Medical Center**

- University Nijmegen Study Group** nello studio dal titolo “Mutations in YY1 cause intellectual disability and a distinct facial appearance”.
- Nel 2018, partecipazione alle attività **del gruppo di ricerca del Dr Neil Romberg, Abramson Research Center of Philadelphia (USA)**, che effettuavano uno studio funzionale sui linfociti T di pazienti con sindromi da delezione/duplicazione cromosomica, dal 28-07-2016 **con pubblicazione dell'articolo scientifico** Cytotoxic T-Lymphocyte-Associated Protein 4 Haploinsufficiency-Associated Inflammation Can Occur Independently of T-Cell Hyperproliferation. Le Coz C, Nolan BE, Trofa M, Kamsheh AM, Khokha MK, Lakhani SA, Novelli A, Zackai EH, Sullivan KE, Briuglia S, Bhatti TR, Romberg N. Front Immunol. 2018 Jul 24;9:1715. doi: 10.3389/fimmu.2018.01715. eCollection 2018. PMID: 30087679
  - Partecipazione alle attività di ricerca **del progetto Telethon TIGEM Malattie Genetiche Senza Diagnosi**. La richiesta di accreditamento al sistema Telethon MSD è stata accettata in data 25/07/2016.
  - Dal 2019, partecipazione allo **Studio ALN-TTR02-11/APOLLO-B** di terapia farmacologica di fase III, PI prof Gianluca Di Bella, come **responsabile di Unità di Ricerca di laboratorio di Genetica Medica**.
  - Dal 2019 membro per la diagnosi ed il follow up delle Sindrome genetiche del gruppo **European Reference Network on rare endocrine conditions (Endo ERN)**, al fine di facilitare la condivisione delle conoscenze, l'assistenza sanitaria e la correlata ricerca scientifica.
  - **Progetto di ricerca interdipartimentale nell'ambito della terza missione dell'Università di Messina dal titolo “LA MALATTIA CHE CURA”**, sulle malattie rare di origine sindromica, genetica e malformativa, con la collaborazione tra la prof.ssa Silvana Briuglia ricercatore del Dipartimento di Scienze Biomediche, odontoiatriche e delle immagini morfologiche e funzionali dell'Università di Messina, il Dipartimento COSPECS (Scienze cognitive, Psicologiche, Pedagogiche e degli Studi Culturali) dell'Ateneo di Messina e la Compagnia teatrale Carullo-Minasi.
  - Nell'anno 2020, **Componente del gruppo di ricerca che ha ottenuto l'accesso a "big data" da parte dell'NIMH Genetics Initiative**. "Biomateriali, Dati Clinici e Dati da Analisi Genetiche per condurre ricerche su base Genetica su: Depressione Maggiore, Disturbo Bipolare, Schizofrenia, Suicidio, Autismo.
  - **Responsabile di Unità di Ricerca del progetto 2020FXEHM8 - PRIN 2020**, nel PROGRAMMA DI RICERCA SCIENTIFICA DI RILEVANTE INTERESSE

NAZIONALE (PRIN 2020), coordinato dal prof. GIARDINA Emiliano, presentato in data 25/01/2021.

- Membro del **progetto di ricerca industriale BONE ++** con referente il prof Salvatore Cuzzocrea, UNIME-CHIBIOFARAM-Dipartimento Scienze chimiche, biologiche, farmaceutiche e ambientali.
- **In data 19/02/2022, adesione al BANDO PRIN 2022**, coordinato dal prof Cannavò, che è responsabile di Unita' di Ricerca, Titolo del Progetto di Ricerca: ROLE OF THE ARYL-HYDROCARBON RECEPTOR (AHR) PATHWAY AND ITS INTERACTION WITH ENDOCRINE DISRUPTORS ON ADRENAL CORTEX FUNCTION AND MORPHOLOGY: A COMPARATIVE STUDY IN HUMANS AND DOLPHINS, con ruolo nel Bando di Partecipante, Università degli Studi di MESSINA

## Responsabilità scientifiche in progetti di ricerca

- **Nell'anno 2002** ha avuto accesso, previo parere positivo del Consiglio di Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche e Chirurgiche e dopo selezione, al **finanziamento di un progetto di ricerca PRA per giovani ricercatori** dal titolo "ricerca di mutazioni e/o delezioni del DNA mitocondriale in soggetti di età pediatrica affetti da Cyclic Vomiting Syndrome". L'esito della ricerca è stato pubblicato: Salpietro CD, Briuglia S, Merlino MV, Di Bella C, Rigoli L. A mitochondrial DNA mutation (A3243G mtDNA) in a family with cyclic vomiting. Eur J Pediatr. 2003 Oct;162(10):727-8. Epub 2003 Aug 02.
- **Vincitrice di borsa di studio del progetto di ricerca finanziato, in seguito a pubblico concorso, per la prevenzione e cura della talassemia, progetto n. T8/8, nell'anno 2001**, dal titolo "Studio del Burst ossidativo e del Phago Test in talassemici politrasfusi". In seguito a questa ricerca sono stati pubblicati alcuni articoli su riviste internazionali. dal 01-03-2002 al 30-09-2002
- Da dicembre 2020, partecipazione come co-investigatore o site coordinator, **responsabile di Unità di Ricerca di laboratorio di Genetica Medica, allo Studio ALN-TTR02-11/APOLLO-B di terapia farmacologica di fase III** sui pazienti affetti da patologia genetica ereditaria ATTR amyloidosis with cardiomyopathy diagnosed based on TTR pathogenic mutation consistent with hATTR. PI prof Gianluca Di Bella dal 01-12-2020 a oggi
- Nel 2021 nell'ambito della convenzione quadro di collaborazione scientifica tra la Società Cogentech Società Benefit S.r.l. e l'Università di Messina, **Principal Investigator dello Studio dal titolo "studio nei soggetti BRCA+: approccio di biopsia liquida su prelievi ematici per la diagnosi precoce dei tumori**, affidato dal Centro Promotore nell'ambito del progetto BiLiGeCT, PON R&I 2014-2020 e FSC (Progetti di Ricerca Industriale e lo Sviluppo Sperimentale nelle 12 aree di specializzazione individuate nel PNR 2015-2020), affidato dal Centro Promotore nell'ambito del progetto BiLiGeCT, PON R&I 2014-2020 e FSC (Progetti di Ricerca Industriale e lo Sviluppo Sperimentale nelle 12 aree di specializzazione individuate nel PNR 2015-2020).
- dal 19-03-2021 a oggi **co-investigatore** come responsabile scientifico degli aspetti genetici e della consulenza genetica dello **studio dal titolo diagnosi ecocardiografica fetale precoce delle cardiopatie congenite**, approvato dal comitato etico interaziendale di Messina in data 4 agosto 2021.
- dal 04-08-2021 a oggi partecipazione come **co-investigatore al progetto di ricerca studio dal titolo "farmacogenetica, farmacogenomica e terapia antitumorale personalizzata"** presso la UOSD di

Genetica e Farmacogenetica dell'AOU G.Martino di Messina. Lo studio è stato approvato dal comitato etico interaziendale di Messina in data 13/09/2021. Si allega la sinossi dello studio. dal 13-09-2021 a oggi

- Nell'anno 2021, **responsabile di Unita' di Ricerca del progetto 2020FXEHM8 - PRIN 2020**, programma di ricerca scientifica di rilevante interesse nazionale, coordinato dal prof. GIARDINA Emiliano, dal titolo Analysis of non-coding and rare variants in sporadic Parkinson's Disease: mechanistic insights into the physiopathology of disease. presentato in data 25/01/2021.
- **partecipazione al progetto di ricerca dal titolo: Endocrine disruptors: investigation of the effects on the endometriosis development, Codice Assegnato: ENDO-2021-12371983**, tipo ricerca: Ricerca su Endometriosi, tipologia progetto: Endometriosi, Destinatario istituzionale a cui è stato inviato: Sicilia, Data invio: 10/05/2021 16:59, PI: Salvatore Cuzzocrea.
- **Membro del team di ricerca** del progetto “Comprehensive STRategIes to tacklE malignant tumors: from Nanomedicine and theranostics to precision medicine” (STRIKE), responsabile scientifico prof.ssa Anna Piperno, nell’ambito del **programma HORIZON-MSCA-DN-2021**.

**ELENCO PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE dal 2002 al 2022 n° 68 articoli recensiti su PUBMED con IF totale di 304,102 e Impact Factor medio per pubblicazione di 4,472, con numero di Citazioni totali 1668 e numero medio di citazioni per pubblicazione di 24, 529,  
E CONTRIBUTI A CONGRESSI INTERNAZIONALI.**

1. Rigoli, L (Rigoli, L) ; Di Bella, C (Di Bella, C) ; Calabro, G (Calabro, G) ; Procopio, V (Procopio, V) ; **Briuglia, S** (Briuglia, S) ; Merlino, MV (Merlino, MV) ; Salpietro, DC (Salpietro, DC). Allelic association of gene markers on chromosome 11q in Italian families with atopy. ALLERGY. Volume57. Page213-213. Supplement73. PublishedJUL 2002. Indexed2002-07-01. Document TypeMeeting Abstract.
2. Salpietro, DC (Salpietro, DC) ; Rigoli, L (Rigoli, L) ; Di Bella, C (Di Bella, C) ; Calabro, G (Calabro, G) ; Procopio, V (Procopio, V) ; Cavallaro, E (Cavallaro, E) ; **Briuglia, S** (Briuglia, S) ; Merlino, MV (Merlino, MV). Allelic association of gene markers in the FC epsilon receptor I beta gene and IL-4 gene promoter in Italian atopic children. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS. Volume10. Page181-181. Supplement1. PublishedMAY 2002. Indexed2002-05-01. Document TypeMeeting Abstract
3. Rigoli, L (Rigoli, L) ; Pajno, G (Pajno, G) ; Di Bella, C (Di Bella, C) ; Calabro, G (Calabro, G) ; Procopio, V (Procopio, V) ; **Briuglia, S** (Briuglia, S) ; Merlino, MV (Merlino, MV) ; Salpietro, DC (Salpietro, DC). Molecular analysis of sequence variants in the FC epsilon receptor I-beta gene and IL-4 gene promoter in Italian atopic patients. ALLERGY. Volume57. Page213-213. Supplement73. PublishedJUL 2002. Indexed2002-07-01. Document TypeMeeting Abstract
4. Zuccarello D, Salpietro DC, Gangemi S, Toscano V, Merlino MV, **Briuglia S**, Bisignano G, Mangino M, Mingarelli R, Dallapiccola B. Familial chronic nail candidiasis with ICAM-1 deficiency: a new form of chronic mucocutaneous candidiasis. J Med Genet. 2002 Sep;39(9):671-5. No abstract available. PMID: 12205111 Free PMC Article
5. Salpietro CD, Gangemi S, Minciullo PL, **Briuglia S**, Merlino MV, Stelitano A, Cristani M, Trombetta D, Saija A. Cadmium concentration in maternal and cord blood and infant birth weight: a study on healthy non-smoking women. J Perinat Med. 2002;30(5):395-9. PMID: 12442603
6. **Briuglia S**, Rigoli L., Merlino M.V., Piraino B, Arena F, Salpietro DC. Penoscrotal transposition and associated anomalies. Italian Journal of Pediatrics. Volume 29, Issue 3, Pages 226 - 228June 2003. ISSN 18247288.
7. Colosimo A, Guida V, Rigoli L, Di Bella C, De Luca A, **Briuglia S**, Stuppia L, Salpietro DC, Dallapiccola B. Molecular detection of novel WFS1 mutations in patients with Wolfram syndrome by a DHPLC-based assay. Hum Mutat. 2003 Jun;21(6):622-9. PMID: 12754709

8. Mangino M, Salpietro DC, Zuccarello D, Gangemi S, Rigoli L, Merlino MV, **Briuglia S**, Bisignano G, Mingarelli R, Dallapiccola B. A gene for familial isolated chronic nail candidiasis maps to chromosome 11p12-q12.1. *Eur J Hum Genet.* **2003** Jun;11(6):433-6. PMID: 12774035 Free Article
9. Salpietro CD, **Briuglia S**, Merlino MV, Di Bella C, Rigoli L. A mitochondrial DNA mutation (A3243G mtDNA) in a family with cyclic vomiting. *Eur J Pediatr.* 2003 Oct;162(10):727-8. No abstract available. PMID: 12905015
10. Valente EM, Salpietro DC, Brancati F, Bertini E, Galluccio T, Tortorella G, **Briuglia S**, Dallapiccola B. Description, nomenclature, and mapping of a novel cerebello-renal syndrome with the molar tooth malformation. *Am J Hum Genet.* **2003** Sep;73(3):663-70. PMID: 12908130 Free PMC Article
11. Salpietro CD, **Briuglia S**, Rigoli L, Merlino MV, Dallapiccola B. Confirmation of Nablus mask-like facial syndrome. *Am J Med Genet A.* 2003 Sep 1;121A(3):283-5. No abstract available. PMID: 12923873
12. Gangemi S, Merendino RA, Meo A, Minciullo PL, **Briuglia S**, Merlino MV, Rigoli L, Tomasello C, Salpietro CD. Serum levels of interleukin-18 in splenectomized and nonsplenectomized thalassemic patients: preliminary considerations. *Acta Haematol.* **2003**;110(1):45-7. No abstract available.
13. Gangemi S, Saija A, Tomaino A, Cimino F, Merendino RA, Minciullo PL, **Briuglia S**, Merlino MV, Dallapiccola B, Ferlazzo B, Salpietro DC. Protein carbonyl group content in patients affected by familiar chronic nail candidiasis. *Mediators Inflamm.* **2003** Aug;12(4):247-9. PMID: 14514476 Free PMC Article
14. Rigoli L, Di Bella C, Procopio V, Barberio G, Barberi I, Caminiti L, La Grutta S, **Briuglia S**, Salpietro CD, Pajno GB. Molecular analysis of sequence variants in the Fcepsilon receptor I beta gene and IL-4 gene promoter in Italian atopic families. *Allergy.* **2004** Feb;59(2):213-8. PMID: 14763936, Free Article
15. Damiano Salpietro C, **Briuglia S**, Valeria Merlino M, Piraino B, Valenzise M, Dallapiccola B. Hallerman-Streiff syndrome: patient with decreased GH and insulin-like growth factor-1. *Am J Med Genet A.* 2004 Mar 1;125A(2):216-8. No abstract available. PMID: 14981729
16. Novelli A, Bernardini L, Salpietro DC, **Briuglia S**, Merlino MV, Mingarelli R, Dallapiccola B. Disomy of distal Xq in males: case report and overview. *Am J Med Genet A.* **2004** Jul 15;128A(2):165-9. DOI10.1002/ajmg.a.30088. PMID: 15214009
17. Rigoli L, Chimenz R, di Bella C, Cavallaro E, Caruso R, **Briuglia S**, Fede C, Salpietro CD. Angiotensin-converting enzyme and angiotensin type 2 receptor gene genotype

- distributions in Italian children with congenital uropathies. *Pediatr Res.* **2004** Dec;56(6):988-93. PMID: 15470205
18. Gangemi S, Saija A, Minciullo PL, Tomaino A, Cimino F, Bisignano G, **Briuglia S**, Merlino MV, Dallapiccola B, Salpietro DC. Serum levels of malondialdehyde and 4-hydroxy-2,3-nonenal in patients affected by familial chronic nail candidiasis. *Inflamm Res.* **2004** Nov;53(11):601-3. PMID: 15693608
  19. Salpietro CD, Gangemi S, **Briuglia S**, Meo A, Merlino MV, Muscolino G, Bisignano G, Trombetta D, Saija A. The almond milk: a new approach to the management of cow-milk allergy/intolerance in infants. *Minerva Pediatr.* **2005** Aug;57(4):173-80. PMID: 16172596
  20. Vaccaro M, Salpietro DC, **Briuglia S**, Merlino MV, Guarneri F, Dallapiccola B. Cutis laxa in Kabuki make-up syndrome. *J Am Acad Dermatol.* **2005** Nov;53(5 Suppl 1):S247-51. PMID: 16227101
  21. Salpietro CD, **Briuglia S**, Bertuccio G, Rigoli L, Mingarelli R, Dallapiccola B. Report of a third family with Oliver syndrome. *Am J Med Genet A.* **2005** Dec 1;139A(2):159-61. No abstract available. PMID: 16278897
  22. Valente EM, Brancati F, Silhavy JL, Castori M, Marsh SE, Barrano G, Bertini E, Boltshauser E, Zaki MS, Abdel-Aleem A, Abdel-Salam GM, Bellacchio E, Battini R, Cruse RP, Dobyns WB, Krishnamoorthy KS, Lagier-Tourenne C, Magee A, Pascual-Castroviejo I, Salpietro CD, Sarco D, International JSRD Study Group (**Briuglia S**), Dallapiccola B, Gleeson JG. AHI1 gene mutations cause specific forms of Joubert syndrome-related disorders. *Ann Neurol.* **2006** Mar;59(3):527-34. PMID: 16453322
  23. Valente EM, Silhavy JL, Brancati F, Barrano G, Krishnaswami SR, Castori M, Lancaster MA, Boltshauser E, Boccone L, Al-Gazali L, Fazzi E, Signorini S, Louie CM, Bellacchio E; Bertini E, Dallapiccola B, Gleeson JG. Mutations in CEP290, which encodes a centrosomal protein, cause pleiotropic forms of Joubert syndrome. *Nat Genet.* **2006** Jun;38(6):623-5. **For patient referrals, we thank C. J alas at Bonei Olam Center for Rare Jewish Genetic Disorders; M.R. Eccles at the University of Otago; H.M. Harville at University of Michigan; G. Tortorella, S. Briuglia, R. Chimenz, R. Gallizzi and M. Briguglio at University of Messina; E. Bertini and the International JSRD Study Group; and the French Society of Foetal Pathology.**
  24. Trombetta D, Gangemi S, Saija A, Minciullo PL, Cimino F, Cristani M, **Briuglia S**, Piraino B, Isola S, Salpietro CD. Increased protein carbonyl groups in the serum of patients affected by thalassemia major. *Ann Hematol.* **2006** Aug;85(8):520-2. PMID: 16680468.
  25. Cuppari C, Cutrupi M, Piraino B, Muscolino G, Raffa V, Rigoli L, **Briuglia S**, Salpietro DC. Hygiene hypothesis and thalassemia. *ACTA PAEDIATRICA.* Volume 96. Page87-

88. Supplement456. PublishedOCT **2007**. Indexed2007-10-01. Document TypeMeeting Abstract.
26. **Briuglia S**, Cutri MR, Cuppari, C, Comito D, Ferrau V, Munafo C, Gallizz, R, Salpietro CD. Oxidative stress in children with Down's syndrome. ACTA PAEDIATRICA. Volume 96, Page7-7, Supplement456, PublishedOCT **2007**, Indexed2007-10-01, Document TypeMeeting Abstract.
27. **Briuglia S (Silvana B)**, La Mazza A, Piraino B, Trombetta D, Saija A, Salpietro C. Rituximab for the treatment of post-bone marrow transplantation refractory hemolytic anemia in a child with Omenn's syndrome. *Pediatr Transplantation* **2007**; 11: 552–556. DOI: 10.1111/j.1399-046.2007.00678.x. PMID 17631027
28. Salpietro DC, Guarneri F, Rigoli L, **Briuglia S**, Guarneri C, Vaccaro M. What syndrome is this? Kabuki make-up syndrome. *Pediatr Dermatol.* **2007** May-Jun;24(3):309-12. PMID: 17542887
29. Brancati F, Barrano G, Silhavy JL, Marsh SE, Travaglini L, Bielas SL, Amorini M, Zablocka D, Kayserili H, Al-Gazali L, Bertini E, Boltshauser E, D'Hooghe M, Fazzi E, Fenerci EY, Hennekam RC, Kiss A, Lees MM, Marco E, Phadke SR, Rigoli L, Romano S, Salpietro CD, Sherr EH, Signorini S, Stromme P, Stuart B, Sztriha L, Viskochil DH, Yuksel A, Dallapiccola B; **International JSRD Study Group (Briuglia S)**, Valente EM, Gleeson JG. CEP290 mutations are frequently identified in the oculo-renal form of Joubert syndrome-related disorders. *Am J Hum Genet.* **2007** Jul;81(1):104-13. PMID: 17564967 Free PMC Article
30. Cantagrel V, Silhavy JL, Bielas SL, Swistun D, Marsh SE, Bertrand JY, Audollent S, Attié-Bitach T, Holden KR, Dobyns WB, Traver D, Al-Gazali L, Ali BR, Lindner TH, Caspary T, Otto EA, Hildebrandt F, Glass IA, Logan CV, Johnson CA, Bennett C, Brancati F; **International Joubert Syndrome Related Disorders Study Group (Briuglia S)**, Valente EM, Woods CG, Gleeson JG. Mutations in the cilia gene ARL13B lead to the classical form of Joubert syndrome. *Am J Hum Genet.* **2008** Aug;83(2):170-9. doi: 10.1016/j.ajhg.2008.06.023. PMID: 18674751 Free PMC Article
31. Brancati F, Travaglini L, Zablocka D, Boltshauser E, Accorsi P, Montagna G, Silhavy JL, Barrano G, Bertini E, Emma F, Rigoli L; **International JSRD Study Group (Briuglia S)**, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM. RPGRIP1L mutations are mainly associated with the cerebello-renal phenotype of Joubert syndrome-related disorders. *Clin Genet.* **2008** Aug;74(2):164-70. doi: 10.1111/j.1399-0004.2008.01047.x. PMID: 18565097 Free PMC Article
32. Salpietro Carmelo Damiano, **Briuglia Silvana**, Cutrupi Maria Concetta, Gallizzi Romina, Rigoli Luciana, Dallapiccola Bruno (**2009**). Apparent third patient with

- cutaneous mastocytosis, microcephaly, conductive hearing loss, and microtia. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A*, vol. 149, p. 2270-2273, ISSN: 1552-4825, doi: 10.1002/ajmg.a.33017
33. Travaglini L, Brancati F, Attie-Bitach T, Audollent S, Bertini E, Kaplan J, Perrault I, Iannicelli M, Mancuso B, Rigoli L, Rozet JM, Swistun D, Tolentino J, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM; International JSRD Study Group, Zankl A, Leventer R, Grattan-Smith P, Janecke A, D'Hooghe M, Sznajder Y, Van Coster R, Demerleir L, Dias K, Moco C, Moreira A, Kim CA, Maegawa G, Petkovic D, Abdel-Salam GM, Abdel-Aleem A, Zaki MS, Marti I, Quijano-Roy S, Sigaudy S, de Lonlay P, Romano S, Touraine R, Koenig M, Lagier-Tourenne C, Messer J, Collignon P, Wolf N, Philippi H, Kitsiou Tzeli S, Halldorsson S, Johannsdottir J, Ludvigsson P, Phadke SR, Udani V, Stuart B, Magee A, Lev D, Michelson M, Ben-Zeev B, Fischetto R, Benedicenti F, Stanzial F, Borgatti R, Accorsi P, Battaglia S, Fazzi E, Giordano L, Pinelli L, Boccone L, Bigoni S, Ferlini A, Donati MA, Caridi G, Divizia MT, Faravelli F, Ghiggeri G, Pessagno A, Briguglio M, **Briuglia S**, Salpietro CD, Tortorella G, Adami A, Castorina P, Lalatta F, Marra G, Riva D, Scelsa B, Spaccini L, Uziel G, Del Giudice E, Laverda AM, Ludwig K, Permunián A, Suppiej A, Signorini S, Uggetti C, Battini R, Di Giacomo M, Cilio MR, Di Sabato ML, Leuzzi V, Parisi P, Pollazzon M, Silengo M, De Vescovi R, Greco D, Romano C, Cazzagon M, Simonati A, Al-Tawari AA, Bastaki L, Mégarbané A, Sabolic Avramovska V, de Jong MM, Stromme P, Koul R, Rajab A, Azam M, Barbot C, Martorell Sampol L, Rodriguez B, Pascual-Castroviejo I, Teber S, Anlar B, Comu S, Karaca E, Kayserili H, Yüksel A, Akcakus M, Al Gazali L, Sztriha L, Nicholl D, Woods CG, Bennett C, Hurst J, Sheridan E, Barnicoat A, Hennekam R, Lees M, Blair E, Bernes S, Sanchez H, Clark AE, DeMarco E, Donahue C, Sherr E, Hahn J, Sanger TD, Gallager TE, Dobyns WB, Daugherty C, Krishnamoorthy KS, Sarco D, Walsh CA, McKanna T, Milisa J, Chung WK, De Vivo DC, Raynes H, Schubert R, Seward A, Brooks DG, Goldstein A, Caldwell J, Finsecke E, Maria BL, Holden K, Cruse RP, Swoboda KJ, Viskochil D. (2009). Expanding CEP290 mutational spectrum in ciliopathies. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A*, vol. 149A(10), p. 2173-2180, ISSN: 1552-4833, doi: 10.1002/ajmg.a.33025.
34. Dentici ML, Sarkozy A, Pantaleoni F, Carta C, Lepri F, Ferese R, Cordeddu V, Martinelli S, **Briuglia S**, Digilio MC, Zampino G, Tartaglia M, Dallapiccola B (2009). Spectrum of MEK1 and MEK2 gene mutations in cardio-facio-cutaneous syndrome and genotype-phenotype correlations.

- EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol. 17, p. 733-740, ISSN: 1018-4813, doi: 10.1038/ejhg.2008.256
35. Brancati F, Iannicelli M, Travaglini L, Mazzotta A, Bertini E, Boltshauser E, D'Arrigo S, Emma F, Fazzi E, Gallizzi R, Gentile M, Loncarevic D, Mejaski-Bosnjak V, Pantaleoni C, Rigoli L, Salpietro CD, Signorini S, Stringini GR, Verloes A, Zablocka D, Dallapiccola B, Gleeson JG, Valente EM; **International JSRD Study Group (Briuglia S)**. MKS3/TMEM67 mutations are a major cause of COACH Syndrome, a Joubert Syndrome related disorder with liver involvement. *Hum Mutat.* **2009** Feb;30(2):E432-42. doi: 10.1002/humu.20924. PMID: 19058225; PMCID: PMC2635428.
  36. Iannicelli M, Brancati F, Mougou-Zerelli S, Mazzotta A, Thomas S, Elkhartoufi N, Travaglini L, Gomes C, Ardissino GL, Bertini E, Boltshauser E, Castorina P, D'Arrigo S, Fischetto R, Leroy B, Loget P, Bonnière M, Starck L, Tantau J, Gentilin B, Majore S, Swistun D, Flori E, Lalatta F, Pantaleoni C, Penzien J, Grammatico P; International JSRD Study Group (**Briuglia S**), Dallapiccola B, Gleeson JG, Attie-Bitach T, Valente EM. Novel TMEM67 mutations and genotype-phenotype correlates in meckelin-related ciliopathies. *Hum Mutat.* **2010** May;31(5):E1319-31. doi: 10.1002/humu.21239.
  37. Briguglio M, Pinelli L, Giordano L, Ferraris A, Germanò E, Micheletti S, Severino M, Bernardini L, Loddo S, Tortorella G, Ormitti F, Gasparotti R; CBCD Study Group (**Briuglia S**), Rossi A, Valente EM. Pontine Tegmental Cap Dysplasia: developmental and cognitive outcome in three adolescent patients. *Orphanet J Rare Dis.* **2011** Jun 8;6:36. doi: 10.1186/1750-1172-6-36.
  38. Rigoli L, **Briuglia S**, Caimmi S, Ferrà V, Gallizzi R, Leonardi S, La Rosa M, Salpietro C. Gene-Environment Interaction in Childhood Asthma. *Int J Immunopathol Pharmacol.* Vol 24, no 4 (S), 41-47, **2011**. PMID: 22032786
  39. Salpietro C, Rigoli L, Miraglia del Giudice M, Cuppari C, Di Bella C, Salpietro A, Macello N, La Rosa M, Marseglia GL, Leopardi S, **Briuglia S**, Ciprandi G. TLR2 and TLR4 gene polymorphisms and atopic dermatitis in Italian children: a multicenter study. *Int J Immunopathol Pharmacol.* Vol 24, no 4 (S), 33-40, **2011**. PMID: 22032785
  40. Lacquaniti A, Chirico V, Donato V, **Briuglia S**, Cernaro V, Gallizzi R, Salpietro CD, Buemi M. NGAL as an early biomarker of kidney disease in Joubert syndrome: three brothers compared. *Ren Fail.* **2012**;34(4):495-8. doi: 10.3109/0886022X.2011.649677. Epub 2012 Jan 20.
  41. Nicita F, Ruggieri M, Polizzi A, Mauceri L, Salpietro V, **Briuglia S**, Papetti L, Ursitti F, Grosso S, Tarani L, Segni M, Savasta S, Parisi P, Verrotti A, Spalice A. Seizures and epilepsy in Sotos syndrome: Analysis of 19 Caucasian patients with long-term follow-up. *Epilepsia.* **2012**

- Jun;53(6):e102-e105. doi: 10.1111/j.1528-1167.2012.03418.x. Epub 2012 Feb 21.
42. Salpietro V, Polizzi A, Granata F, **Briuglia S**, Mankad K, Ruggieri M. Upper Respiratory Tract Infection and Torticollis in Children : Differential diagnosis of Grisel's Syndrome. *Clin Neuroradiol.* **2012** Apr 5. doi: 10.1007/s00062-012-0145-2. Epub 2012 Apr 5.
  43. Travaglini L, Brancati F, Silhavy J, Iannicelli M, Nickerson E, Elkhartoufi N, Scott E, Spencer E, Gabriel S, Thomas S, Ben-Zeev B, Bertini E, Boltshauser E, Chaouch M, Cilio MR, de Jong MM, Kayserili H, Ogur G, Poretti A, Signorini S, Uziel G, Zaki MS; International JSRD Study Group (**Briuglia S**), Johnson C, Attié-Bitach T, Gleeson JG, Valente EM. Phenotypic spectrum and prevalence of INPP5E mutations in Joubert syndrome and related disorders. *Eur J Hum Genet.* **2013** Oct;21(10):1074-8. doi: 10.1038/ejhg.2012.305. Epub 2013 Feb 6.
  44. Messina MF, Aversa T, Mami C, **Briuglia S**, Panasiti I, De Luca F, Lombardo F. Ambiguous genitalia in a 48, XXYY newborn: a casual relationship or a coincidence? *J Pediatr Endocrinol Metab.* **2013**;26(9-10):921-3. doi: 10.1515/jpem-2013-0065.
  45. Pavone P, **Briuglia S**, Falsaperla R, Warm A, Pavone V, Bernardini L, Novelli A, Praticò AD, Salpietro V, Ruggieri M. Wide spectrum of congenital anomalies including choanal atresia, malformed extremities, and brain and spinal malformations in a girl with a de novo 5.6-Mb deletion of 13q12.11-13q12.13. *Am J Med Genet A.* **2014** Jul;164A(7):1734-43. doi: 10.1002/ajmg.a.36391. Epub 2014 May 7. Review.
  46. Chirico V, Ferrà V, Loddo I, **Briuglia S**, Amorini M, Salpietro V, Lacquaniti A, Salpietro C, Arrigo T. LMNA gene mutation as a model of cardiometabolic dysfunction: From genetic analysis to treatment response. *Diabetes Metab.* **2014** Jan 28. pii: S1262-3636(14)00002-0. doi: 10.1016/j.diabet.2013.12.008. (IF=2.388)
  47. Leonardi S, Cuppari C, Manti S, Filippelli M, Parisi GF, Borgia F, **Briuglia S**, Cannavò P, Salpietro A, Arrigo T, Salpietro C. Serum interleukin 17, interleukin 23, and interleukin 10 values in children with atopic eczema/dermatitis syndrome (AEDS): association with clinical severity and phenotype. *Allergy Asthma Proc.* **2015** Jan-Feb;36(1):74-81. doi: 10.2500/aap.2015.36.3808. (IF=3.353)
  48. Loddo I, Romano C, Cutrupi MC, Sciveres M, Riva S, Salpietro A, Ferrà V, Gallizzi R, **Briuglia S**. Autoimmune liver disease in Noonan Syndrome. *Eur J Med Genet.* **2015** Mar;58(3):188-90. doi: 10.1016/j.ejmg.2014.12.013. Epub 2015 Jan 13. (IF=4.225)
  49. Salpietro V, Ruggieri M, Mankad K, Di Rosa G, Granata F, Loddo I, Moschella E, Calabro MP, Capalbo A, Bernardini

- L, Novelli A, Polizzi A, Seidler DG, Arrigo T, **Briuglia S**. A de novo 0.63 Mb 6q25.1 deletion associated with growth failure, congenital heart defect, underdeveloped cerebellar vermis, abnormal cutaneous elasticity and joint laxity. *Am J Med Genet A*. **2015** Sep;167A(9):2042-51. doi: 10.1002/ajmg.a.37118. Epub 2015 May 1. (IF=2.048)
50. Amorini M, Romeo P, Bruno R, Galletti F, Di Bella C, Longo P, **Briuglia S**, Salpietro C, Rigoli L. Prevalence of Deafness-Associated Connexin-26 (GJB2) and Connexin-30 (GJB6) Pathogenic Alleles in a Large Patient Cohort from Eastern Sicily. *Ann Hum Genet*. **2015** Sep;79(5):341-349. doi: 10.1111/ahg.12120. Epub 2015 Jun 19.
51. Lougaris Vassilios, Salpietro Vincenzo, Cutrupi Maricia, Baronio Manuela, Moratto Daniele, Pizzino M.R., Mankad Kshitij, **Briuglia Silvana**, Salpietro Carmelo, Plebani Alessandro. (2016) Proteus syndrome: Evaluation of the immunological profile. *Orphanet J Rare Dis*. **2016** Jan 13;11:3. doi: 10.1186/s13023-015-0381-z.
52. Severi G, Bernardini L, **Briuglia S**, Bigoni S, Buldrini B, Magini P, Dentici ML, Cordelli DM, Arrigo T, Franzoni E, Fini S, Italyankina E, Loddo I, Novelli A, Graziano C. (2016) New patients with Temple syndrome caused by 14q32 deletion: Genotype-phenotype correlations and risk of thyroid cancer. *AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS. PART A*, vol. 170, p. 162-169, ISSN: 1552-4825, doi: 10.1002/ajmg.a.37346
53. Donato L, Scimone C, Rinaldi C, Aragona P, **Briuglia S**, D'Ascola A, D'Angelo R, Sidoti A. Stargardt Phenotype Associated With Two ELOVL4 Promoter Variants and ELOVL4 Downregulation: New Possible Perspective to Etiopathogenesis? *Invest Ophthalmol Vis Sci*. **2018** Feb 1;59(2):843-857. doi: 10.1167/iovs.17-22962. PMID: 29417145
54. Ferro E, Capra AP, Zirilli G, Meduri A, Urso M, **Briuglia S**, La Rosa MA. FTL c.-168G>C Mutation in Hereditary Hyperferritinemia Cataract Syndrome: A New Italian Family. *Pediatr Dev Pathol*. **2018** Sep-Oct;21(5):456-460. doi: 10.1177/1093526618755200. Epub 2018 Feb 9. PMID: 29426274
55. Capra AP, Ferro E, La Rosa MA, **Briuglia S**, Russo T, Arena S, Salpietro Damiano C, Romeo C, Impellizzeri P. Genetic analysis of the human insulin-like 3 gene in pediatric patients with testicular torsion. *Pediatr Surg Int*. **2018** Jul;34(7):807-812. doi: 10.1007/s00383-018-4280-y. Epub 2018 May 21. PMID: 29785651
56. Le Coz C, Nolan BE, Trofa M, Kamsheh AM, Khokha MK, Lakhani SA, Novelli A, Zackai EH, Sullivan KE, **Briuglia S**, Bhatti TR, Romberg N. Cytotoxic T-Lymphocyte-Associated Protein 4 Haploinsufficiency-Associated Inflammation Can Occur Independently of T-Cell Hyperproliferation. *Front Immunol*. **2018** Jul 24;9:1715. doi:

- 10.3389/fimmu.2018.01715. eCollection 2018. PMID: 30087679
57. Rojnueangnit K, Charalsawadi C, Thammachote W, Pradabmuksiri A, Tim-Aroon T, Novelli A, Loddo S, **Briuglia S**, Concetta CM, Wattanasirichaigoon D, Jinawath N. Clinical delineation of 18q11-q12 microdeletion: Intellectual disability, speech and behavioral disorders, and conotruncal heart defects. *Mol Genet Genomic Med.* **2019** Sep;7(9):e896. doi: 10.1002/mgg3.896. Epub 2019 Aug 7. PMID: 31390163
58. Panasiti I, **Briuglia S**, Costa S, Caminiti L. Comorbidity between progressive familial intrahepatic cholestasis and atopic dermatitis in a 19-month-old child. *BMJ Case Rep.* **2019** Oct 18;12(10). pii: e230152. doi: 10.1136/bcr-2019-230152. PMID: 31630127
59. Sparascio, FP (Sparascio, F. Piceci); Digilio, MC (Digilio, M. C.); Palencia-Campos, A (Palencia-Campos, A.); Torrente, I (Torrente, I.); Guida, V (Guida, V.); Rosati, J (Rosati, J.); D'Anzi, A (D'Anzi, A.); **Briuglia, S** (Briuglia, S.); Versacci, P (Versacci, P.); Dallapiccola, B (Dallapiccola, B.); Ruiz-Perez, V (Ruiz-Perez, V.); Marino, B (Marino, B.); De Luca, A (De Luca, A.). Common atrium, atrioventricular canal defect/postaxial polydactyly: a mild clinical subtype of Ellis-van Creveld syndrome caused by compound heterozygosity for loss of function and hypomorphic EVC mutations. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS Meeting Abstract: P05.30B, Volume: 27 Pages: 1315-1316 Supplement: 2 Published: OCT 2019.* DOI: 10.1038/s41431-019-0494-2.
60. Nuovo S, Bacigalupo I, Ginevrino M, Battini R, Bertini E, Borgatti R, Casella A, Micalizzi A, Nardella M, Romaniello R, Serpieri V, Zanni G, Valente EM, Vanacore N; JS Italian Study Group (**Briuglia S.**). Age and sex prevalence estimate of Joubert syndrome in Italy. *Neurology.* **2020** Feb 5;94(8):e797 e801.
61. Zilmer M, Edmondson AC, Khetarpal SA, Alesi V, Zaki MS, Rostasy K, Madsen CG, Lepri FR, Sinibaldi L, Cusmai R, Novelli A, Issa MY, Fenger CD, Abou Jamra R, Reutter H, **Briuglia S**, Agolini E, Hansen L, Petäjä-Repo UE, Hintze J, Raymond KM, Liedtke K, Stanley V, Musaev D, Gleeson JG, Vitali C, O'Brien WT, Gardella E, Rubboli G, Rader DJ, Schjoldager KT, Møller RS. Novel congenital disorder of O-linked glycosylation caused by GALNT2 loss of function. *Brain.* **2020** Apr 1;143(4):1114-1126. doi: 10.1093/brain/awaa063. PMID: 32293671.
62. Piceci-Sparascio F, Palencia-Campos A, Soto-Bielicka P, D'Anzi A, Guida V, Rosati J, Caparros-Martin JA, Torrente I, D'Asdia MC, Versacci P, **Briuglia S**, Lapunzina P, Tartaglia M, Marino B, Digilio MC, Ruiz-Perez VL, De Luca A. Common atrium/atrioventricular canal defect and postaxial polydactyly: A mild clinical subtype of Ellis-van

- Creveld syndrome caused by hypomorphic mutations in the EVC gene. *Hum Mutat.* **2020** Dec;41(12):2087-2093. doi: 10.1002/humu.24112. Epub 2020 Oct 14. PMID: 32906221.
63. Capra AP, Agolini E, La Rosa MA, Novelli A, **Briuglia S**. Correspondence on "Pathogenic variants in USP7 cause a neurodevelopmental disorder with speech delays, altered behavior, and neurologic anomalies" by Fountain et al. *Genet Med.* **2021** Feb;23(2):421-422. doi: 10.1038/s41436-020-00978-x. Epub 2020 Oct 5. PMID: 33012787.
64. **Briuglia S**, Calabrò M, Capra AP, Briguori S, La Rosa MA, Crisafulli C. Molecular Pathways within Autism Spectrum Disorder Endophenotypes. *J Mol Neurosci.* **2021** Jan 25. doi: 10.1007/s12031-020-01782-7. Epub ahead of print. PMID: 33492615.
65. **Briuglia S**, Calabrò M, Capra AP, La Rosa MA, Crisafulli C. CNVs inform the biological network of Autism spectrum disorder. *Psychiatry Res.* **2021** Mar;297:113729. doi: 10.1016/j.psychres.2021.113729. Epub 2021 Jan 21. PMID: 33524775.
66. Guida V, Calzari L, Fadda MT, Piceci-Sparascio F, Digilio MC, Bernardini L, Brancati F, Mattina T, Melis D, Forzano F, **Briuglia S**, Mazza T, Bianca S, Valente EM, Salehi LB, Prontera P, Pagnoni M, Tenconi R, Dallapiccola B, Iannetti G, Corsaro L, De Luca A, Gentilini D. Genome-Wide DNA Methylation Analysis of a Cohort of 41 Patients Affected by Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum (OAVS). *Int J Mol Sci.* **2021** Jan 26;22(3):1190. doi: 10.3390/ijms22031190. PMID: 33530447; PMCID: PMC7866060.
67. Catusi I, Garzo M, Capra AP, **Briuglia S**, Baldo C, Canevini MP, Cantone R, Elia F, Forzano F, Galesi O, Grosso E, Malacarne M, Peron A, Romano C, Saccani M, Larizza L, Recalcati MP. 8p23.2-pter Microdeletions: Seven New Cases Narrowing the Candidate Region and Review of the Literature. *Genes (Basel).* **2021** Apr 27;12(5):652. doi: 10.3390/genes12050652. PMID: 33925474; PMCID: PMC8146486.
68. Guida V, Sparascio FP, Bernardini L, Pancheri F, Melis D, Cocciadiferro D, Pagnoni M, Puzzo M, Goldoni M, Barone C, Hozhabri H, Putotto C, Giuffrida MG, **Briuglia S**, Palumbo O, Bianca S, Stanzial F, Benedicenti F, Kariminejad A, Forzano F, Baghernajad Salehi L, Mattina T, Brancati F, Castori M, Carella M, Fadda MT, Iannetti G, Dallapiccola B, Digilio MC, Marino B, Tartaglia M, De Luca A. Copy number variation analysis implicates novel pathways in patients with oculo-auriculo-vertebral-spectrum and congenital heart defects. *Clin Genet.* **2021** May 14. doi: 10.1111/cge.13994. Epub ahead of print. PMID: 33988253.
69. Capra AP, Chiara E, **Briuglia S**. Autoimmune hepatitis in genetic syndromes: A literature review. *World J Hepatol.* **2021** Oct 27;13(10):1328-1340. doi:

10.4254/wjh.v13.i10.1328. PMID: 34786169; PMCID: PMC8568577.

70. Line K. M. Lybech, Marco Calabró, **Silvana Briuglia**, Antonio Drago and Concetta Crisafulli. Suicide Related Phenotypes in a Bipolar Sample: Genetic Underpinnings. *Genes* **2021**, 12, 1482. <https://doi.org/10.3390/genes12101482>.
71. Morabito LA, Allegri AEM, Capra AP, Capasso M, Capra V, Garaventa A, Maghnie M, **Briuglia S**, Wasniewska MG. Osteogenesis Imperfecta/Ehlers-Danlos Overlap Syndrome and Neuroblastoma-Case Report and Review of Literature. *Genes (Basel)*. **2022** Mar 25;13(4):581. doi: 10.3390/genes13040581. PMID: 35456387; PMCID: PMC9024599.
72. Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Redaelli S, Massimello M, Maitz SB, Gentile M, Ponzi E, Orsini P, Zilio A, Montaldi A, Calò A, Capra AP, **Briuglia S**, La Rosa MA, Grillo L, Romano C, Bianca S, Malacarne M, Busè M, Piccione M, Larizza L. 12q21 Interstitial Deletions: Seven New Syndromic Cases Detected by Array-CGH and Review of the Literature. *Genes (Basel)*. **2022** Apr 27;13(5):780. doi: 10.3390/genes13050780. PMID: 35627165; PMCID: PMC9141874.
73. Ardizzone A, Capra AP, Campolo M, Filippone A, Esposito E, **Briuglia S**. Neurofibromatosis: New Clinical Challenges in the Era of COVID-19. *Biomedicines*. **2022** Apr 19;10(5):940. doi: 10.3390/biomedicines10050940. PMID: 35625677; PMCID: PMC9138859.
74. Guida, V (Guida, Valentina) ; Calzari, L (Calzari, Luciano) ; Fadda, MT (Fadda, Maria Teresa) ; Piceci-Sparascio, F (Piceci-Sparascio, Francesca) ; Digilio, MC (Digilio, Maria Cristina) ; Bernardini, L (Bernardini, Laura) ; Brancati, F (Brancati, Francesco) ; Mattina, T (Mattina, Teresa) ; Melis, D (Melis, Daniela) ; Forzano, F (Forzano, Francesca) ; **Briuglia, S (Briuglia, Silvana)** ; Mazza, T (Mazza, Tommaso) ; Bianca, S (Bianca, Sebastiano) ; Valente, EM (Valente, Enza Maria) ; Salehi, LB (Salehi, Leila Bagherjad) ; Prontera, P (Prontera, Paolo) ; Mario, P (Mario, Pagnoni) ; Tenconi, R (Tenconi, Romano) ; Dallapiccola, B (Dallapiccola, Bruno) ; Iannetti, G (Iannetti, Giorgio) ; Corsaro, L (Corsaro, Luigi) ; De Luca, A (De Luca, Alessandro) ; Gentilini, D (Gentilini, Davie). Genome-wide DNA methylation analysis of a cohort of 41 patients affected by Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum patients affected by Oculo-Auriculo-Vertebral Spectrum (OAVS). *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*, Volume30, IssueSUPPL 1, Page551-552, Supplement1, **Meeting Abstract P20.036.C**. Published APR **2022**, Indexed2022-05-05. WOS:000779367702450

**Attività di revisore per riviste**

75. Capra AP, Briguori S, Micciché G, La Rosa MA, Esposito E, **Briuglia S**. Genetic findings in early miscarriage analysis by Chromosomal Microarray and Whole Exome Sequencing. *FASEB J.* **2022** May;36 Suppl 1. doi: 10.1096/fasebj.2022.36.S1.R5265. PMID: 35557144.

Genes, International Journal of Rare Diseases and Disorders, International Journal Molecular Sciences, BMC Pediatrics, All Life, Journal of Cardiology and Cardiovascular Medicine.

**Capacità e  
competenze  
organizzative**

- Dal 2001 al 2005 componente del direttivo della APIG (ASSOCIAZIONE PEDIATRICA DI IMMUNOLOGIA E GENETICA).
- Dal 2001 al 2015 componente della segreteria organizzativa dei congressi dell'UOC di Genetica ed immunologia Pediatrica,
- Dal 2005 al 2009 responsabile dell'attività organizzativa del Progetto REGEM (RETE GENETICA MESSINA), che ha l'obiettivo di facilitare la diagnostica ed il follow-up di malattie genetiche, di citogenetica e di genetica molecolare di pazienti della Sicilia e Calabria, evitando la migrazione sud-nord.
- Dal 2014 affiliazione a The DECIPHER Community, come genetista clinico responsabile della supervisione dell'inserimento e dell'appartenenza dei dati al proprio centro, dal 03-10-2014 a oggi
- Membro del Tavolo Tecnico di Genetica Medica all'Assessorato della Salute Regione Sicilia, Palermo. Il Tavolo Tecnico si riunisce mensilmente al fine di attuare nella regione Siciliana le Linee guida per le attività di genetica medica secondo il DA n 1554, 9/6/2010 e di pubblicare PDTA per le malattie genetiche. dal 07-11-2014 a oggi
- Dal 15-07-2015 affiliazione alla community di utenti Face2Gene. È una suite di app di fenotipizzazione che facilitano valutazioni genetiche complete e precise. È in grado di: Clinica: valutazione avanzata del paziente con fenotipizzazione profonda; Academy: Formazione interattiva sulla dismorfologia su qualsiasi dispositivo; Laboratorio: migliore analisi delle varianti attraverso la fenotipizzazione profonda; Biblioteca: Trusted Dysmorphology (London Medical Database); Forum: revisione di casi collaborativi per dilemmi diagnostici, dal 15-07-2015 a oggi
- In data 25 Ottobre 2019 eletto Coordinatore Regionale SIGU Sicilia, in carico per 3 anni, per cui organizza le attività regionali dei soci SIGU ed esercita la funzione di rappresentante dei soci SIGU ed interlocutore con le istituzioni, specie con l'Assessorato alla Salute regione Sicilia.
- Dal 2020, membro del Molecular Tumor Board dell'Assessorato alla Salute della Regione Sicilia
- Dal 2014 ad oggi membro del Tavolo Tecnico di Genetica della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) all'Assessorato alla salute della Regione Sicilia.

**Capacità e  
competenze  
sociali**

- Socio della Società Italiana di Genetica Umana dal 24-09-2002
- Coordinatore Regione Sicilia Soci SIGU triennio 2019-2022
- Socio del Gruppo di Genetica della Società Italiana di Pediatria e Socio della Società Italiana di Pediatria dal 01-03-2001 al 30-11-2009

**Partecipazione  
a congressi e  
corsi di  
aggiornamento  
nel periodo  
2005-2022**

- “VIII Congresso SIGU” organizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana, tenutosi a Domus de Maria (CA) dal 28 al 30 Settembre 2005, acquisendo n 13 tredici crediti formativi E.C.M. per l’anno 2005.
- “Problemi di consulenza genetica nelle patologie mendeliane” organizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana, tenutosi a Domus de Maria (CA) il 1° Ottobre 2005, acquisendo n 4 quattro crediti formativi E.C.M. per l’anno 2005.
- XXXIV Congresso Regionale S.I.P. IX Congresso Regionale S.I.N. II Congresso Regionale S.I.M.E.U.P. tenutosi a Agrigento il 24-26 Novembre 2005.
- IV° Convegno su “Malattie Genetiche Rare”, organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell’AOU “G Martino” di Messina, tenutosi a Messina il 27-28 Gennaio 2006, in qualità di relatore, acquisendo n 4 quattro crediti formativi E.C.M. per l’anno 2006.
- Workshop di Gastroenterologia Pediatrica, “la patologia gastroduodenale dal bambino all’adulto: un percorso diagnostico non sempre agevole”, organizzato da sezione di Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva della UOC di Genetica ed Immunologia Pediatrica, tenutosi a Messina il 18/2/2006.
- “16° Corso di Genetica Medica”, organizzato da IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, tenutosi a San Giovanni Rotondo il 15-17 Giugno 2006, acquisendo n 17 diciassette crediti formativi E.C.M. per l’anno 2006.
- Convegno “La sindrome di Down a Messina. Oggi, nuove prospettive per il futuro”, organizzato da A.I.P.D. Onlus Sezione di Milazzo, tenutosi il 12/10/2006 a Messina.
- I percorsi pediatrici messinesi 2006-2007, organizzati da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell’AOU “G Martino” di Messina, tenutisi a Messina nell’accademico 2006-2007, acquisendo n 20 venti crediti formativi E.C.M. per l’anno 2007 .
- V° Convegno su “Malattie Genetiche Rare”, organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell’AOU “G Martino” di Messina, tenutosi a Messina il 26-27 Gennaio 2007, in qualità di relatore.
- Giornata di formazione APRE “Opportunità per la ricerca nel 7° Programma Quadro di R&ST dell’UE (2007-2013), organizzata da Università degli Studi di Messina, 12 Febbraio 2007.
- “Riunioni di Genetica Clinica” organizzato da Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, 2 Aprile 2007.
- “17° Corso di Genetica Medica”, organizzato da IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, tenutosi a San Giovanni Rotondo il 07-09 Giugno 2007, acquisendo n 19 diciannove crediti formativi E.C.M. per l’anno 2007
- “X Congresso SIGU” organizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana, tenutosi a Montecatini Terme (PT) in data 16 Novembre 2007
- “Responsabilità del docente nella formazione del medico specializzando”, organizzato da Progetto I.C.A.R.O, Università degli Studi di Messina, 28 Aprile 2007.
- “Outcome in Genetic Counselling: Materials and Methods” organizzato dalla SIGU – Gruppo di lavoro in Genetica Clinica. 1st Italian Workshop, Milano, 24 Giugno 2007.
- “Riunioni di Genetica Clinica” organizzato da Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli e Regina Elena, 25 Giugno 2007.

- VIII° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutosi a Messina il 25-27 Ottobre 2007, acquisendo n 10 (dieci) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2007.
- 6° Convegno Malattie Genetiche rare, organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutosi a Messina il 07-08 Marzo 2008, acquisendo n 10 (dieci) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2008.
- I percorsi pediatrici messinesi dello Stretto 2008, organizzati da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutisi a Messina nell'accademico 2008, acquisendo n 21 ventuno crediti formativi E.C.M. per l'anno 2008 .
- IX° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutosi a Messina il 30-31 Ottobre 2008, acquisendo n 8 (otto) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2008.
- "18° Corso di Genetica Medica", organizzato da IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, tenutosi a San Giovanni Rotondo il 12-14 Giugno 2008, acquisendo n 20 venti crediti formativi E.C.M. per l'anno 2008
- 3° Giornate Pediatriche Calabresi 2008, organizzato dalla FIMP Calabria, tenutosi Al Centro Congressi Valtur Sieri (CZ), il 09/06/2008 in qualità di docente acquisiti n 2/due crediti formativi ECM per l'anno 2008.
- Congresso Congiunto SIP, SIN, SIMEUP sezioni Sicilia, tenutosi a Giardini Naxos (ME) dal 13 al 15 novembre 2008.
- I Percorsi pediatrici messinesi 2009 (3° edizione), organizzati da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutisi a Messina nell'accademico 2009, acquisendo n 33 trentatre crediti formativi E.C.M. per l'anno 2009 .
- I Percorsi pediatrici messinesi 2010, organizzati da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutisi a Messina nell'accademico 2010, acquisendo n 33 trentatre crediti formativi E.C.M. per l'anno 2010 .
- Giornata delle Malattie rare: Incontro "Malattie Rare: pazienti e ricercatori insieme per la vita" . 28 Febbraio 2010
- X° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e terapie innovative in Pediatria, organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutosi a Messina il 22-24 Aprile 2010, acquisendo n 9 (nove) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2010.
- 5° Giornate Pediatriche Calabresi 2010, organizzato dalla FIMP Calabria, tenutosi Al Centro Congressi Napitia Pizzo (VV), il 18/06/2010 in qualità di docente acquisiti n 2/due crediti formativi ECM per l'anno 2010.
- 39° Congresso Regionale SIP, 14° Congresso Regionale SIN, 7° Congresso Regionale SIMEUP, tenutosi a Cefalù 11-13 novembre 2010.
- XIII Congresso Nazionale SIGU, Firenze, 14-17 Ottobre 2010.
- Seminario dell'Associazione Italiana sindrome di Poland: "L'esperienza del comitato tecnico-scientifico e il ruolo dell'associazione a sostegno delle famiglia e del mondo medico", Catania, 9 Ottobre 2010.
- Corso pregressuale di Dismorfologia, nell'ambito del VIII Congresso Nazionale ONSP, tenutosi a Messina il 19/05/2011 in qualità di relatore
- Corso di Genetica Medica 23-24 giugno 2011 Roma

- I Percorsi pediatrici messinesi 2011, organizzati da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutisi a Messina nell'accademico 2011, acquisendo n 21 ventuno crediti formativi E.C.M. per l'anno 2011.
- XI° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale - I° Congresso Siculo-Calabro SIRP (Messina, 2011) organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutosi a Messina il 24-26 Novembre 2011, acquisendo n 19 crediti formativi E.C.M. per l'anno 2011.
- XIV Congresso Nazionale SIGU, Milano, 13-16 Novembre 2011, acquisendo n 4.4 (quattro virgola quattro) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2011.
- XII° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale - II° Congresso Siculo-Calabro SIRP (Messina, 2012) organizzato da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutosi a Messina il 29-30 Novembre e 1 Dicembre 2012.
- I Percorsi pediatrici messinesi 2012, organizzati da UO di Genetica ed Immunologia Pediatrica dell'AOU "G Martino" di Messina, tenutisi a Messina nell'accademico 2012, acquisendo n 30 trenta crediti formativi E.C.M. per l'anno 2012.
- I Percorsi Pediatrici dello Stretto 2013, organizzati da Università di Messina, in qualità di relatore su "percorso di genetica: il bambino sordo" il 15 giugno 2013 e membro dell'organizzazione, dal 26-01-2013 al 15-06-2013, acquisendo n 35 (trentacinque) crediti formativi ECM per l'anno 2013.
- XIV° Meeting Nazionale di Genetica, Immunologia e Pediatria Traslazionale, organizzato da Università di Messina, in qualità di membro della segreteria scientifica e coordinatore del Clinical Dysmorphology, dal 28-11-2013 al 30-11-2013 acquisendo n 15 (quindici) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2013.
- XX Congresso Nazionale SIGU, Napoli, 15-17 Novembre 2017, acquisendo n 6 (sei) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2017.
- Evento formativo Abilità di counseling in ambito sanitario (ed. 2017), tenutosi dal 19/05/2017 al 10/12/2017, ha acquisito N. 15.0 (quindici/0) Crediti formativi per l'anno 2017.
- XXI Congresso Nazionale SIGU, Napoli, 25-26 Ottobre 2018, acquisendo n 3.6 (tre/sei) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2018.
- Evento formativo Gaucher Today, Napoli, 29/03/2019.
- XXII Congresso Nazionale SIGU, Roma, 13-15 Novembre 2019, acquisendo n 3 (tre) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2019.
- Evento "Microbioma, Microbiota, Micoterapia" a Messina 12 Ottobre 2019, acquisendo n 7 (sette) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2019.
- Evento formativo n. 246782 edizione n. 2019 denominato Disabilità motorie, riabilitazione e sport. Un approccio terapeutico globale - No Limits (ed. 2019) e tenutosi dal 31/12/2019 al 31/12/2019, ha acquisito N. 6.0 (sei/0) Crediti formativi per l'anno 2019
- Evento formativo n. 246824 edizione n. 2019 denominato La sindrome di Klinefelter nell'adulto (ed.2019) e tenutosi dal 31/12/2019 al 31/12/2019, ha acquisito N. 3.0 (tre/0) Crediti formativi per l'anno 2019.
- Evento formativo n. 247255 edizione n. 2019 denominato Anomalie fetali: nuove prospettive per lo screening e diagnosi (ed. 2019) e tenutosi dal

28/12/2019 al 28/12/2019, ha acquisito N. 5.0 (cinque/0) Crediti Formativi E.C.M per l'anno 2019.

- evento formativo n. 251803 edizione n. 2019 denominato Acido o base? L'equilibrio vitale per l'uomo (ed. 2019) e tenutosi dal 31/12/2019 al 31/12/2019, ha acquisito N. 5.0 (cinque/0) Crediti Formativi E.C.M per l'anno 2019.
- evento formativo n. 261976 edizione n. 2019 denominato A rischio ridotto. Migliorare la qualità con la Clinical Governance e tenutosi dal 31/12/2019 al 31/12/2019, ha acquisito N. 10.0 (dieci/0) Crediti Formativi E.C.M per l'anno 2019.
- evento formativo n. 263300 edizione n. 2019 denominato Il rischio clinico e l'attuazione delle legge Gelli - ed.2019 e tenutosi dal 28/12/2019 al 28/12/2019 ha acquisito N. 8.0 (otto/0) Crediti formativi per l'anno 2019.
- evento formativo n. 270074 edizione n. 2019 denominato Elementary English - ed. 2019 e tenutosi dal 06/12/2019 al 06/12/2019, ha acquisito N. 12.0 (dodici/0) Crediti formativi per l'anno 2019.
- evento formativo n. 270079 edizione n. 2019 denominato Intermediate English 1 - ed. 2019 e tenutosi dal 07/12/2019 al 07/12/2019, ha acquisito N. 8.0 (otto/0) Crediti formativi per l'anno 2019.
- XXIII Congresso Nazionale SIGU, Webinar, 11-13 Novembre 2020, in attesa assegnazione crediti formativi E.C.M. per l'anno 2020.
- Corso post-congressuale del XXIII Congresso Nazionale SIGU, "Displasie Scheletriche" Webinar, 20 Novembre 2020, acquisendo n 9.5 crediti formativi E.C.M. per l'anno 2020.
- Riunione congiunta di tutti i Gruppi di Lavoro SIGU "Analisi della metilazione genome-wide in diagnostica genetica", Webinar, 18-19 Settembre 2020, in attesa assegnazione crediti formativi E.C.M. per l'anno 2020.
- L'evento formativo n. 299706 edizione n. 1 dal titolo SINDROME DI NOONAN: DALLA DIAGNOSI ALLA PRESA IN CARICO DEL PAZIENTE, Webinar, 18 Settembre 2020, acquisendo n 6 (sei) crediti formativi E.C.M. per l'anno 2020.
- Corso sulle Malattie Rare del Metabolismo, Modica, 24-26 Settembre 2020, in attesa assegnazione crediti formativi E.C.M. per l'anno 2020.
- Corso di aggiornamento sulle malattie rare in Nefrologia, webinar, 18/12/2020
- Virtual Meeting 17th annual WORLDSymposium™ 2021, ON LYSOSOMAL DISEASES, in data 8-12 febbraio 2021.
- Evento Quarta giornata per le malattie Neuromuscolari, GMN 2021 virtuale, 13/03/2021.
- Virtual Meeting 18th annual WORLDSymposium™ 2021, ON LYSOSOMAL DISEASES, in data 7-11 febbraio 2022.

**Capacità e  
competenze  
personali**  
**Capacità e  
competenze  
informatiche**

Madre lingua: italiano

Altra lingua: inglese, con buona competenza orale e scritta

Gestione sistema word, powerpoint, excel, navigazione internet

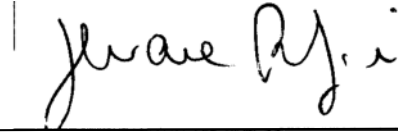
**Patente**

Guida tipo B

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali (facoltativo)".

**Firma autografa**

BRIUGLIA SILVANA

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Silvana Briuglia". The signature is written in a cursive style with a vertical line to its left.

---

Messina, 08/06/2022