

PUBBLICAZIONI – CHIARA BARONE

1. Bianca S, Barrano B, Barone C, Cataliotti A, Indaco L, Boemi G, Bartoloni G, Ettore G. Congenital Cataract and Heart Septal Defect: Are Contiguous or Reciprocally Influenced Genes Involved? *Congenit Heart Dis.* 2009; 4: 196-197
2. Bianca S, Cutuli N, Bianca M, Barrano B, Cataliotti A, Barone C and Milana G. Clinical management of Rendu-Osler-Weber syndrome and genetic thrombophilia. *Blood Coagul Fibrinolysis* 2009, 20:733
3. Bianca S, Cutuli N, Bianca M, Barrano B, Cataliotti A, Barone C, Indaco L, Milana G. Hereditary haemorrhagic telangiectasia and genetic thrombophilia. *Eur J Hum Genet.* 2010 Apr;18(4):405; author reply 405-6.
4. Bianca S, Barrano B, Cutuli N, Indaco L, Cataliotti A, Milana G, Barone C, Ettore G. Unexplained infertility and inherited thrombophilia. *Fertil Steril* 2009; 92(1):e4
5. Bianca S, Bartoloni G, Barrano B, Boemi G, Barone C, Cataliotti A, Indaco L and Ettore G. Congenital perineal hernia in a fetus with X monosomy. *Congenit Anom (Kyoto)* 2009; 49(4):279
6. Bianca S, Bartoloni G, Boemi G, Barrano B, Cataliotti A, Barone C, Indaco L, Campione C and Ettore G. Fetal Eagle-Barrett syndrome and pulmonary atresia with intact ventricular septum. *Congenit Anom (Kyoto)* 2010; 50:75-76
7. Bianca S, Bartoloni G, Libertini C, Boemi G, Barrano B, Cataliotti A, Barone C, Indaco L, Vallone A, Ettore G. Fetal upper limb amelia with increased nuchal translucency. *Congenit Anom (Kyoto)* 2009; 49:121-122
8. Bianca S, Barrano B, Cutuli N, Indaco L, Cataliotti A, Milana G, Barone C, Ettore G. No association between apolipoprotein E polymorphism and recurrent pregnancy loss. *Fertil Steril* 2010; 93: 276

9. Barone C, Bartoloni G, Barrano B, Cataliotti A, Boemi G, Indaco L, Ettore G, Bianca S. Diagnosi prenatale di un caso di mosaicismo 45,X/46,XY con labioschisi ed epispadia. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno II numero 2, Aprile 2010
10. Barone C, Bartoloni G, Barrano B, Cataliotti A, Boemi G, Indaco L, Ettore G, Bianca S. Diagnosi pre e post-natale di exencefalia. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno II numero 2, Aprile 2010
11. Bianca S, Barrano B, Cutuli N, Indaco L, Cataliotti A, Milana G, Barone C, Ettore G. No association between apolipoprotein E polymorphism and recurrent pregnancy loss. *Fertil Steril* 2010; 93(e21)
12. Barone C, Bartoloni G, Barrano B, Cataliotti A, Boemi G, Indaco L, Carbonaro V, Ettore G, Bianca S. Diagnosi pre e post-natale di anomalie malformative fetali. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno II numero 4, Ottobre 2010
13. Barone C, Poli D, Bianca I, Bianca S. Canale atrioventricolare associato a delezione 8p23. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno II numero 4, Ottobre 2010
14. Barone C, Sanzarello I, Bianca S. La sindrome di Poland. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno II numero 4, Ottobre 2010
15. Bianca S, Cataliotti A, Bartoloni G, Torrente I, Barrano B, Boemi G, Lo Presti M, Indaco L, Barone C, Ettore G. Prenatal Diagnosis of Androgen Insensitivity Syndrome. *Fetal Diagn Ther* 2009; 26:167-169
16. Bianca S, Bartoloni G, Boemi G, Barrano B, Barone C, Cataliotti A, Indaco L, and Ettore G. Familial nuchal cystic hygroma without fetal effects: Genetic counselling and further

- evidence for an autosomal recessive subtype. *Congenit Anom (Kyoto)* 2010; 50(2):139-140
17. Bianca S, Bartoloni G, Barone C, Barrano B, Boemi G, De Filippo V, Indaco L, Cataliotti A, and Ettore G. Craniorachischisis and Heterotaxia with Disease in Twins: Link or Change Nature? *Congenit Heart Dis.* 2010;5:450-453
 18. Ferràù V, Ferro E, Barone C, Civa R, Vicchio P, Loddo I, Sturiale M, La Rosa M. Screening trombofilico. Aspetti clinici e genetici. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology.* Anno III numero 1, Gennaio 2011
 19. Barone C, Bartoloni G, Cataliotti A, Indaco L, Pappalardo E, Barrano B, Ettore G, Bianca S. Prenatal diagnosis of 45X/46,XY mosaicism with cleft lip and epispadias. *Arch Gynecol Obstet.* 2011; 284: 509-511
 20. Cassisi G, Barone C, Praticò E, Costa A, Morreale R, Scardilli S, Guarnaccia F, Giliberto G, Di Dio L, Di Dio L, Mattina T. Sindrome di Williams da piccola microdelezione 7q11.23 identificata mediante array-CGH. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology.* Anno IV numero 1, Gennaio 2012
 21. Barone C, Bartoloni G, Cataliotti A, Indaco L, Pappalardo E, Barrano B, Ettore G, Bianca S. Prenatal diagnosis of a fetus with anencephaly and thumb agenesis. *Congenit Anom (Kyoto)* 2012; 52(1):64-65
 22. Barone C, Cataliotti A, Indaco L, Barrano B, Ettore C, Barone C1, Bianca S. Colloidon Baby: descrizione di due casi. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology.* Anno IV numero 1, Gennaio 2012
 23. Barone C, Bartoloni G, Indaco L, Pappalardo E, Cataliotti A, Cosentino S, Barrano B, Ettore C, Barone C1, Ettore G, Bianca S. Diagnosi prenatale di difetti del tubo neurale e agenesia del I dito: due casi a confronto. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology.* Anno IV numero 1, Gennaio 2012

24. Barone C, Bartoloni G, Indaco L, Pappalardo E, Cataliotti A, Cosentino S, Barrano B, Ettore C, Barone CI, Ettore G, Bianca S. Diagnosi prenatale di sindrome di Holt Oram con agenesia del radio e anello vascolare con arco vascolare con arco destro. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno IV numero 1, Gennaio 2012
25. Barone C, Costa A, Guarnaccia F, Trimarchi G, Mattina T. Gene SHOX: review e casistica clinica. *Rivista Italiana di Genetica e Immunologia Pediatrica – Italian Journal of Genetic and Pediatric Immunology*. Anno IV numero 3, Luglio 2012
26. Barone C, Bianca S. Further Evidence of No Association between Spinal Muscular Atrophy and Increased Nuchal Translucency. *Fetal Diagn Ther* 2013;33(1):65-8
27. Barone C, Bianca S, Luciano D, Di Benedetto D, Vinci M, Fichera M. Intragenic IL1RAPL1 Deletion in a Male Patient with Intellectual Disability, Mild Dysmorphic Signs, Deafness and Behavioral Problems. *Am J Med Gen Part A*.2013 Jun;161(6):1381-5
28. Barone C, Bartoloni G, Baffico AM, Pappalardo E, Mura I, Ettore G, Bianca S. Novel c.358C>T mutation of SOX9 gene in prenatal diagnosis of campomelic dysplasia. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2014. Jan 23. Doi:10.1111/cga.12054
29. Calì F, Ruggeri G, Chiavetta V, Scuderi C, Bianca S, Barone C, Ragalmuto A, Schinocca P, Vitello GA, Romano V, Musumeci S. Carrier screening for spinal muscular atrophy in Italian population. *J Genet*. 2014 Apr;93(1):179-81.
30. Bortolus R, Blom F, Filippini F, van Poppel MN, Leoncini E, de Smit DJ, Benetollo PP, Cornel MC, de Walle HE, Mastroiacovo P; Italian and Dutch folic acid trial study groups. Prevention of congenital malformations and other adverse pregnancy outcomes with 4.0 mg of folic acid: community-based randomized clinical trial *Pregnancy Childbirth*. 2014 May 13;14:166.
31. Bianchi F, Bianca S, Barone C, Pierini A. Updating of the prevalence of congenital anomalies among resident births in the Municipality of Gela (Southern Italy). *Epidemiol Prev*. 2014 May-Aug;38(3-4):219-26.

32. Barone C, Novelli A, Capalbo A, Cataliotti Del Grano A, Giuffrida MG, Indaco L, Bianca S. An additional clinical sign of 17q21.31 microdeletion syndrome: Preaxial polydactyly of hands with broad thumbs. *Am J Med Genet A*. 2015 Apr 9.
33. Barone C, Novelli A, Bianca I, Cataliotti Del Grano A, Campisi M, Ettore C, Pappalardo E, Indaco L, Ettore G, Bartoloni G, Bianca S. 15q11.2 microdeletion and hypoplastic left heart syndrome. *Eur J Med Genet*. 2015 Nov;58(11):608-10.
34. Castori M, Bottillo I, Morlino S, Barone C, Cascone P; Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group., Grammatico P, Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia, and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ16. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2016 Jan;106(1):61-8.
35. Bianca I, Geraci G, Gulizia MM, Egidy-Assenza G, Barone C, Campisi M, Alaimo A, Adorasio R, Comoglio F, Favilli S, Agnoletti G, Carmina MG, Chessa M, Sarubbi B, Mongiovì M, Russo MG, Bianca S, Canzone G, Bonvicini M, Viora E, Poli M. [ANMCO/SICP/SIGO Consensus document: Pregnancy and congenital heart disease]. *G Ital Cardiol (Rome)*. 2016 Sep;17(9):687-755.
36. Bianca I, Geraci G, Gulizia MM, Egidy Assenza G, Barone C, Campisi M, Alaimo A, Adorasio R, Comoglio F, Favilli S, Agnoletti G, Carmina MG, Chessa M, Sarubbi B, Mongiovì M, Russo MG, Bianca S, Canzone G, Bonvicini M, Viora E, Poli M. Consensus Document of the Italian Association of Hospital Cardiologists (ANMCO), Italian Society of Pediatric Cardiology (SICP), and Italian Society of Gynaecologists and Obstetrics (SIGO): pregnancy and congenital heart diseases. *Eur Heart J Suppl*. 2017 May;19(Suppl D):D256-D292.
37. Garzo M, Catusi I, Colombo DM, De Grada L, Recalcati MP, Rodeschini O, Barone C, Beltrami N, Busuito R, Cappellani S, Ciaschini AM, Gulisano A, Malpezzi E, Pecile V, Pittalis MC, Romitti L, Stioui S, Larizza L, Giardino D. Ten new cases of Balanced Reciprocal Translocation Mosaicism (BRTM): Reproductive implications, frequency and

- mechanism. *Eur J Med Genet.* 2020 Feb;63(2):103639. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.03.003. Epub 2019 Mar 8. PMID: 30858057.
38. Sturiale L, Bianca S, Garozzo D, Terracciano A, Agolini E, Messina A, Palmigiano A, Esposito F, Barone C, Novelli A, Fiumara A, Jaeken J, Barone R. ALG12-CDG: novel glyco-phenotype insights endorse the molecular defect. *Glycoconj J.* 2019 Dec;36(6):461-472. doi: 10.1007/s10719-019-09890-2. Epub 2019 Sep 16. PMID: 31529350.
39. Agolini E, Cherchi C, Bellacchio E, Martinelli D, Cocciadiferro D, Cutrera R, Chiarini Testa MB, Barone C, Bianca S, Novelli A. Expanding the clinical and molecular spectrum of lethal congenital contracture syndrome 8 associated with biallelic variants of ADCY6. *Clin Genet.* 2020 Apr;97(4):649-654. doi: 10.1111/cge.13691. Epub 2020 Feb 20. PMID: 31846058.
40. Baldelli I, Baccarani A, Barone C, Bedeschi F, Bianca S, Calabrese O, Castori M, Catena N, Corain M, Costanzo S, Barbato GP, De Stefano S, Divizia MT, Feletti F, Formica M, Lando M, Lerone M, Lorenzetti F, Martinoli C, Mellini L, Nava MB, Porcellini G, Puliti A, Romanini MV, Rondoni F, Santi P, Sartini S, Senes F, Spada L, Tarani L, Valle M, Venturino C, Zaottini F, Torre M, Crimi M. Consensus based recommendations for diagnosis and medical management of Poland syndrome (sequence). *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Aug 5;15(1):201.
41. 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 Sep;100(3):268-279.
42. Stella S, Vitale SR, Martorana F, Massimino M, Pavone G, Lanzafame K, Bianca S, Barone C, Gorgone C, Fichera M, Manzella L. [Mutational Analysis of *BRCA1* and *BRCA2* Genes in Breast Cancer Patients from Eastern Sicily.](#) *Cancer Manag Res.* 2022 Apr 5;14:1341-1352.

43. Stella S, Vitale SR, Massimino M, Martorana F, Tornabene I, Tomarchio C, Drago M, Pavone G, Gorgone C, Barone C, Bianca S, Manzella L. *In Silico* Prediction of *BRCA1* and *BRCA2* Variants with Conflicting Clinical Interpretation in a Cohort of Breast Cancer Patients. *Genes (Basel)*. 2024 Jul 18;15(7):943.