

Curriculum vitae

Dati anagrafici

Nome: Liliana
Cognome: Varesco
Nata a: Breno (BS), il 23 febbraio 1960
Codice fiscale: VRLLN60B63B149R
Residente a: Genova, via Boselli 11/1
Tel: 010-317231; cellulare 335-6763284
Email: liliana.varesco@hsanmartino.it

Formazione

1979 Maturità classica, Ginnasio-Liceo Arcivescovile di Trento
1985 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Pavia con tesi sperimentale dal titolo: "Variazioni fenotipiche nei cromosomi 21 ad anello: analisi di due casi"
1987 Specialità in Pediatria, Università di Pavia, con tesi dal titolo: "Descrizione di un caso familiare di traslocazione X;Y"
1993 Specialità in Genetica Medica, Università di Roma, con tesi dal titolo: "Identificazione di mutazioni del gene APC in soggetti italiani affetti da poliposi familiare del colon (FAP)"

Incarichi professionali

1987(04-09)

contrattista presso il laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto G.Gaslini di Genova, svolgendo attività di ricerca riguardante fattori genetici X-linked ed attività di consulenza genetica.

1987-1989

Imperial Cancer Research Fund di Londra nel Laboratorio di Analisi Molecolare delle Mutazioni dei Mammiferi. Il progetto qui intrapreso ha riguardato l'isolamento di nuovi marcatori nelle vicinanze del gene della poliposi familiare del colon.

1990-03/1993

contrattista presso il Laboratorio di Immunogenetica dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova, partecipando a progetti riguardanti la genetica dei tumori solidi (studio di antioncogeni ed, in particolare, del gene APC nei tumori colonrettali).

04/93-6/95

Assistente di ruolo presso il Laboratorio di Immunogenetica dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova.

06/95 - 2002

Distacco presso il Laboratorio di Oncologia Sperimentale dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova, per lo svolgimento di studi riguardanti i fattori genetici di suscettibilità al cancro, con particolare riferimento ai tumori del colonretto e della mammella.

01/2003- oggi

Responsabile della S.S. Centro Tumori Ereditari (CTE) della S.C. Epidemiologia Clinica dell'Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro di Genova (IRCCS AOU San Martino – IST dal 01/09/2011).

Le attività svolte dal CTE sono di tipo assistenziale, di ricerca clinica e di ricerca traslazionale. In particolare, le attività assistenziali riguardano:

a) la Rete Ligure Tumori Ereditari (RLTE), nell'ambito del Dipartimento Ligure di Genetica, il cui scopo è garantire che le attività assistenziali di diagnosi genetica delle forme tumorali a base eredo-familiare, e di prevenzione e cura per soggetti a rischio ereditario di cancro, vengano svolte secondo modalità che assicurino un'elevata qualità delle prestazioni ed il monitoraggio del loro utilizzo. A tal fine sono state elaborate linee guida regionali e percorsi di gestione clinica per soggetti a rischio ereditario, sospetto o diagnosticato, di tumore (colon-retto e mammella-ovaio). La RLTE è coordinata dal CTE, dove si concentrano buona parte delle attività di consulenza genetica di secondo livello e si assicurano l'esecuzione e l'interpretazione dei test genetici ritenuti necessari. In particolare, l'ambulatorio di Consulenza Genetica Oncologica del CTE accoglie le richieste provenienti dai singoli utenti e dai medici sul territorio; concorda, con i soggetti ad alto rischio e gli specialisti, un programma personalizzato di interventi preventivi; prende in carico le problematiche conseguenti ad una diagnosi di alto rischio, direttamente o attraverso la collaborazione con altre strutture sul territorio. Si avvale del proprio laboratorio di Diagnostica Molecolare per eseguire test genetici di suscettibilità allo sviluppo di tumori del colon-retto (geni APC, MUTYH, MSH2, MLH1, MSH6; test MSI) e della mammella/ovaio (geni BRCA1 e BRCA2, p53);

b) il centro di riferimento per la Poliposi Familiare Adenomatosa (FAP) (RB0050) e la Sindrome di Gardner (RB0040) nell'ambito della Rete Malattie Rare regionale (Tumori): il CTE svolge funzione di "consulenza e supporto" ai medici e ai presidi del SSR, con la definizione e l'aggiornamento di protocolli e linee guida per la diagnosi ed il trattamento delle patologie di competenza.

Incarichi nazionali

1996

membro del sottogruppo 'Test genetici' della Commissione Nazionale Oncologica

1997

membro del gruppo di lavoro per le 'Linee guida per i test genetici', Presidenza del Consiglio dei Ministri, Istituto Superiore di Sanità

2013

membro del gruppo di lavoro per la definizione di specifiche modalità organizzative ed assistenziali della rete dei centri di senologia, Ministero della Salute

dal 2010

valutatore per il settore della genetica molecolare oncologica nell'ambito del Controllo Esterno di Qualità (CEQ) dei test genetici dell'Istituto Superiore di Sanità

Incarichi di docenza

Scuola di Specializzazione in Genetica medica, Università di Genova

Società scientifiche

Membro attivo del gruppo di lavoro di Genetica Oncologica della SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Principali attività svolte:

- coordinatore gruppo di lavoro che ha portato alla stesura del documento SIGU sulla Consulenza Genetica Oncologica (2000)

- coordinatore per SIGU del Tavolo di lavoro AIOM-SIGU che ha portato alla stesura del documento congiunto sulla consulenza genetica e i test genetici in oncologia (2013)

Socio fondatore di AIFEG (Associazione Italiana per lo studio della Familiarità ed Ereditarietà dei tumori Gastrointestinali)

Membro del Network Italiano per la Genomica in Sanità Pubblica (GENISAP). Tra le attività svolte in quest'ambito vi è la partecipazione alla stesura del documento tecnico a supporto del documento "Linee di indirizzo sulla genomica in sanità pubblica" approvato dalla Conferenza Stato-Regioni (n.62 del 13 marzo 2013)

Organizzazione di eventi formativi (ultimi 5 anni)

A carattere nazionale:

- Workshop "Genetica & Prevenzione Oncologica. Esperienze e prospettive di programmi regionali di diagnosi precoce per i Tumori Eredo-Famigliari. L'esempio del carcinoma mammario", Genova 3 e 4 ottobre 2011;

- Forum nazionale ONCOGenETICA, Primo incontro " Implicazioni etiche del next generation sequencing in genetica oncologica: un dialogo multidisciplinare", Genova, 4 Aprile 2014

Gli incontri di ONCOGenETICA si propongono come forum nazionale per il confronto e la discussione sui problemi pratici di natura bioetica che emergono, sia in ambito clinico che in ambito di ricerca, nella vita professionale dei gruppi che si occupano di genetica oncologica o di tumori eredo-familiari in Italia.

A carattere regionale/locale:

- Corso "Apprendere a lavorare in gruppo in un setting di Consulenza Genetica Oncologica", IRCCS AOU San Martino IST – Dipartimento Ligure di Genetica, Genova (due edizioni, 2011 e 2012)

- Corso "Problemi metodologici e organizzativi nell'introduzione di nuovi test di laboratorio nella pratica clinica: l'esempio del tumore eredo-famigliare della mammella", IRCCS AOU San Martino IST – Dipartimento Ligure di Genetica, Genova (sei incontri, 2011-2012)

- Staff Round Genetica Clinica Oncologica, IRCCS AOU San Martino IST – Dipartimento Ligure di Genetica, Genova (dal 2010, 4/5 incontri annuali)

Progetti di ricerca

1990-2005

responsabile dei seguenti progetti:

-progetto finalizzato del Ministero della Sanità, biennale, dal titolo:"Verifica del ruolo di nuovi approcci molecolari nella valutazione del rischio e nella consulenza di soggetti con familiarità neoplastica";

- unità operativa IST del progetto speciale AIRC "Tumori Ereditari del Colon";

- progetto AIRC "Role and mechanisms of APC-driven tumorigenesis in patients with multiple adenomas"

- progetto AIRC "Identification of candidate tumor suppressor genes for 'APC-negative' FAP families"

- progetto FIRB RBNE014975 "Inherited Susceptibility to cancer"

2009-2011

coordinatore di progetto e responsabile U.O. Progr. Straord. Ricerca Oncologica 2006 (ACC-ISS)
“Network nazionale italiano Tumori Eredo-Famigliari (inTEF): creazione di strumenti operativi condivisi per l'assistenza e la ricerca”

2009

responsabile di U.O. ARS Abruzzo, Progetto “ I test di suscettibilità genetica al carcinoma mammario e colo-rettale: valutazione dell'appropriatezza dello screening in soggetti ad alto rischio in alcune regioni italiane” (PI Boccia Stefania)

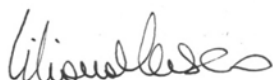
2010-2013

responsabile di U.O. Bando Malattie Rare, ISS Progetto “MUTYH-associated polyposis: in vitro and in vivo studies for clinical genotype-phenotype correlations” (PI Margherita Bignami)

In allegato elenco pubblicazioni (n.= 88).

In fede,

Liliana Varesco



Genova, 19 novembre 2014

ELENCO PUBBLICAZIONI dott.ssa Liliana Varesco

1. E. Bianchi, L. Varesco. *Patologia oculare genetica (e rischio genetico)*. Dal volume: Quaderni di Selecta Paediatrica - 7, Maggio Pediatrico Pavese, EMI, Pavia pp. 25-36, 1987.
2. E. Bianchi, M. Grana, G. Giraldeoli, C. Fugini, F. Torcetta, L. Varesco, G. Beluffi. *Sindrome di Borjeson-Forssman-Lehmann; descrizione di due casi*. Dal volume: Patologia genetica ad esordio tardivo, Monduzzi editore, pp. 233-238.
3. U.E. Pazzaglia, D. Barbieri, G. Beluffi, E. Bianchi, M. Grana, R. Rosso, L. Varesco. *Chronic idiopathic Hyperphosphatasia and Fibrous Dysplasia in the same child*. J Ped Orthop 9: pp. 709-716, 1989.
4. L. Varesco, H. Thomas, S. Cottrell, V. Murday, S. J. Fennel, S. Williams, S. Searle, D. Sheer, W. F. Bodmer, A-M Frischauf and E. Solomon. *CpG island clones from a deletion encompassing the gene for Adenomatous Polyposis Coli*. Proc Natl Acad Sci USA, 86: pp. 10118-10122, 1989.
5. W. F. Bodmer, S. Cottrell, A-M Frischauf, I. B. Kerr, V. A. Murday, A. J. Rowan, M. F. Smith, E. Solomon, H. Thomas and L. Varesco. *Genetic analysis of colorectal cancer*. Dal volume: Genetic Basis for Carcinogenesis: Tumor Suppressor Genes and Oncogenes, A. Knudson Jr et al. (Eds.) Japan Sci Soc Press, Tokyo/Taylor & Francis, Ltd., London: pp. 49-59, 1990.
6. L. Varesco, H. Thomas, J. R. T. Ward, E. Solomon and A-M Frischauf. *Strategies for cloning the APC gene*. Dal volume: Hereditary Colorectal Cancer, J. Utsunomiya H. T. Lynch (Eds) Springer-Verlag Tokyo: pp. 457-460, 1990.
7. H. Thomas, L. Varesco, A-M Frischauf and E. Solomon. *Chromosome 5 deletions and colorectal cancer*. Dal volume: Hereditary Colorectal Cancer, J. Utsunomiya H. T. Lynch (Eds) Springer-Verlag Tokyo: pp. 529-532, 1990.
8. S. Cottrell and L. Varesco. *A BstXI polymorphism at the D5S116 locus*. Nucleic Acid Research, 18: pag. 5918, 1990.
9. W. F. Bodmer, S. Cottrell, A-M Frischauf, I. B. Kerr, V. A. Murday, D. Sheer, M. F. Smith, E. Solomon, H. Thomas, L. Varesco, S. Williams. *Genetics of colorectal cancer*. Dal volume: Molecular Mechanisms and their Clinical Application in Malignancies, edizioni Daniel E. Bergsagel and Tak W. Mak, Academic Press: pp. 150-172, 1991.
10. S. V. Williams, T. A. Jones, S. Cottrell, G. Zehetner, L. Varesco, T. Ward, H. Thomas P. A. Lawson, E. Solomon, W. F. Bodmer, A-M Frischauf and D. Sheer. *Fine mapping of probes in the Adenomatous Polyposis Coli Region of Chromosome 5 by in situ Hybridization*. Genes, Chromosomes and Cancer, 3: pp. 382-389, 1991.
11. G. Bevilacqua, M. A. Caligo, L. Varesco, G. Cipollini, V. Nardini e P. Collecchi. *Il gene NM23 nel processo neoplastico*. Dal volume: Genetica dei Tumori, Imprinting genomico, Genetica delle malattie del connettivo Genetica molecolare del rene policistico dell'adulto. A cura di G. Neri- P. Di Natale-A. Forabosco-M. Savi, Monduzzi Editore, pp. 35-41, 1991.
12. P. Grammatico, L. Varesco, C. Di Rosa, L. Casarino, G. B. Ferrara, G. Del Porto. *Inv(7)(p15q35): correlazioni clinico-genetiche*. Dal volume: Genetica dei Tumori, Imprinting genomico, Genetica delle malattie del connettivo Genetica molecolare del rene policistico dell'adulto. A cura di G. Neri- P. Di Natale-A. Forabosco-M. Savi, Monduzzi Editore, pp. 143-146, 1991.
13. L. Varesco, A. Bafico, M. A. Caligo, V. Gismondi, G. Cipollini, L. Casarino, G. B. Ferrara, G. Bevilacqua. *Caratterizzazione della regione genomica comprendente il gene NM23*. Dal volume: Genetica dei Tumori, Imprinting genomico, Genetica delle malattie del connettivo Genetica molecolare del rene policistico dell'adulto. A cura di G. Neri- P. Di Natale-A. Forabosco-M. Savi, Monduzzi Editore, pp. 475-478, 1991.
14. L. Varesco, M. A. Caligo, P. Simi, D. M. Black, V. Nardini, L. Casarino, M. Rocchi, G. B. Ferrara, E. Solomon, G. Bevilacqua. *Nm23 gene maps to human chromosome 17, band q22 and shows a RFLP with BglII*. Genes, Chromosomes and Cancer, 4: pp. 84-88, 1992.
15. L. Varesco, V. Gismondi, L. Casarino, U. Briscioli, R. Fortuna, G. B. Ferrara, O. Zuffardi. *Caratterizzazione citogenetica e molecolare di delezioni interstiziali del cromosoma 5q*. Dal volume: La citogenetica dei tumori solidi. ETS editrice: pp. 233-237, 1992.

16. L. Varesco, V. Gismondi, R. James, M. Robertson, P. Grammatico, J. Groden, L. Casarino, L. De Benedetti, A. Bafico, L. Bertario, P. Sala, R. Sassatelli, M. Ponz de Leon, G. Biasco, A. Allegretti, H. Aste, S. Valabrega, C. Rossetti, M.T. Illeni, A. Sciarra, G. del Porto, R. White and G.B. Ferrara. Identification of APC gene mutations in Italian adenomatous polyposis coli patients by PCR-SSCP analysis. *Am J Hum Genet* 52: 280-285, 1993.
17. L. Varesco, V. Gismondi, L. De Benedetti, R. James, A. Bafico, H. Heouaine, E. Masetti, R. Biticchi, G.B. Ferrara. Analisi delle mutazioni del gene APC in soggetti affetti da poliposi familiare del colon ed in lesioni sporadiche coloretali: possibili applicazioni cliniche. Dal volume: Atti del IV Congresso Nazionale di Colonproctologia, Monduzzi Editore, 1993.
18. L. Varesco, v. Gismondi, R. James, L. De Benedetti, A. Heouaine, R. Biticchi, E. Masetti, I. Bertario, P. Sala, P. Grammatico, H. Aste, G. Del Porto, G.B. Ferrara. *APC gene mutations in Italian familial polyposis coli patients*. *Cancer Detection and Prevention* 17: pp. 279-281, 1993.
19. L. De Benedetti, L. Varesco, N. Pellegata, L. Losi, V. Gismondi, L. Casarino, S. Sciallero, L. Bonelli, R. Biticchi, A. Bafico, E. Masetti, R. James, A. Heouaine, G.N. Ranzani, H. Aste, G.B. Ferrara. *Genetic events in sporadic colorectal adenomas: K-ras and p53 heterozygous mutations are not sufficient for malignant progression*. *Anticancer Res* 13: pp. 667-670, 1993.
20. A. Bafico, L. Varesco, L. De Benedetti, M.A. Caligo, V. Gismondi, S. Sciallero, H. Aste, G.B. Ferrara, G. Bevilacqua. *Genomic PCR-SSCP analysis of the metastasis associated NM23-H1(NME1) gene: a study on colorectal cancer*. *Anticancer Res* 13: pp. 2149-2154, 1993.
21. L. Varesco, J. Groden, L. Spirio, M. Robertson, R. Weiss, V. Gismondi, G.B. Ferrara and R. White. *A rapid screening method to detect nonsense and frameshift mutations: identification of disease-causing APC alleles*. *Cancer Res* 53: pp. 5581-5584, 1993.
22. L. Varesco, V. Gismondi, S. Presciuttini, J. Groden, L. Spirio, P. Sala, C. Rossetti, L. De Benedetti, A. Bafico, A. Heouaine, P. Grammatico, G. del Porto, R. White, L. Bertario, G.B. Ferrara. *Mutation in a splice-donor site of the APC gene in a family with polyposis and late age of colonic cancer death*. *Hum Genetics* 93: pp. 281-286, 1994.
23. P. Grammatico, L. Balus, S. Scarpa, L. Varesco, C. Di Rosa, B. Grammatico, G. Del Porto. *Granulomatous slack skin: cytogenetic and molecular analyses*. *Cancer Genet Cytogenet* 72: pp. 96-100, 1994.
24. L. De Benedetti, S. Sciallero, V. Gismondi, R. James, A. Bafico, R. Biticchi, E. Masetti, L. Bonelli, A. Heouane, M. Picasso, J. Groden, M. Robertson, M. Risio, R. Caprilli, P. Bruzzi, R.L. White, H. Aste, L. Santi, L. Varesco, G.B. Ferrara. *Association of APC gene mutations and histological characteristics of colorectal adenomas*. *Cancer Res* 54: pp. 3553-3556, 1994.
25. M.A. Caligo, P. Grammatico, G. Cipollini, L. Varesco, G. Del Porto, G. Bevilacqua. *A low NM23.H1 gene expression identifying high malignancy human melanomas*. *Melanoma Res* 4: pp. 179-184, 1994.
26. S. Presciuttini, L. Varesco, P. Sala, V. Gismondi, C. Rossetti, A. Bafico, G.B. Ferrara, L. Bertario. *Age of onset in familial adenomatous polyposis: heterogeneity within families and among APC mutations*. *Ann Hum Genet* 58: pp. 331-342, 1994.
27. C. Brignola, C. Belloli, G. De Simone, L. Varesco, P. Walger, A. Areni, C. Calabrese, G. Di Febo, L. Barbara. *Familial Adenomatous Polyposis and Inflammatory Bowel Disease Associated in two kindreds*. *Digestives Disease and Sciences* 40: pp. 402-405, 1995.
28. S. De Pietri, R. Sassatelli, L. Roncucci, G. Bertoni, P. Landi, G. Sabadini, P. Tansini, G. Cavallini, E. Cantoni, C. Marenzi, M. Montera, L. Varesco, V. Gismondi, C. Davighi, M. Ponz de Leon. *Clinical and biologic features of Adenomatous Coli in Northern Italy*. *Scand J Gastroenterol* 30: pp. 771-779, 1995.
29. J. Wijnen, H. Vasen, P.M. Khan, F.H. Menko, H. van der Klif, C. van Leeuwen, M. van den Broek, I. van Leewen-Cornelisse, F. Nagengast, A. Meijers-Heijboer, D. Lindhout, G. Griffioen, A. Cats, J. Kleibeuker, L. Varesco, L. Bertario, M.L. Bisgaard, J. Mohr, R. Fodde. *Seven new mutations in hMSH2, an HNPCC gene, identified by denaturing gradient-gel electrophoresis*. *Am J Hum Genet* 56: pp. 1060-1066, 1995.
30. J. Wijnen, P.M. Khan, H. Vasen, F.H. Menko, H. van der Klif, M. van den Broek, I. van Leewen-Cornelisse, F. Nagengast, A. Meijers-Heijboer, D. Lindhout, G. Griffioen, A. Cats, J. Kleibeuker, L.

- Varesco, L. Bertario, M.L. Bisgaard, J. Mohr, R. Kolodner, R. Fodde. *Majority of hMLH1 mutations responsible for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (HNPCC) cluster at the exonic region 15-16*. *Am J Hum Genet*, 58. pp.300-316 (1996).
31. H.F.A. Vasen, J. Wijnen, P.M. Khan, F.H. Menko, J. Kleibeuker, B.G. Taal, G. Griffioen, F. Nagengast, A. Meijers-Heijboer, L. Bertario, L. Varesco, M.L. Bisgaard, J. Mohr, R. Fodde. *Cancer risk in families with hereditary nonpolyposis colorectal cancer diagnosed by mutation analysis*. *Gastroenterology*, 110: pp. 1020-1027 (1996).
32. A.Cama, M. Genuardi, G. Guanti, P. Radice, L. Varesco. *Molecular genetics of hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC)*. Special Article. *Tumori*, 82:122-135 (1996)
33. A. Heouaine, C. Mareni, L. Varesco, M. Genuardi, G. Neri. *Genetic counseling in hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC)*. Special Article. *Tumori*, 82:136-142(1996)
34. G. Guanti, L.Varesco, N. Crotti, A. Heouaine, F. De Stefano, M. Genuardi. *Recommendations for genetic counseling of familial adenomatous polyposis*. Special Article. *Tumori*, 83:791-794 (1997).
35. A. Cama, G. Guanti, C. Mareni, P. Radice, G. Saglio, L. Varesco, A. Viel. *Reccomandations for the molecular diagnosis of familial adenomatous polyposis*. Special Article. *Tumori*, 83:795-799 (1997).
36. V. Gismondi, A. Bafico, R. Biticchi, S. Pedemonte, F. Molina, A. Heouaine, P. Sala, L. Bertario, S. Presciuttini, P. Strigini, J. Groden, L. Varesco. *Characterization of 19 novel and 6 recurring APC mutations in Italian Adenomatous Polyposis patients, using two different mutation detection techniques*. *Human Mutation*, 9:370-373 (1997).
37. M. Loprevite, L. Varesco, R. Favoni, G.B. Ferrara, F. Moro, L. Ottaggio, G. Fronza, P. Campomenosi, A. Abbondandolo, G. Cutrona, S. Roncella, A. Albin, M.G. Aluigi, S. Pozzi, C. Pera, R. Biticchi, V. Gismondi, F. Grossi, MC Pennucci, A. Ardizzoni. *Analysis of K-ras, p53, bcl-2 and RB expression in non-small cell lung cancer cell lines*. *Int J of Oncology* 11:1203-1208 (1997).
38. V. Gismondi, A. Bafico, R. Biticchi, S. Pedemonte, S. Di Pietri, M. Ponz de Leon, J. Groden, L. Varesco. *310 basepair APC deletion with duplication of breakpoint (4394insdel310) in an Italian polyposis patient*. *Human Mutation Supplement* 1:S220-222 (1998).
39. V. Gismondi, P. Stagnaro, S. Pedemonte, R. Biticchi, S. Presciuttini, P. Grammatico, P. Sala, L. Bertario, J. Groden, L. Varesco. *Chain-terminating mutations in the APC gene lead to alterations in APC RNA and protein concentration*. *Genes Chromosomes & Cancer*, 22:2278-286 (1998).
40. S. Pedemonte, S. Sciallero, V. Gismondi, P. Stagnaro, R. Biticchi, A. Heouaine, L. Bonelli, G. Nicolò, J. Groden, P. Bruzzi, H. Aste, L. Varesco. *Novel germline APC variants in patients with multiple adenomas*. *Genes Chromosomes & Cancer*, 22:257-267 (1998).
41. A. Stella, N. Resta, A. Polizzi, M. Montera, F. Cariola, F. Susca, V. Gismondi, L. Bertario, C. Marchese, R. Tenconi, MG Tibiletti, P. Izzo, M. Gentile, F. Prete, O. Pannarale, G. Di Matteo, P. Sala, L. Varesco, C. Mareni, G. Guanti. *The familial adenomatous polyposis region exhibits many different haplotypes*. *Hum Genet*, 102:624-628 (1998).
42. S. Presciuttini, V. Gismondi, E. Scarcello, P. Sala, F. D'Elia, C. Rossetti, C. Caroti-Ghelli, F. Molina, J. Groden, F. Mosca, L. Bertario, L. Varesco. *Different expressivity of two adjacent mutations of the APC gene*. *Tumori* 85:28-31 (1999).
43. M. Ponz de Leon, P. Benatti, A. Percesepe, A. Cacciatore, R. Sassatelli, G. Bertoni, G. Sabadini, L. Varesco, V. Gismondi, C. Mareni, M. Montera, C. Di Gregorio, P. Landi, L. Roncucci. *Clinical features and genotype-phenotype correlations in 41 Italian families with Adenomatous Coli*. *Ital J Gastroenterol Hepatol* 31: 850-60 (1999).
44. B. Pasche, P. Kolachana, K. Nafa, Satagopan J, Y.G. Chen, R.S. Lo, D. Brener, D. Yang, L. Kirstein, C. Oddoux, H. Ostrer, P. Vineis, L. Varesco, S. Jhanwar, L. Luzzatto, J. Massague, K. Offit. *TbR-I(6A) is a candidate tumor susceptibility allele*. *Cancer Res* 59: 5678-5682 (1999).
45. Bertario L, Russo A, Radice P, Varesco L, Eboli M, Spinelli P, Reyna A, Sala P. *Genotype and phenotype factors as determinants for rectal stump cancer in patients with familial adenomatous polyposis*. *Hereditary Colorectal Cancer Registry*. *Ann Surg* 231: 538-543 (2000).

46. Steigerwald K, Santoro IM, Kordich JJ, Gismondi V, Trzepacz C, Badiali M, Giangaspero F, Balko MG, Graham JS, Ratner N, Lowry AM, Varesco L, Groden J. *A distinct splice-form of APC is highly expressed in neurons but not commonly mutated in neuroepithelial tumors.* J Med Genet 38(4):257-262 (2001).
47. Bertario L, Russo A, Sala P, Eboli M, Giarola M, D'Amico F, Gismondi V, Varesco L, Pierotti MA, Radice P. *Genotype and phenotype factors as determinants of desmoid tumors in patients with familial adenomatous polyposis.* Int J of Cancer, 95(2):102-107 (2001).
48. Acquati F, Morelli C, Cinquetti R, Bianchi M, Porrini D, Varesco L, Gismondi V, Rocchetti R, Talevi S, Possati L, Magnanini C, Tibiletti MG, Bernasconi B, Daidone G, Shridhar V, Smith D, Negrini M, Barbanti-Brodano G, Taramelli R. *Cloning and characterization of a senescence inducing and class II tumor suppressor gene in ovarian carcinoma at chromosome region 6q27.* Oncogene 20: 980-988 (2001).
49. Lowy AM, Kordich J, Gismondi V, Varesco L, Blough RI, Groden J. *Numerous colonic adenomas in an individual with Bloom's syndrome.* Gastroenterology 121:435-439 (2001).
50. Ponz de Leon M, Varesco L, Benatti P, Sassatelli R, Izzo P, scarano MI, Rossi GB, Di Gregorio C, Gismondi V, Percesepe A, De Rosa M, Roncucci L. *Phenotype-genotype correlations in an extended family with Adenomatosis Coli and an unusual APC gene mutation.* Dis Colon Rect 44(11):1597-1604 (2001).
51. Montera MP, Piaggio F, Marchese C, Resta N, Stella A, Pozzi S, Gismondi V, Varesco L, Guanti G, Marenì C. *A silent mutation in exon 14 of the APC gene is associated with exon skipping in a FAP family.* J Med Genetics, 38 (12): 863-867 (2001).
52. Gismondi V, Bonelli L, Sciallero S, Margiocco P, Viel A, Radice P, Mondini P, Sala P, MonteraMP, Marenì C, Quايا M, Fornasarig M, Gentile M, Pietro G, Rossini P, Arrigoni A, Meucci GM, Bruzzi P, Varesco L. *Prevalence of the E1317Q variant of the APC gene in italian patients with colorectal adenomas.* Genetic Testing 6: 313-317 (2002).
53. Bertario L, Russo A, Sala P, Varesco L, Giarola M, Mondini P, Pierotti M, Spinelli P, Radice P for the Hereditary Colorectal Tumor Registry. *Multiple approach to the exploitation of genotype-phenotype correlations in familial adenomatous polyposis.* J Clin Oncol 21: 1698-1707 (2003).
54. Venesio T, Balsamo A, Rondo-Spaudo M, Varesco L, Risio M and Ranzani GN. *APC haploinsufficiency, but not CTNNB1 or CDH1 gene mutations, account for a fraction of familial adenomatous polyposis patients without APC truncating mutations.* Laboratory Investigation 83: 1859-1866 (2003).
55. Gismondi V, Meta M, Monelli L, Radice P, Sala P, Bertario L, Viel A, Fornasarig M, Arrigoni A, Gentile M, Ponz de Leon M, Anselmi L, Marenì C, Bruzzi P, Varesco L. *Prevalence of the Y165C, G382D and 1395delGGA germline mutations of the MYH gene in italian patients with adenomatous polyposis coli and colorectal adenomas.* Int J Cancer 109: 680-684 (2004).
56. Bertario L, Russo A, Sala P, Varesco L, Crucianelli R, Frattini M, Pierotti AM, Radice P. *APC genotype is not a prognostic factor in familial Adenomatous Polyposis patients with colorectal cancer.* Dis Colon Rectum 47: 1662-1669 (2004).
57. Frattini M, Carnevali I, Signoroni S, Balestra D, Moiraghi ML, Radice P, Varesco L, Gismondi V, Ballardini G, Sala P, Pierotti MA, Pilotti S e Bertario L. *Cyclooxygenase-2 expression in FAP patients carrying germ-line MYH mutations.* Cancer Epid, Biomark, Prev 14: 2049-2052 (2005).
58. Ponti G, Ponz de Leon M, Maffei S, Pedroni M, Losi L, Di Gregorio C, Gismondi V, Scarselli A, Benatti P, Roncari B, Seidenari S, Pellicani G, Varotti C, Prete E, Varesco L, Roncucci L. *Attenuated Familial Adenomatous Polyposis and Muir-Torre syndrome linked to compound biallelic constitutional MYH gene mutations.* Clinical Genetics 68: 442-447 (2005).
59. Piccioli P, Serra M, Gismondi V, Pedemonte S, Loiacono F, Lastraioli S, Bertario L, De Angioletti M, Varesco L, Notaro R. *Multiplex tetra-primer ARMS PCR to detect six common germline mutations of the MUTYH gene associated with polyposis and colorectal cancer.* Clinical Chemistry 52(4):1-4 (2006).

- 60.** Di Gregorio C, Frattini M, Maffei S, Ponti G, Losi L, Pedroni M, Vanesio T, Bertario L, Varesco L, Risio M, Ponz de Leon M. Immunoistochemical expression of MYH protein can be used to identify patients with MYH-associated polyposis. *Gastroenterology* 131: 439-444 (2006).
- 61.** Chiara Perfumo, Luigina Bonelli, Paola Menichini, Alberto Inga, Viviana Gismondi, Enrico Ciferri, Pierluigi Percivale, Giovanna Bianchi Scarrà, Sabina Nasti, Gilberto Fronza and Liliana Varesco. Increased risk of colorectal adenomas in Italian subjects carrying the *p53* PIN3 A2 - Pro72 haplotype *Digestion* 74: 228-235 (2006).
- 62:** Biasco G, Nobili E, Calabrese C, Sassatelli R, Camellini L, Pantaleo MA, Bertoni G, De Vivo A, Ponz De Leon M, Poggioli G, Bedogni G, Venesio T, Varesco L, Risio M, Di Febo G, Brandi G. Impact of surgery on the development of duodenal cancer in patients with familial adenomatous polyposis. *Dis Colon Rectum*. 49(12):1860-6 (2006).
- 63:** Ponti G, Venesio T, Losi L, Pellacani G, Bertario L, Sala P, Pedroni M, Petti C, Maffei S, Varesco L, Lerch E, Baggio A, Bassoli S, Longo C, Seidenari S. BRAF Mutations in Multiple Sebaceous Hyperplasias of Patients Belonging to MYH-Associated Polyposis Pedigrees. *J Invest Dermatol* 2007 Feb 1 Online publication.
- 64.** Ponz de Leon M, Bertario L, Genuardi M, Lanza G, Oliani C, Ranzani GN, Rossi GB, Varesco L, Venesio T, Viel A Identification and classification of hereditary nonpolyposis colorectal cancer (lynch syndrome): adapting old concepts to recent advancements. Report from the italian association for the study of hereditary colorectal tumors consensus group. *Dis Colon Rectum*. 2007 Dec;50(12):2126-34.
- 65.** Rossella Tricarico, Paola Bet, Benedetta Ciambotti, Carmela Di Gregorio, Beatrice Gatteschi, Viviana Gismondi, Benedetta Toschi, Francesco Tonelli, Liliana Varesco, Maurizio Genuardi Endometrial cancer and somatic G>T KRAS transversion in patients with constitutional MUTYH biallelic mutations. *Cancer Letters* 2009; 274:266-270.
- 66.** Annalisa Pezzi, Luca Roncucci, Piero Benfatti, Romano Passatelli, Liliana Varesco, Carmela Di Gregorio, Tiziana Vanesio, Monica Pedroni, Stefania Maffei, Luca Reggiani Sonetti, Enrica Borsi, Maurizio Ferrari, Pietro Martella, Giuseppina Rossi, Maurizio Ponz de Leon Relative role of APC and MUTYH mutations in the pathogenesis of familial adenomatous polyposis. *Scand J Gastroent* 2009; 44: 1092-1100.
- 67.** Irene Catucci, Paolo Verderio, Sara Pizzamiglio, Siranoush Manoukian, Bernard Peissel, Daniela Zaffaroni, Gaia Roversi, Carla B. Ripamonti, Barbara Pasini, Monica Barile, Alessandra Viel, Giuseppe Giannini, Laura Papi, Liliana Varesco, Aline Martayan, Mirko Riboni, Sara Volorio, Paolo Radice, Paolo Peterlongo The CASP8 rs3834129 polymorphism and breast cancer risk in BRCA1 mutation carriers *Breast Cancer Res Treat*. 2011 Feb;125(3):855-60.
- 68.** Paolo Peterlongo, Irene Catucci, Graziella Pasquini, Paolo Verderio, Bernard Peissel, Monica Barile, Liliana Varesco, Mirko Riboni, Stefano Fortuzzi, Siranoush Manoukian, Paolo Radice PALB2 germline mutations in familial breast cancer cases with personal and family history of pancreatic cancer *Breast Cancer Res Treat*. 2011 Apr;126(3):825-8.
- 69.** Antoniou AC, Kartsonaki C, Sinilnikova OM, Soucy P, McGuffog L, Healey S, Lee A, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Cattaneo E, Barile M, Pensotti V, Pasini B, Dolcetti R, Giannini G, Putignano AL, Varesco L, Radice P, Mai PL, Greene MH, Andrulis IL, Glendon G, Ozcelik H, Thomassen M, Gerdes AM, Kruse TA, Birk Jensen U, Crüger DG, Caligo MA, Laitman Y, Milgrom R, Kaufman B, Paluch-Shimon S, Friedman E, Loman N, Harbst K, Lindblom A, Arver B, Ehrencrona H, Melin B; SWE-BRCA, Nathanson KL, Domchek SM, Rebbeck T, Jakubowska A, Lubinski J, Gronwald J, Huzarski T, Byrski T, Cybulski C, Gorski B, Osorio A, Ramón y Cajal T, Fostira F, Andrés R, Benitez J, Hamann U, Hogervorst FB, Rookus MA, Hooning MJ, Nelen MR, van der Luijt RB, van Os TA, van Asperen CJ, Devilee P, Meijers-Heijboer HE, Gómez Garcia EB; HEBON, Peock S, Cook M, Frost D, Platte R, Leyland J, Evans DG, Lalloo F, Eeles R, Izatt L, Adlard J, Davidson R, Eccles D, Ong KR, Cook J, Douglas F, Paterson J, Kennedy MJ, Miedzybrodzka Z; EMBRACE, Godwin A, Stoppa-Lyonnet D, Buecher B, Belotti M, Tirapo C, Mazoyer S, Barjhoux L, Lasset C, Leroux D, Faivre L, Bronner M, Prieur F, Nogues C, Rouleau E, Pujol P, Coupier I, Frénay M; CEMO Study Collaborators, Hopper JL, Daly MB, Terry MB, John EM, Buys SS, Yassin Y, Miron A, Goldgar D; Breast Cancer Family Registry, Singer CF, Tea MK, Pfeiler G, Dressler AC, Hansen TO, Jønson L, Ejlersen B, Barkardottir RB, Kirchoff T, Offit K, Piedmonte M, Rodriguez G, Small L, Boggess J, Blank S, Basil J, Azodi M, Toland AE, Montagna M, Tognazzo S, Agata S, Imyanitov E, Janavicius R, Lazaro C, Blanco I, Pharoah PD, Sucheston L,

Karlan BY, Walsh CS, Olah E, Bozsik A, Teo SH, Seldon JL, Beattie MS, van Rensburg EJ, Sluiter MD, Diez O, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ruehl I, Varon-Mateeva R, Kast K, Deissler H, Niederacher D, Arnold N, Gadzicki D, Schönbuchner I, Caldes T, de la Hoya M, Nevanlinna H, Aittomäki K, Dumont M, Chiquette J, Tischkowitz M, Chen X, Beesley J, Spurdle AB; kConFab investigators, Neuhausen SL, Chun Ding Y, Fredericksen Z, Wang X, Pankratz VS, Couch F, Simard J, Easton DF, Chenevix-Trench G; CIMBA.

Common alleles at 6q25.1 and 1p11.2 are associated with breast cancer risk for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.

Hum Mol Genet. 2011 Aug 15;20(16):3304-21. Epub 2011 May 18.

70. Ghiorzo P, Pensotti V, Fornarini G, Sciallero S, Battistuzzi L, Belli F, Bonelli L, Borgonovo G, Bruno W, Gozza A, Gargiulo S, Mastracci L, Nasti S, Palmieri G, Papadia F, Pastorino L, Russo A, Savarino V, Varesco L, Bernard L, Bianchi Scarrà G; for the Genoa Pancreatic Cancer Study Group. Contribution of germline mutations in the BRCA and PALB2 genes to pancreatic cancer in Italy. Fam Cancer. 2011 Oct 12.

71. Couch FJ, Gaudet MM, Antoniou AC, Ramus SJ, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Beesley J, Chen X, Wang X, Kirchoff T, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, Healey S, Sinilnikova OM, Andrulis IL; for OCGN, Ozcelik H, Mulligan AM, Thomassen M, Gerdes AM, Jensen UB, Skytte AB, Kruse TA, Caligo MA, von Wachenfeldt A, Barbany-Bustinza G, Loman N, Soller M, Ehrencrona H, Karlsson P; for SWE-BRCA, Nathanson KL, Rebbeck TR, Domchek SM, Jakubowska A, Lubinski J, Jaworska K, Durda K, Zlowocka E, Huzarski T, Byrski T, Gronwald J, Cybulski C, Górski B, Osorio A, Durán M, Tejada MI, Benitez J, Hamann U, Hogervorst FB; for HEBON, van Os TA, van Leeuwen FE, Meijers-Heijboer HE, Wijnen J, Blok MJ, Kets M, Hooning MJ, Oldenburg RA, Ausems MG, Peock S, Frost D, Ellis SD, Platte R, Fineberg E, Evans DG, Jacobs C, Eeles RA, Adlard J, Davidson R, Eccles DM, Cole T, Cook J, Paterson J, Brewer C, Douglas F, Hodgson SV, Morrison PJ, Walker L, Porteous ME, Kennedy MJ, Side LE; for EMBRACE, Bove B, Godwin AK, Stoppa-Lyonnet D; for GEMO Study Collaborators, Fassy-Colcombet M, Castera L, Cornelis F, Mazoyer S, Léoné M, Boutry-Kryza N, Bressac-de Paillerets B, Caron O, Pujol P, Coupier I, Delnatte C, Akloul L, Lynch HT, Snyder CL, Buys SS, Daly MB, Terry M, Chung WK, John EM, Miron A, Southey MC, Hopper JL, Goldgar DE, Singer CF, Rappaport C, Tea MK, Fink-Retter A, Hansen TV, Nielsen FC, Arason A, Vijai J, Shah S, Sarrel K, Robson ME, Piedmonte M, Phillips K, Basil J, Rubinstein WS, Boggess J, Wakeley K, Ewart-Toland A, Montagna M, Agata S, Imyanitov EN, Isaacs C, Janavicius R, Lazaro C, Blanco I, Feliubadalo L, Brunet J, Gayther SA, Pharoah PP, Odunsi KO, Karlan BY, Walsh CS, Olah E, Teo SH, Ganz PA, Beattie MS, van Rensburg EJ, Dorfling CM, Diez O, Kwong A, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Heidemann S, Niederacher D, Preisler-Adams S, Gadzicki D, Varon-Mateeva R, Deissler H, Gehrig A, Sutter C, Kast K, Fiebig B, Heinritz W, Caldes T, de la Hoya M, Muranen TA, Nevanlinna H, Tischkowitz MD, Spurdle AB, Neuhausen SL, Ding YC, Lindor NM, Fredericksen Z, Pankratz VS, Peterlongo P, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Barile M, Bernard L, Viel A, Giannini G, Varesco L, Radice P, Greene MH, Mai PL, Easton DF, Chenevix-Trench G; for kConFab investigators, Offit K, Simard J; on behalf of the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2.

Common Variants at the 19p13.1 and ZNF365 Loci Are Associated with ER Subtypes of Breast Cancer and Ovarian Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers

Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2012 Feb 20.

72. Ghiorzo P, Fornarini G, Sciallero S, Battistuzzi L, Belli F, Bernard L, Bonelli L, Borgonovo G, Bruno W, De Cian F, Decensi A, Filauro M, Faravelli F, Gozza A, Gargiulo S, Mariette F, Nasti S, Pastorino L, Queirolo P, Savarino V, Varesco L, Scarrà GB; the Genoa Pancreatic Cancer Study Group. CDKN2A is the main susceptibility gene in Italian pancreatic cancer families.

J Med Genet. 2012 Mar;49(3):164-170.

73. Ottini L, Silvestri V, Rizzolo P, Falchetti M, Zanna I, Saieva C, Masala G, Bianchi S, Manoukian S, Barile M, Paolo Peterlongo P, Varesco L, Tommasi S, Russo A, Giannini G, Cortesi L, Viel A, Montagna M, Radice P, Palli D. Clinical and pathologic characteristics of BRCA-positive and BRCA-negative male breast cancer patients: results from a collaborative multicenter study in Italy.

Breast Cancer Res Treat. 2012 Jul;134(1):411-8.

74. Resta N, Pierannunzio D, Lenato GM, Stella A, Capocaccia R, Bagnulo R, Lastella P, Susca FC, Bozzao C, Loconte DC, Sabbà C, Urso E, Sala P, Fornasari M, Grammatico P, Piepoli A, Host C, Turchetti D, Viel A, Memo L, Giunti L, Stigliano V, Varesco L, Bertario L, Genuardi M, Lucci Cordisco E, Tibiletti MG, Di Gregorio C, Andriulli A, Ponz de Leon M; AIFEG. Cancer risk associated with

STK11/LKB1 germline mutations in Peutz-Jeghers syndrome patients: Results of an Italian multicenter study. *Dig Liver Dis.* 2013; 45: 606-611.

75. Colombo M, De Vecchi G, Caleca L, Foglia C, Ripamonti CB, Ficarazzi F, Barile M, Varesco L, Peissel B, Manoukian S, Radice P. Comparative In Vitro and In Silico Analyses of Variants in Splicing Regions of BRCA1 and BRCA2 Genes and Characterization of Novel Pathogenic Mutations. *PLoS One.* 2013;8(2):e57173. doi: 10.1371/journal.pone.0057173. Epub 2013 Feb 22.

76. Benedetto Simone, Walter Mazzucco, Maria Rosaria Gualano, Antonella Agodi, Domenico Coviello, Francesca Dagna Bricarelli, Bruno Dallapiccola, Emilio Di Maria, Antonio Federici, Maurizio Genuardi, Liliana Varesco, Walter Ricciardi, Stefania Boccia, for the GENISAP Network1. The policy of public health genomics in Italy. *Health Policy* 110 (2013) 214– 219.

77. Ottini L, Silvestri V, Saieva C, Rizzolo P, Zanna I, Falchetti M, Masala G, Navazio AS, Graziano V, Bianchi S, Manoukian S, Barile M, Peterlongo P, D'Amico C, Varesco L, Tommasi S, Russo A, Giannini G, Cortesi L, Viel A, Montagna M, Radice P, Palli D. Association of low-penetrance alleles with male breast cancer risk and clinicopathological characteristics: results from a multicenter study in Italy. *Breast Cancer Res Treat.* 2013 Apr;138(3):861-8. doi: 10.1007/s10549-013-2459-4. Epub 2013 Mar 7.

78. Varesco L, Viassolo V, Viel A, Gismondi V, Radice P, Montagna M, Alducci E, della Puppa L, Oliani C, Tommasi S, Caligo MA, Vivinet C, Zuradelli M, Mandich P, Tibiletti MG, Cavalli P, Lucci Cordisco E, Turchetti D, Boggiani D, Bracci R, Bruzzi P, Bonelli L. Performance of BOADICEA and BRCAPRO genetic models and of empirical criteria based on cancer family history for predicting BRCA mutation carrier probabilities: a retrospective study in a sample of Italian cancer genetics clinics. *The BREAST*, in press. 2013 Dec;22(6):1130-5. doi: 10.1016/j.breast.2013.07.053. Epub 2013 Sep 5.

79. Battistuzzi L, Ciliberti R, Bruno W, Turchetti D, Varesco L, De Stefano F. Communication of clinically useful next-generation sequencing results to at-risk relatives of deceased research participants: toward active disclosure? *J Clin Oncol.* 2013 Nov 10;31(32):4164-5. doi: 10.1200/JCO.2013.52.1906. Epub 2013 Oct 7.

80. Censi F, Tosto F, Florida G, Marra M, Salvatore M, Baffico AM, Grasso M, Melis MA, Pelo E, Radice P, Ravani A, Rosatelli C, Resta N, Russo S, Seia M, Varesco L, Falbo V, Taruscio D. The Italian National External quality assessment program in molecular genetic testing: results of the VII round (2010-2011). *Biomed Res Int.* 2013;2013:739010. doi: 10.1155/2013/739010. Epub 2013 Jan 29.

81. Couch FJ, Wang X, McGuffog L, Lee A, Olswold C, Kuchenbaecker KB, Soucy P, Fredericksen Z, Barrowdale D, Dennis J, Gaudet MM, Dicks E, Kosel M, Healey S, Sinilnikova OM, Lee A, Bacot F, Vincent D, Hogervorst FB, Peock S, Stoppa-Lyonnet D, Jakubowska A; kConFab Investigators, Radice P, Schmutzler RK; SWE-BRCA, Domchek SM, Piedmonte M, Singer CF, Friedman E, Thomassen M; Ontario Cancer Genetics Network, Hansen TV, Neuhausen SL, Szabo CI, Blanco I, Greene MH, Karlan BY, Garber J, Phelan CM, Weitzel JN, Montagna M, Olah E, Andrulis IL, Godwin AK, Yannoukakos D, Goldgar DE, Caldes T, Nevanlinna H, Osorio A, Terry MB, Daly MB, van Rensburg EJ, Hamann U, Ramus SJ, Toland AE, Caligo MA, Olopade OI, Tung N, Claes K, Beattie MS, Southey MC, Imyanitov EN, Tischkowitz M, Janavicius R, John EM, Kwong A, Diez O, Balmaña J, Barkardottir RB, Arun BK, Rennert G, Teo SH, Ganz PA, Campbell I, van der Hout AH, van Deurzen CH, Seynaeve C, Gómez Garcia EB, van Leeuwen FE, Meijers-Heijboer HE, Gille JJ, Ausems MG, Blok MJ, Ligtenberg MJ, Rookus MA, Devilee P, Verhoef S, van Os TA, Wijnen JT; HEBON; EMBRACE, Frost D, Ellis S, Fineberg E, Platte R, Evans DG, Izatt L, Eeles RA, Adlard J, Eccles DM, Cook J, Brewer C, Douglas F, Hodgson S, Morrison PJ, Side LE, Donaldson A, Houghton C, Rogers MT, Dorkins H, Eason J, Gregory H, McCann E, Murray A, Calender A, Hardouin A, Berthet P, Delnatte C, Nogues C, Lasset C, Houdayer C, Leroux D, Rouleau E, Prieur F, Damiola F, Sobol H, Coupier I, Venat-Bouvet L, Castera L, Gauthier-Villars M, Léoné M, Pujol P, Mazoyer S, Bignon YJ; GEMO Study Collaborators, Złowocka-Perłowska E, Gronwald J, Lubinski J, Durda K, Jaworska K, Huzarski T, Spurdle AB, Viel A, Peissel B, Bonanni B, Melloni G, Ottini L, Papi L, Varesco L, Tibiletti MG, Peterlongo P, Volorio S, Manoukian S, Pensotti V, Arnold N, Engel C, Deissler H, Gadzicki D, Gehrige A, Kast K, Rhiem K, Meindl A, Niederacher D, Ditsch N, Plendl H, Preisler-Adams S, Engert S, Sutter C, Varon-Mateeva R, Wappenschmidt B, Weber BH, Arver B, Stenmark-Askmal M, Loman N, Rosenquist R, Einbeigi Z, Nathanson KL, Rebbeck TR, Blank SV, Cohn DE, Rodriguez GC, Small L, Friedlander M, Bae-Jump VL, Fink-Retter A, Rappaport C, Gschwandler-Kaulich D, Pfeiler G, Tea MK, Lindor NM, Kaufman B, Shimon Paluch S, Laitman Y, Skytte AB, Gerdes AM, Pedersen IS, Moeller ST, Kruse TA, Jensen UB, Vijai J, Sarrel K, Robson M, Kauff N, Mulligan AM, Glendon G, Ozcelik H, Ejlersen B, Nielsen FC, Jønson L, Andersen MK, Ding YC, Steele L, Foretova L, Teulé A, Lazaro C, Brunet J, Pujana MA, Mai PL, Loud JT, Walsh C, Lester J, Orsulic S, Narod SA, Herzog J, Sand SR, Tognazzo S, Agata S, Vaszko T, Weaver J, Stavropoulou AV, Buys SS, Romero A, de la Hoya M, Aittomäki K, Muranen TA, Duran M, Chung WK, Lasa A, Dorfling CM, Miron A; BCFR, Benitez J, Senter L, Huo D, Chan SB, Sokolenko AP, Chiquette J, Tihomirova L,

Friebel TM, Agnarsson BA, Lu KH, Lejbkovicz F, James PA, Hall P, Dunning AM, Tessier D, Cunningham J, Slager SL, Wang C, Hart S, Stevens K, Simard J, Pastinen T, Pankratz VS, Offit K, Easton DF, Chenevix-Trench G, Antoniou AC; CIMBA. Genome-wide association study in BRCA1 mutation carriers identifies novel loci associated with breast and ovarian cancer risk. *PLoS Genet.* 2013;9(3):e1003212. doi: 10.1371/journal.pgen.1003212. Epub 2013 Mar 27.

82. Ricci MT, Pennese L, Gismondi V, Perfumo C, Grasso M, Gennaro E, Bruzzi P and Varesco L. The FMR1 CGG repeat test is not a candidate pre-screening tool for identifying women with a high probability of being carriers of BRCA mutations. *Eur J Hum Genet.* 2014 Feb;22(2):280-2. doi: 10.1038/ejhg.2013.193. Epub 2013 Sep 25.

83. InSiGHT Collaborators (139) Application of a 5-tiered scheme for standardized classification of 2,360 unique mismatch repair gene variants in the InSiGHT locus-specific database. *Nat Genet.* 2014 Feb;46(2):107-15. doi: 10.1038/ng.2854. Epub 2013 Dec 22.

84. Grasso F, Giacomini E, Sanchez M, Degan P, Gismondi V, Mazzei F, Varesco L, Viel A, Bignami M. Genetic instability in lymphoblastoid cell lines expressing biallelic and monoallelic variants in the human MUTYH gene. *Hum Mol Genet.* 2014 Mar 6. [Epub ahead of print]

85. Osorio A, Milne RL, Kuchenbaecker K, Vaclová T, Pita G, Alonso R, Peterlongo P, Blanco I, de la Hoya M, Duran M, Díez O, Ramón Y Cajal T, Konstantopoulou I, Martínez-Bouzas C, Andrés Conejero R, Soucy P, McGuffog L, Barrowdale D, Lee A, Swe-Brca, Arver B, Rantala J, Loman N, Ehrencrona H, Olopade OI, Beattie MS, Domchek SM, Nathanson K, Rebbeck TR, Arun BK, Karlan BY, Walsh C, Lester J, John EM, Whittemore AS, Daly MB, Southey M, Hopper J, Terry MB, Buys SS, Janavicius R, Dorfling CM, van Rensburg EJ, Steele L, Neuhausen SL, Ding YC, Hansen TV, Jønson L, Ejlersen B, Gerdes AM, Infante M, Herráez B, Moreno LT, Weitzel JN, Herzog J, Weeman K, Manoukian S, Peissel B, Zaffaroni D, Scuvera G, Bonanni B, Mariette F, Volorio S, Viel A, Varesco L, Papi L, Ottini L, Tibiletti MG, Radice P, Yannoukakos D, Garber J, Ellis S, Frost D, Platte R, Fineberg E, Evans G, Lalloo F, Izatt L, Eeles R, Adlard J, Davidson R, Cole T, Eccles D, Cook J, Hodgson S, Brewer C, Tischkowitz M, Douglas F, Porteous M, Side L, Walker L, Morrison P, Donaldson A, Kennedy J, Foo C, Godwin AK, Schmutzler RK, Wappenschmidt B, Rhiem K, Engel C, Meindl A, Ditsch N, Arnold N, Plendl HJ, Niederacher D, Sutter C, Wang-Gohrke S, Steinemann D, Preisler-Adams S, Kast K, Varon-Mateeva R, Gehrig A, Stoppa-Lyonnet D, Sinilnikova OM, Mazoyer S, Damiola F, Poppe B, Claes K, Piedmonte M, Tucker K, Backes F, Rodríguez G, Brewster W, Wakeley K, Rutherford T, Caldés T, Nevanlinna H, Aittomäki K, Rookus MA, van Os TA, van der Kolk L, de Lange JL, Meijers-Heijboer HE, van der Hout AH, van Asperen CJ, Gómez Garcia EB, Hoogerbrugge N, Collée JM, van Deurzen CH, van der Luijt RB, Devilee P, Hebon, Olah E, Lázaro C, Teulé A, Menéndez M, Jakubowska A, Cybulski C, Gronwald J, Lubinski J, Durda K, Jaworska-Bieniek K, Johannsson OT, Maugard C, Montagna M, Tognazzo S, Teixeira MR, Healey S, Investigators K, Olswold C, Guidugli L, Lindor N, Slager S, Szabo CI, Vijai J, Robson M, Kauff N, Zhang L, Raurthy R, Fink-Retter A, Singer CF, Rappaport C, Geschwantler Kaulich D, Pfeiler G, Tea MK, Berger A, Phelan CM, Greene MH, Mai PL, Lejbkovicz F, Andrulis I, Mulligan AM, Glendon G, Toland AE, Bojesen A, Pedersen IS, Sunde L, Thomassen M, Kruse TA, Jensen UB, Friedman E, Laitman Y, Shimon SP, Simard J, Easton DF, Offit K, Couch FJ, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Benitez J. DNA Glycosylases Involved in Base Excision Repair May Be Associated with Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *PLoS Genet.* 2014 Apr 3;10(4):e1004256. doi: 10.1371/journal.pgen.1004256. eCollection 2014 Apr.

86. Quadri M, Vetro A, Gismondi V, Marabelli M, Bertario L, Sala P, Varesco L, Zuffardi O, Ranzani GN. APC rearrangements in familial adenomatous polyposis: heterogeneity of deletion lengths and breakpoint sequences underlies similar phenotypes. *Fam Cancer.* 2014 Aug 27. [Epub ahead of print]

87. Amanda B. Spurdle, Fergus J. Couch, Michael T. Parsons, Lesley McGuffog, Daniel Barrowdale, Manjeet K. Bolla, Qin Wang, Sue Healey, Rita Katharina Schmutzler, Barbara Wappenschmidt, Kerstin Rhiem, Eric Hahnen, Christoph Engel, Alfons Meindl, Nina Ditsch, Norbert Arnold, Hansjoerg Plendl, Dieter Niederacher, Christian Sutter, Shan Wang-Gohrke, Doris Steinemann, Sabine Preisler-Adams, Karin Kast, Raymonda Varon-Mateeva, Steve Ellis, Debra Frost, Radka Platte, Jo Perkins, D. Gareth Evans, Louise Izatt, Ros Eeles, Julian Adlard, Rosemarie Davidson, Trevor Cole, Giulietta Scuvera, Siranoush Manoukian, Bernardo Bonanni, Frederique Mariette, Stefano Fortuzzi, Alessandra Viel, Barbara Pasini, Laura Papi, Liliana Varesco, Rosemary Balleine, Katherine L. Nathanson, Susan M. Domchek, Kenneth Offit, Anna Jakubowska, Noralane Lindor, Mads Thomassen, Uffe Birk Jensen, Johanna Rantala, Åke Borg, Irene L. Andrulis, Alex Miron, Thomas v. O. Hansen, Trinidad Caldes, Susan L. Neuhausen, Amanda E. Toland, Heli Nevanlinna, Marco Montagna, Judy Garber, Andrew K. Godwin, Ana Osorio, Rachel E. Factor, Mary B. Terry, Timothy R. Rebbeck, Beth Y. Karlan, Melissa Southey, Muhammad Usman Rashid, Nadine Tung, Paul D P Pharoah, Fiona M Blows, Alison M Dunning, Elena Provenzano, Per Hall, Kamila Czene, Marjanka K Schmidt, Annegien Broeks, Sten Cornelissen, Senno Verhoef, Peter A. Fasching, Matthias W. Beckmann, Arif B. Ekici, Dennis J. Slamon, Stig E. Bojesen, Børge G. Nordestgaard, Sune F Nielsen, Henrik Flyger, Jenny Chang-Claude, Dieter Flesch-Janys, Anja Rudolph, Petra Seibold, Kristiina Aittomäki, Taru A. Muranen, Päivi Heikkilä, Carl Blomqvist, Jonine Figueroa, Stephen J. Chanock, Louise Brinton, Jolanta Lissowska, Janet E. Olson, Vernon S. Pankratz, Esther M. John, Alice S. Whittemore, Dee W. West, Ute Hamann, Diana Torres, Hans Ulrich Ulmer, Thomas Rüdiger, Peter Devilee⁸⁸, Robert A.E.M. Tollenaar⁸⁹, Caroline Seynaeve⁹⁰, Christi J. Van Asperen⁹¹, Diana M

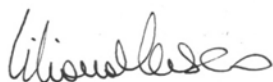
Eccles, William J Tapper, Lorraine Durcan, Louise Jones, Julian Peto, Isabel dos-Santos-Silva, Olivia Fletcher, Nichola Johnson, Miriam Dwek, Ruth Swan, Anita L Bane, Gord Glendon, Anna M. Mulligan, Graham G. Giles, Roger L. Milne, Laura Baglietto, Catriona McLean, Jane Carpenter, Christine Clarke, Rodney Scott, Hiltrud Brauch, Thomas Brüning, Yon-Dschun Ko, Angela Cox, Simon S. Cross, Malcolm W. R. Reed, Jan Lubinski, Katarzyna Jaworska-Bieniek, Katarzyna Durda, Jacek Gronwald, Thilo Dörk, Natalia Bogdanova, Tjong-Won Park-Simon, Peter Hillemanns, Christopher A. Haiman, Brian E. Henderson, Fredrick Schumacher, Loic Le Marchand, Barbara Burwinkel, Frederik Marme, Harald Surovy, Rongxi Yang, Hoda Anton-Culver, Argyrios Ziogas, Maartje J. Hoening, J. Margriet Collée, John W.M. Martens, Madeleine M.A. Tilanus-Linthorst, Hermann Brenner, Aida Karina Dieffenbach, Volke Arndt, Christa Stegmaier, Robert Winqvist, Katri Pylkäs, Arja Jukkola-Vuorinen, Mervi Grip, Annika Lindblom, Sara Margolin, Vijai Joseph, Mark Robson, Rohini Rau-Murthy, Anna González-Neira, José Ignacio Arias, Pilar Zamora, Javier Benítez, Arto Mannermaa, Vesa Kataja, Veli-Matti Kosma, Jaana M. Hartikainen, Paolo Peterlongo, Daniela Zaffaroni, Monica Barile, Fabio Capra, Paolo Radice, Soo-Hwang Teo, 142, Douglas F. Easton, Antonis C. Antoniou, Georgia Chenevix-Trench, and David E. Goldgar on behalf of ABCTB Investigators, EMBRACE Group, GENICA Network, HEBO Group and kConFab Investigators. Refined histopathological predictors of BRCA1 and BRCA2 mutation status: a large-scale analysis of breast cancer characteristics from the BCAC, CIMBA, and ENIGMA consortia. Breast Cancer Research, In press

88. Ottini L, Rizzolo P, Zanna I, Silvestri V, Saieva C, Falchetti M, Masala G, Navazio AS, Capalbo C, Bianchi S, Manoukian S, Barile M, Peterlongo P, Caligo MA, Varesco L, Tommasi S, Russo A, Giannini G, Cortesi L, Cini G, Montagna M, Radice P, Palli D. Association of SULT1A1 Arg213His polymorphism with male breast cancer risk: results from a multicenter study in Italy. Breast Cancer Res Treat. 2014 Nov 11. [Epub ahead of print]

Genova, 19 novembre 2014

In fede,

Liliana Varesco



Autorizzo al trattamento dei dati personali D.Lgs.196/2003