

CURRICULUM VITAE

FORMATO EUROPEO PER IL CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome e Cognome

Fiorenza Soli

Incarico attuale

Dirigente medico – Servizio di genetica medica- U.O. Multizonale,
Laboratorio di patologia clinica, APSS, Trento

Da gennaio 2015 titolare di incarico di alta professionalità nell'ambito della
oncogenetica

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2000-2003 Dottorato di Ricerca di Neurobiologia (Università di
Modena)

1996-2000 Specializzazione in Genetica medica (Università di
Verona) (attività di laboratorio – biologia molecolare- che clinica –
consulenza genetica)

1996 Laurea in Medicina e Chirurgia (Università di Modena)

ESPERIENZA LAVORATIVA

• Date (da – a)

Da gennaio 2009 ad oggi assunzione in qualità di medico genetista a tempo
indeterminato c/o APSS Trento

Maggio 2008 – dicembre 2009 di incarico libero-professionale (ore 30/settimanali)
presso il Servizio di Genetica medica dell'AUSL di Imola (BO).

Maggio 2007 – maggio 2008 incarico libero-professionale (ore 8/settimanali) presso la
Struttura Semplice di Genetica Clinica dell'Arcispedale S. Anna , Reggio Emilia

Gennaio 2007 – aprile 2008 incarico libero-professionale (ore 20/settimanali) presso il
Servizio di Genetica medica dell'AUSL di Imola (BO).

Aprile 2005 – settembre 2005 contratto libero-professionale presso APSS Trento
(attività di consulenza prenatale, postnatale, sindromologica e teratologica)

Gennaio 2005 – giugno 2006 di incarico libero-professionale (ore 15/settimanali)
presso il Servizio di Genetica Medica dell'AUSL di Imola (BO) attività di consulenza
prenatale, postnatale, sindromologica e teratologica.

aprile 2004, settembre 2004 contratto libero-professionale presso APSS Trento (attività
di consulenza prenatale, postnatale, sindromologica e teratologica)

Marzo 2004 – agosto 2005 borsa di studio per l'attività di genetica clinica
dismorfologica c/o U-O- NPI, Ospedale di Fano (PU)

Gennaio 2003-febbraio 2003 corso di approfondimento delle tecniche di analisi di
biologia molecolare (microsatelliti e linkage) presso il Laboratorio di immunogenetica
- Prof. F. Cucca, Ospedale Microcitemico di Cagliari

aprile 2002, settembre 2002 contratto libero-professionale presso APSS Trento (attività
di consulenza prenatale, postnatale, sindromologica e teratologica)

Febbraio 2001-settembre 2001 contratto libero-professionale con APSS Trento per il
progetto: "Informatizzazione su sito web dei casi clinici di dismorfologia senza
diagnosi"

MADRELINGUA

italiano

ALTRE LINGUE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

*Con computer, attrezzature
specifiche, macchinari, ecc.*

ALTRO (PARTECIPAZIONE A
CONVEGNI, SEMINARI,
PUBBLICAZIONI,
COLLABORAZIONI A RIVISTE, ECC.
ED OGNI ALTRA INFORMAZIONE
CHE IL COMPILANTE RITIENE
DI DOVER PUBBLICARE)

INGLESE

eccellente
eccellente
buono

Ottima conoscenza dell'ambiente operativo Windows e dei programmi di uso generale, ottima conoscenza di Internet e dei databases attualmente disponibili in ambito genetico, sia clinico che molecolare

Relazioni

- 13/11/2019** Relatrice alla tavola rotonda "Update sulle patologie oncologiche femminili", (Trento)
- 08/10/2019** relatrice al convegno "Periplo e il territorio: le reti oncologiche regionali: prospettive e criticità", Trento
- 18/05/2019 Relatrice al seminario "Genomica e Ricerca Traslazionale in Oncologia: quali prospettive per il Trentino-Alto Adige", (Trento).
- 01/12/2018 Relatrice al seminario "Conoscere per Curare: Malattie rare in età adulta", APSS, (Trento)
- 15/11/2018 Relatrice all'incontro "Genetica e donna" (Trento)
- 10/04/2018 Relatrice all'incontro con la popolazione. "Caso o genetica? Conosciamo i tumori" (Trento)
- 16/03/2018** relatrice al convegno "Melanoma in Trentino Alto Adige" (Trento).
- 29/11/17 Moderatrice** alla Tavola rotonda su "Update delle patologie oncologiche femminili: mammella e ovaio", Trento
- 15/04/2016** "relatrice al convegno UPDATE 2016: le malattie genetiche" (Trento)
- 28-02-2015** relatrice al convegno "La consulenza genetica e dintorni...." . Giornata trentina delle malattie rare" . (Trento)
- 13/12/2014** relatrice al convegno "Fertilità e dintorni 2.0 Il congresso del centro provinciale per la PMA del Trentino" (Arco).
- 02/02/2013** relatrice al convegno "La senologia in provincia di Trento: tra screening organizzato e spontaneo" (Trento)
- 01/02/2013** relatrice al convegno "Neuromuscular Trentino Alto Adige" (Trento)
- 05/10/2012** relatrice al convegno "Patologie congenite del rene e del tratto urinario" (Trento)
- 08/05/2010 2010** relatrice al convegno "Lo screening: dal preconcezionale all'età evolutiva" (Trento)
- 13/03/2010** relatrice al convegno "Conoscere per assistere" (Trento)
- 2005** relatrice all'evento formativo "Percorsi assistenziali nelle sindromi rare microcitogenetiche: S.di Prader-Willi, S.di Angelmann e S.di Williams" (Imola, BO)
- 2002** relatrice al Convegno "Nuovi strumenti di ricerca e di intervento nell'autismo e nei disturbi pervasivi dello sviluppo" (Modena)
- 2001** relatrice al "Corso di Formazione in biologia molecolare in endocrinologia pediatrica 2001-2002" (Milano)

Attività didattica agli studenti del corso di Laurea in Medicina e chirurgia, Università di Trento:

- lezioni di oncogenetica, malattie mitocondriali e malattie da difetti dell'imprinting
- tecniche di diagnosi prenatale

Attività didattica agli studenti del corso di Laurea per Assistente sanitaria" Università di Verona

Corsi in meet

22-24/11/2023 “Secondo congresso AIFET”

09/12/2021 “Da Privacy by default a Privacy by Design”

14-17/12/2021 Corso BLSA

01/12/2021 “Patologie neurologiche e neurodegenerative: approcci molecolari e terapeutici”

24/11/2021 “BRCA breast cancer awareness : Implementare il test germinale BRCA nelle pazienti con carcinoma metastatico triplo negativo”

01/06/2021 “Prevenzione, cura, riabilitazione: terapie termali tra attualità e prospettive future”

Partecipazioni a corsi/convegni in presenza

- 28/10/2024 “Dall’Health technology assessment (HTA) alla medicina di laboratorio basata sulle prove di efficacia (EBLM) Corso-pre-congressuale SIPMEL” Riva d/Garda
- 19/01/2024 "Alla ricerca di un figlio". Raccomandazioni per coppie con un progetto di famiglia”, Trento
- 09/10/2023 “Aggiornamenti In Diagnostica Neuroimmunologica e Liquorale” Riva d/Garda
- 29/04/2023 “convegno Melanoma”, Trento
- 07/10/2022 “Focus miopatie: dal sospetto clinico alla presa in carico multidisciplinare”, Trento
- 25/01/2020 Nutrizione e tumori. Tra falsi miti e realtà. Trento
- 19/09/2019 The Healthy BRCA carrier – sorveglianza e prevenzione del tumore della mammella e dell’ovaio nella donna ad alto rischio. Padova
- 21/06/2019 La diagnostica delle frazioni emoglobiniche tra incroci di ruoli e competenze. Santorso (VI).
- 25/05/2019 Convegno “Approccio clinico-terapeutico alla neurofibromatosi di tipo 1 (NF1). Novità su un antica malattia rara”, Bressanone
- 10 aprile 2019 Genetica e genomica in Oncologia. Bologna
- 08/03/2019 Oncofertilità, il percorso APSS per la preservazione della fertilità nelle donne con neoplasia mammaria Trento
- 30/11/2017"Nuove frontiere terapeutiche nel carcinoma dell'ovaio: oncologia e chirurghi a confronto", Feltre (BL).
- 05/04/2017 "Quarto congresso provinciale del Comitato Scientifico AIC Trentino", Trento.
- 22/03/2017 "Screening prenatale sangue materno e diagnosi invasiva/4", Trento
- 03/02/2017 "Minicorso pratico sulla interpretazione delle varianti nei geni BRCA", Milano.
- 30/11/2016 “Patologie femminili: attualità, scenari futuri e algoritmi diagnostico terapeutici, Trento
- 21/11/2016 "Malattia di Parkinson e parkinsonismi genetici in Trentino”, Levico (TN)
- 23/03/2015 “Women's Cancer today” , Verona
- 30-31/10/2014 “Convegno SIGU "Il sequenziamento di nuova generazione". Bologna
- 16/05/2014 "Aggiornamenti in campo riproduttivo e prenatale", Bologna.
- 19/10/2012" Sindrome della morte inaspettata del feto", Rovereto (TN)
- 13/10/2012 "Teleangectasia emorragica ereditaria" 12^ riunione nazionale dei pazienti, Crema.
- 27/09/2012 “Qualità in genetica”. Riunione congiunta SIGU Sanità. Bologna.
- 22/09/2012 "Neoplasia epiteliale dell'ovaio: dalla ricerca alla clinica". Trento.
- 12/05/2012 "Diagnosi prenatale non invasiva: tra probabilità e certezze". Carpi (MO).

- 02/03/2012 "Morte improvvisa del giovane". Rovereto (TN).
- 10-11/02/2012 "Studiando il sangue: verso la medicina personalizzata". Verona.
- 05/10/2011 "Il Buon uso delle cellule staminali" Trento
- 07/05/2011 "Primo corso sulle malattie metaboliche curabili" Bolzano
- 21/04/2011 "La rianimazione cardiopolmonare di base e la defibrillazione precoce – BLS-D" Trento
- 01/04/2011 "XXIV Convegno IMER Condizioni malformative oculari" Bologna
- 21/01/2014 "14° Incontro di Genetica Oncologica" Bologna
- 18-19/11/2010 "Convegno sui TUMORI EREDITARI: dalla biologia molecolare al trattamento", Modena
- 14-17/10/2010 "XIII Congresso Nazionale SIGU" Firenze
- 14/10/2010 Corso di aggiornamento "XIII Congresso Nazionale SIGU", Firenze.
- 29/09/2010 "1° Simposio del Progetto Interreg IV "Terapia per i bambini farfalla", Bolzano
- 15/05/2010 Convegno "Fertilità e dintorni", Riva (TN)
- 23/01/2010 "La prevenzione primaria odontoiatrica nell'età evolutiva", Trento
- 29/01/2010 "Incontro di Genetica Clinica" Trento
- 20/03/2010 Convegno "Prolattina ed infertilità; sindrome da iperstimolazione ovarica. Linee guida diagnostiche e terapeutiche- PMA", Arco (TN)
- 10/04/2010 Convegno "1a Giornata per la FSHD: presentazione del Registro nazionale per la malattia", Modena.
- 16/04/2010 Simposio "Lo Screening per le anomalie cromosomiche nel I trimestre", Rovereto (TN).
- 09/10/2009 "Diagnosi delle malattie genetiche e delle malformazioni del feto (Lugo Vicentino Thiene, VI)
- 2009 XXII Congresso IMER (Registro delle Malformazioni Congenite dell'Emilia Romagna), Bologna
- 2008 1° Corso di Formazione "Introduzione alle displasie scheletriche", Bologna
- 2008 Giornata di Aggiornamento su "Approccio integrato al bambino e all'adolescente con sindrome da delezione del cromosoma 22", Bologna
- 2008 XXI Congresso IMER (Registro delle Malformazioni Congenite dell'Emilia Romagna), Bologna
- 2005 Congresso "New advances in early prenatal diagnosis", Modena
- 2004 "La valutazione della sicurezza in fitoterapia", Verona
- 2004 La diagnosi precoce del cancro colon-retto", Trento,
- 2004 Corso satellite SIGU: "Consulenza genetica prenatale", Pisa,
- 2003 Autismo: dalla ricerca alla pratica clinica", ISS, Roma
- 2003 Corso satellite SIGU: "Genetica del ritardo mentale", Verona
- 2003 Corso in "Automazione dei test genetici e nuove prospettive nella diagnosi genomica prenatale", ICP, Milano
- 2002 International Symposium on "Prenatal diagnosis of embryo-fetal sex: clinical implications", Modena
- 2002 II Corso di aggiornamento in genetica clinica, Genova
- 2001 IV Congresso Nazionale SIGU, Orvieto
- 2001 Seminario di studio dei metodi ADI e ADOS (autismo), Pordenone
- 2001 Autismo e disturbi generalizzati dello sviluppo: il sistema territoriale e i modelli di intervento dei servizi territoriali", Reggio Emilia
- 2001 Sindromi autistiche e Sindrome di Rett: cause e cure", Siena
- 2000 Congresso ESHG, Amsterdam, Olanda

- 2000 Congresso PKD, Leyden, Olanda
- 2000 II Corso residenziale di Genetica Clinica, Sestri Levante
- 1999 II Congresso Nazionale SIGU, Orvieto
- 1997 XII Congresso Nazionale FISME", Spoleto

Corsi FAD

25/01/2025 “L'atassia di Friedreich come paradigma di multidisciplinarietà: dalla diagnosi alla valutazione clinica e presa in carico”.

20/12/2024 “Approccio diagnostico del deficit di GH”

16/12/2024 “Acquisizione Di Competenze Per L'utilizzo Del Nuovo Software Invitrolis (Ivli) Presso I Laboratori Dell'azienda Provinciale Per I Servizi Sanitari Di Trento - Utilizzatori Finali”

12/06/2024 «Choosing Wisely Italy: uno strumento per migliorare l'appropriatezza e la qualità delle cure”

06/06/2024 “Deontologia e comunicazione: un connubio fondamentale per il rapporto medico-paziente”

28/05/2024 “tecniche di insegnamento clinico”

04/04/2024 “Microbioma e microbiota nel sano e nel malato» Obiettivi nazionali: Applicazione nella pratica quotidiana dei principi e delle procedure dell'evidence based practice (ebm - ebn - ebp)”

19/01/2024 "Alla ricerca di un figlio". Raccomandazioni per coppie con un progetto di famiglia”

20/09/2023 “La sicurezza aziendale in ambito ospedaliero: gestione del rischio, prevenzione e protezione”

14/08/2023 “La radioprotezione”

26/07/2023 “La popolazione transgender: dalla salute al diritto”

21/07/2023 “Il tromboembolismo nell'epoca COVID-19»”

06/12/2022 “Sicurezza e interventi di emergenza negli ambienti di lavoro”

04/10/2022 “La radioprotezione ai sensi del D.Lgs. 101/2020 per medici e odontoiatri”

11/08/2022 “La sicurezza aziendale in ambito ospedaliero: gestione del rischio, prevenzione e protezione”

19/01/2022 «Gestione delle infezioni delle vie respiratorie superiori in medicina generale in epoca COVID-19»

05/01/2022 «La violenza nei confronti degli operatori sanitari»

27/12/2021 “Formazione per preposti ai sensi del D.Lgs. 81/2008 - Aggiornamento annuale per i Rappresentati dei Lavoratori per la Sicurezza dell'APSS”

15/12/2021 “La protezione dei dati personali: rischi e misure di sicurezza”

30/11/2021 “Etica e integrità, strumenti per muoversi con consapevolezza in APSS”

14/06/2021 “I disturbi del neurosviluppo e psicopatologici dell'età evolutiva: buone pratiche e linee-guida per la diagnosi e il trattamento”

“L'uso dei farmaci nella COVID-19”

13/10/2020 “Vaccinazioni 2020: efficacia, sicurezza e comunicazione”

26/09/2020: “Antimicrobico-resistenza (AMR): l'approccio One Health”

13/07/2020 – 30/11/2020 Corso FAD sulla SICUREZZA: Formazione generale e specifica dei lavoratori dell'APSS classificati ad altro rischio ai sensi del D.LGS. 81/08 e degli accordi di conferenza Stato Regioni n. 221/2011 e n. 128/2016

Pubblicazioni

1. Gehin C, Lone MA, Lee W, Capolupo L, Ho S, Adeyemi AM, Gerkes EH, Stegmann AP, López-Martín E, Bermejo-Sánchez E, Martínez-Delgado B, Zweier C, Kraus C, Popp B, Strehlow V, Gräfe D, Knerr I, Jones ER, Zamuner S, Abriata LA, Kunnathully V, Moeller BE, Vocat A, Rommelaere S, Bocquete JP, Ruchti E, Limoni G, Van Campenhoudt M, Bourgeat S, Henklein P, Gilissen C, van Bon BW, Pfundt R, Willemsen MH, Schieving JH, Leonardi E, Soli F, Murgia A, Guo H, Zhang Q, Xia K, Fagerberg CR, Beier CP, Larsen MJ, Valenzuela I, Fernández-Álvarez P, Xiong S, Śmigiel R, López-González V, Armengol L, Morleo M, Selicorni A, Torella A, Blyth

- M, Cooper NS, Wilson V, Oegema R, Herenger Y, Garde A, Bruel AL, Tran Mau-Them F, Maddocks AB, Bain JM, Bhat MA, Costain G, Kannu P, Marwaha A, Champaigne NL, Friez MJ, Richardson EB, Gowda VK, Srinivasan VM, Gupta Y, Lim TY, Sanna-Cherchi S, Lemaitre B, Yamaji T, Hanada K, Burke JE, Jakšić AM, McCabe BD, De Los Rios P, Hornemann T, D'Angelo G, Gennarino VA. CERT1 mutations perturb human development by disrupting sphingolipid homeostasis. *J Clin Invest*. 2023 May 15;133(10):e165019. doi: 10.1172/JCI165019. PMID: 36976648; PMCID: PMC10178846.
2. Franceschi R, Stringari G, Soli F, Pedrolli A, Maines E. Newborn with cleidocranial dysplasia. *Skeletal Radiol*. 2022 Dec;51(12):2351-2352. doi: 10.1007/s00256-022-04095-5. Epub 2022 Jun 21. PMID: 35727340.
 3. : Franceschi R, Stringari G, Soli F, Pedrolli A, Maines E. Newborn with abnormality of the clavicle. *Skeletal Radiol*. 2022 Dec;51(12):2321-2322. doi: 10.1007/s00256-022-04096-4. Epub 2022 Jun 21. PMID: 35727339.
 4. Picci-Sparascio F, Micale L, Torres B, Guida V, Consoli F, Torrente I, Onori A, Frustaci E, D'Asdia MC, Petrizzelli F, Bernardini L, Mancini C, Soli F, Cociadiferro D, Guadagnolo D, Mastromoro G, Putotto C, Fontana F, Brunetti-Pierri N, Novelli A, Pizzuti A, Marino B, Digilio MC, Mazza T, Dallapiccola B, Ruiz-Perez VL, Tartaglia M, Castori M, De Luca A. Clinical variability in DYNC2H1-related skeletal ciliopathies includes Ellis-van Creveld syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2023 Apr;31(4):479-484. doi: 10.1038/s41431-022-01276-7. Epub 2023 Jan 4. PMID: 36599940; PMCID: PMC10133340.
 5. : Innella G, Fortunato C, Caleca L, Feng BJ, Carroll C, Parsons MT, Miccoli S, Montagna M, Calistri D, Cortesi L, Pasini B, Manoukian S, Giachino D, Matricardi L, Foti MC, Zampiga V, Piombino C, Barbieri E, Lutati FV, Azzolini J, Danesi R, Arcangeli V, Caputo SM, Boutry-Kryza N, Goussot V, Hiraki S, Richardson M; Hereditary Breast/Ovarian Cancer IOV network (HBOC IOVnet); Ferrari S, Radice P, Spurdle AB, Turchetti D. Atypical cancer risk profile in carriers of Italian founder BRCA1 variant p.His1673del: Implications for classification and clinical management. *Cancer Med*. 2024 Aug;13(16):e70114. doi: 10.1002/cam4.70114. Erratum in: *Cancer Med*. 2024 Dec;13(23):e70464. doi: 10.1002/cam4.70464. PMID: 39194334; PMCID: PMC11350839.
 6. Maines E, Franceschi R, Martinelli D, Soli F, Lepri FR, Piccoli G, Soffiati M. Hypoglycemia due to PI3K/AKT/mTOR signaling pathway defects: two novel cases and review of the literature. *Hormones (Athens)*. 2021 Dec;20(4):623-640. doi: 10.1007/s42000-021-00287-1. Epub 2021 Apr 20. PMID: 33876391.
 7. : Iodice A, Giannelli C, Soli F, Riva A, Striano P. Myoclonic epilepsy of infancy related to YWHAG gene mutation: towards a better phenotypic characterization. *Seizure*. 2022 Jan;94:161-164. doi: 10.1016/j.seizure.2021.12.002. Epub 2021 Dec 8. PMID: 34915349.
 8. Riva M, Martorana D, Uliana V, Caleffi E, Boschi E, Garavelli L, Ponti G, Sangiorgi L, Graziano C, Bigoni S, Rocchetti LM, Madeo S, Soli F, Grosso E, Carli D, Goldoni M, Pisani F, Percesepe A. Recurrent NF1 gene variants and their genotype/phenotype correlations in patients with Neurofibromatosis type I. *Genes Chromosomes Cancer*. 2022 Jan;61(1):10-21. doi: 10.1002/gcc.22997. Epub 2021 Sep 3. PMID: 34427956; PMCID: PMC9291954.
 9. Tannorella P, Calzari L, Daolio C, Mainini E, Vimercati A, Gentilini D, Soli F, Pedrolli A, Bonati MT, Larizza L, Russo S. Germline variants in genes of the subcortical maternal complex and Multilocus Imprinting Disturbance are associated with miscarriage/infertility or Beckwith-Wiedemann progeny. *Clin Epigenetics*. 2022 Mar 22;14(1):43. doi: 10.1186/s13148-022-01262-2.

PMID: 35317853; PMCID: PMC8941822.

10. Aspromonte MC, Bellini M, Gasparini A, Carraro M, Bettella E, Polli R, Cesca F, Bigoni S, Boni S, Carlet O, Negrin S, Mammi I, Milani D, Peron A, Sartori S, Toldo I, Soli F, Turolla L, Stanzial F, Benedicenti F, Marino-Buslje C, Tosatto SCE, Murgia A, Leonardi E. Characterization of intellectual disability and autism comorbidity through gene panel sequencing. *Hum Mutat.* 2020 Jun;41(6):1183. doi: 10.1002/humu.24012. Epub 2020 Mar 20. Erratum for: *Hum Mutat.* 2019 Sep;40(9):1346-1363. doi: 10.1002/humu.23822. PMID: 32400065.
11. Characterization of intellectual disability and autism comorbidity through gene panel sequencing". Aspromonte MC^{1,2}, Bellini M^{1,2}, Gasparini A³, Carraro M³, Bettella E^{1,2}, Polli R^{1,2}, Cesca F^{1,2}, Bigoni S⁴, Boni S⁵, Carlet O⁶, Negrin S⁶, Mammi I⁷, Milani D⁸, Peron A^{9,10}, Sartori S¹¹, Toldo I¹¹, Soli F, Turolla L¹³, Stanzial F¹⁴, Benedicenti F¹⁴, Marino-Buslje C¹⁵, Tosatto SCE^{3,16}, Murgia A^{1,2}, Leonardi E^{1,2}. *Hum Mutat.* 2019 Sep;40(9):1346-1363. doi: 10.1002/humu.23822. Epub 2019 Aug 2.
12. "Small supernumerary marker chromosomes: a legacy of trisomy rescue?" Kurtas NE, Xumerle L, Leonardelli L, Delledonne M, Brusco A, Chrzanoska K, Schinzel A, Larizza D, Gueneri S, Natacci F, Bonaglia MC, Reho P, Manolakos E, Mattina T, Soli F, Provenzano A, Al-Rikabi AH, Errichiello E, Nazaryan-Petersen L, Giglio S, Tommerup N, Liehr T, Zuffardi O. *Hum Mutat.* 2019 Feb;40(2):193-200. doi: 10.1002/humu.23683. Epub 2018 Nov 22
13. Margoni M, Soli F, Sangalli A, Bellizzi M, Cecchini E, Buganza M. *J Clin Neurosci.* 2017 Sep;43:175-177. doi: 10.1016/j.jocn.2017.05.025. Epub 2017 Jun 7. A novel mutation in ABCD1 unveils different clinical phenotypes in a family with adrenoleukodystrophy
14. "Frequency of estrogen receptor (ER)-negative, progesterone receptor (PR)-negative, and HER2-negative invasive breast cancer, the so-called triple-negative phenotype: a population-based study from Trentino, North East Italy", Giuliani S¹, Leonardi E, Aldovini D, Bernardi D, Pellegrini M, Soli F, Ferro A, Dalla Palma P, Decarli N, Barbareschi M, *Pathologica.* 2012 Jun;104(3):93-7.
15. "De novo unbalanced translocations in Prader-Willi and Angelman syndrome might be the reciprocal product of inv dup(15)s". Rossi E, Giorda R, Bonaglia MC, Candia SD, Grechi E, Franzese A, Soli F, Rivieri F, Patricelli MG, Saccilotto D, Bonfante A, Giglio S, Beri S, Rocchi M, Zuffardi O. *PLoS One.* 2012;7(6):e39180
16. "Clinical histories and molecular characterization of two afibrinogenemic patients: insights into clinical management.". Grandone E, Tiscia G, Cappucci F, Favuzzi G, Santacroce R, Pisanelli D, Soli F, Legnani C, Rizzo MA, Palareti G, Margaglione M. *Haemophilia.* 2012 Jan;18(1):e16-8.
17. "Mowat-Wilson syndrome: facial phenotype changing with age: study of 19 Italian patients and review of the literature". Garavelli L, Zollino M, Mainardi PC, Gurrieri F, Rivieri F, Soli F, Verri R, Albertini E, Favaron E, Zignani M, Orteschi D, Bianchi P, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Wischmeijer A, Turchetti D, Pompili E, Gnoli M, Cocchi G, Mazzanti L, Bergamaschi R, De Brasi D, Sperandeo MP, Mari F, Uliana V, Mostardini R, Cecconi M, Grasso M, Sassi S, Sebastio G, Renieri A, Silengo M, Bernasconi S, Wakamatsu N, Neri G. *Am J Med Genet A.* 2009 Feb 1;149A(3):417-26.
18. "A new family with Townes-Brocks (MIM 107480) and a novel SALL1 mutation: clinical features". Autore/Co-Autori: L. Garavelli, E. Albertini, R. Verri, E. Guareschi, F. Monti, F. Monti, F. Rivieri, F. Soli, S. Errico, S. Unger, A. Superti-Furga, J. Kohlhase, *Genetic counselling.* 2009, Volume 20, N 1
19. "Holt-Oram syndrome associated with anomalies of the feet", Garavelli L, De Brasi D, Verri R, Guareschi E, Cariola F, Melis D, Calcagno G, Salvatore F,

- Unger S, Sebastio G, Albertini G, Rivieri F, Soli F, Superti-Furga A, Gentile M. Am J Med Genet A. 2008 May 1;146A(9):1185-9.
20. "A retrospective analysis of clinical prenatal counselling activity performed by two clinical medical genetics centers in Emilia Romagna region, Italy (2000-2006)" Rivieri F., Rosato S., Astolfi A., Baroncini A., Bigoni S., Sani G., Sensi A., Soli F., Calzolari E., Calabrese. Eur J Hum Genet . 2008 May 16, Suppl 2 European Human Genetics Conference 2008, Barcelona. .
 21. "Terminal osseous dysplasia with pigmentary defects: clinical description of a new family." Baroncini A, Castelluccio P, Morleo M, Soli F, Franco B. Am J Med Genet A. 2007 Jan 1;143(1):51-
 22. "Survival of male patients with incontinentia pigmenti carrying a lethal mutation can be explained by somatic mosaicism or Klinefelter syndrome", Kenwick S, Woffendin H, Jakins T, Shuttleworth SG, Mayer E, Greenhalgh L, Whittaker J, Rugolotto S, Bardaro T, Esposito T, D'Urso M, Soli F, Turco A, Smahi A, Hamel-Teillac D, Lyonnet S, Bonnefont JP, Munnich A, Aradhya S, Kashork CD, Shaffer LG, Nelson DL, Levy M, Lewis RA; International IP Consortium. Am J Hum Genet. 2001 Dec;69(6):1210-7.

Socia SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) dal 1998

Socia AIFET (Associazione per lo studio dei tumori gastrointestinali) dal 2022

Socia SIPMEL (Società Italiana di Patologia Clinica e Medicina di Laboratorio) dal 2023