

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **MATTINA TERESA**
VEDOVA, 2 FIGLIE

Indirizzo **VIA MAGANUCO 1 95021 ACICASTELLO (CT) ITALIA**

Telefono **+39 095 276651**

Fax **+39 95 3782450**

E-mail **mattina@hotmail.it**

Nazionalità Italiana

Data di nascita CATANIA 20 GENNAIO 1952

ATTIVITÀ LAVORATIVA ATTUALE

DA MARZO 2021 AMBULATORIO DI GENETICA MEDICA PRESSO POLICLINICO MORGAGNI CATANIA
DA GENNAIO 2021 FA PARTE DEL COMITATO SCIENTIFICO DELLA FONDAZIONE MORGAGNI CATANIA

DAL 30.11. 2020 IN QUIESCENZA CON L'UNIVERSITÀ DI CATANIA E CON L'AZIENDA POLICLINICO UNICT

Docente di Genetica Medica Università di Catania fino al 30.11.2020

Per Corsi di Laurea:

Scuole di specializzazione (vedi oltre attività didattica)

Dirigente medico di Genetica medica

Responsabile del

- *Centro di Riferimento per la Genetica, HUB Sicilia Orientale*
- *Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare: Malformazioni Congenite Cromosomopatie e Sindromi Genetiche*
- *Centro per la Certificazione di Malattie Rare Registro Regionale*
- *Centro Prescrittore*
- *Centro di Riferimento per la prevenzione del cancro ereditario della Mammella e della prostata.*

ESPERIENZA LAVORATIVA

- *Date (da A.A. 2004-2005 al 2019-2020)*
- *Direttore della Scuola di specializzazione in genetica medica Università di Catania*

- Date (da 01.11.00 – al 31.10.2020)
 - Date (da 13.09.94 – a 31.10.00)
- Date (da 01.08.1980– a 13.09.94)
- Date (da 01.08.1980– a 13.09.94)

Date (da 01.08.1980– al 30.11.2020i)

- Professore associato settore MED 03 Genetica Medica Università di Catania
- Professore associato settore Pediatria Università di Catania
- Ricercatore universitario settore Pediatria Università di Catania
- Medico interno con compiti assistenziali Università di Catania
- Attività assistenziale svolta con responsabilità crescente in relazione al ruolo presso il Policlinico di Catania

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da 1984– a 1988)
 - Qualifica conseguita
- Date (da 1976– a 1979)
 - Qualifica conseguita
- Date (da 1970– a 1976)
 - Qualifica conseguita
- Corso di Specializzazione in Genetica Medica Università di Catania
- Specialista in Genetica Medica 50/50 lode
- Corso di Specializzazione in Clinica Pediatrica Università di Catania
- Specialista in Clinica Pediatrica 50/50 lode
- Corso di laurea in Medicina e Chirurgia Università di Catania
- Dottore in Medicina e Chirurgia 110/100 lode

STAGES ALL'ESTERO:

Luglio-agosto 1976 Medico interno divisione di Pediatria S. Vincent's Hospital New York
 Settembre-Ottobre 1976 Medico interno volontario presso Divisione di Genetica Dip. Pediatria Mnt Sinai Hospital New York
 Novembre 1979-Gennaio 1981 Registrar presso divisione di Genetica Welsh National School Medicine Cardiff
 02.02.1981-01.07.1981 attività di ricerca presso Genetica Medica Est Birmingham Hosp. sponsorizzata dalla East Birmingham Health Authority.
 Marzo-Aprile 1982 supplenza come citogenetista presso divisione di Genetica Welsh National School Medicine Cardiff
 Novembre 1990 frequenza presso Genetica Medica Est Birmingham Hosp. per la messa a punto delle tecniche FISH.

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Dal 1994 al 2000 docente di Clinica Pediatrica
- Dall'anno 2000 docente di Genetica Medica Università di Catania
- Dall'anno accademico 2004-2005 al 30.11.2020 Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica indirizzo medico e indirizzo biologico.
- Dall'anno 1999 e cioè dalla sua costituzione, al 2001, ha fatto parte del corpo docente del Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche dell'Età Evolutiva XV e XVI ciclo, svolgendo anche funzione di tutor.
- Dall'anno 2001 al 2008-2011 è stata coordinatore del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva dal XVII al XXIV ciclo
- Dal 2010 ha contribuito alla nuova costituzione del Dottorato di Ricerca Internazionale in Biomedicina traslazionale XXVI ciclo, della Scuola Superiore dell'Università di Catania nato dalla fusione con altri corsi di dottorato e fa parte del corpo docente.
- Ha svolto attività didattica e tutoraggio per la Scuola Superiore di Catania
- Ha svolto attività didattica e tutoraggio per la Facoltà di scienza della formazione corso di laurea in scienze e Tecniche psicologiche. Enna.

È stata titolare di numerosi incarichi di insegnamento presso Università di Catania in Medicina e chirurgia per corsi di laurea e di specializzazione

Per le Scuole di Specializzazione:

- Genetica Medica (indirizzo medico e indirizzo biologico) che ha Diretto dal 2004-2005 al 2019-2020
- Andrologia
- Biochimica clinica
- Dermatologia e Venereologia
- Ematologia
- Endocrinologia e Malattie del Metabolismo
- Farmacia Ospedaliera
- Farmacologia e scienza del farmaco
- Farmacologia e Tossicologia Clinica
- Gastroenterologia
- Ginecologia e Ostetricia
- Nefrologia
- Neurologia
- Neuropsichiatria Infantile
- Oncologia
- Ortognatodonzia
- Ostetricia
- Pediatria
- Psichiatria

e Corsi di Laurea Breve in

- Infermieristica
- Fisioterapia
- Ostetricia
- Tecniche di Laboratorio Biomedico
- Audioprotesi

Citogenetica

- Per la Scuola di Specializzazione in Biochimica clinica
- Per il Corso di Laurea Breve in Tecniche di Laboratorio Biomedico

ATTIVITÀ ASSISTENZIALE

1. Dal 1982 la Prof. Mattina svolge attività di assistenza per i pazienti affetti da malattie genetiche afferenti al Dipartimento di Pediatria e ad altre strutture dell'Azienda. Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica,
2. Nel 1982 ha curato l'organizzazione del laboratorio di Citogenetica, da allora lo ha diretto fino al 2011 occupandosi anche della formazione del personale e della gestione del laboratorio. Il laboratorio di citogenetica esegue indagini citogenetiche tradizionali, ad alta risoluzione, citogenetica molecolare (FISH, indagini per la diagnosi citogenetica di danno ambientale per sindromi da instabilità cromosomica (Tecniche DEB, Bleomicina, SCE).
3. Dall'ottobre 2003 la struttura da lei organizzata e diretta ha ottenuto il riconoscimento come Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche, Decreto assessoriale ottobre 2003 (GURS del dicembre 2003).
4. Dall'aprile 2011 Decreto assessoriale del 29.04.11 (GURS 26 giugno 2011) Riconoscimento del Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele Catania.
5. Dall'aprile 2016 Decreto assessoriale del 21.04.2016 (GURS 06 maggio 2016) Riconoscimento del Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele Catania come centro HUB per la Sicilia orientale.

Responsabile fino al 30.11.2020 del

Centro di Riferimento per la Genetica, HUB Sicilia Orientale

Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare: Malformazioni Congenite Cromosomopatie e Sindromi Genetiche

Centro per la Certificazione di Malattie Rare Registro Regionale

Centro Prescrittore

Centro di Riferimento per la prevenzione del cancro ereditario della Mammella e della prostata.

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

Da gennaio 2021 Componente del Comitato scientifico Fondazione Morgagni Catania

Responsabile di progetti di ricerca di ateneo Università di Catania dall'anno accademico 2003-2004 al 31.10.2020

Scopus: 88 documenti, 2174 citazioni, H index 21

<https://orcid.org/0000-0001-6143-6682>View this author's ORCID profile

Autore di oltre 200 pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali, autore di capitoli su libri e monografie fra cui:

1. Pelleri MC, Locatelli C, **Mattina T**, Bonaglia MC, Piazza F, Magini P, Antonaros F, Ramacieri G, Vione B, Vitale L, Seri M, Strippoli P, Cocchi G, Piovesan A, Caracausi M. Partial trisomy 21 with or without highly restricted Down syndrome critical region (HR-DSCR): report of two new cases and reanalysis of the genotype-phenotype association. *BMC Med Genomics*. 2022 Dec 21;15(1):266.doi: 10.1186/s12920-022-01422-6. PMID: 36544206; PMCID: PMC9768891.
2. Sy MR, Chauhan J, Prescott K, Imam A, Kraus A, Beleza A, Salkeld L, Hosdurga S, Parker M, Vasudevan P, Islam L, Goel H, Bain N, Park SM, Mohammed S, Dieterich K, Coutton C, Satre V, Vieville G, Donaldson A, Beneteau C, Ghomid J, Van Den Bogaert K, Boogaerts A, Boudry E, Vanlerberghe C, Petit F, Bernardini L, Torres B, **Mattina T**, Carli D, Mandrile G, Pinelli M, Brunetti-Pierri N, Neas K, Beddow R, Tørring PM, Faletra F, Spedicati B, Gasparini P, Mussa A, Ferrero GB, Lampe A, Lam W, Bi W, Bacino CA, Kuwahara A, Bush JO, Zhao X, Luna PN, Shaw CA, Rosenfeld JA, Scott DA. Exome sequencing efficacy and phenotypic expansions involving esophageal atresia/tracheoesophageal fistula plus. *Am J Med Genet A*. 2022

Dec;188(12):3492-3504. doi: 10.1002/ajmg.a.62976. Epub 2022 Sep 22. PMID: 36135330; PMCID: PMC9669235.

3. A case series of adult patients affected by EAST/SeSAME syndrome suggests more severe disease in subjects bearing *KCNJ10* truncating mutations. Suzumoto Y, Columbano V, Gervasi L, Giunta R, **Mattina T**, Trimarchi G, Capolongo G, Simeoni M, Perna AF, Zacchia M, Toriello G, Pollastro RM, Rapisarda F, Capasso G, Trepiccione F. *Intractable Rare Dis Res.* 2021May;10(2):95-101. doi: 0.5582/irdr.2020.03158. PMID: 33996354; PMCID:PMC8122315.
4. A. Copy number variation analysis implicates novel pathways in patients with oculo-auriculo-vertebral-spectrum and congenital heart defects 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. *Clin Genet.* 2021May 14. doi: 10.1111/cge.13994. Epub ahead of print. PMID: 33988253
5. Benfatto G; Regulatory Group; Ethics Committee Catania 1 (Group), Drago F. Regulatory, scientific, and ethical issues arising from institutional activity in one of the 90 **Italian Research Ethics Committees**. *BMC Med Ethics.* 2021 Apr 7;22(1):40. doi: 10.1186/s12910-021-00605-7. Erratum in: *BMC Med Ethics.* 2021Apr 30;22(1):52. PMID: 33827541; PMCID: PMC8028767.
6. Familiar osteopoikilosis: Case report with differential diagnosis and review of the literature. Gaudio A, Xourafa A, Rapisarda R, Gorgone C, Gnoli M, Pedrini E, Sangiorgi L, Catalano A, Zanolì L, **Mattina T**, Castellino P. *Clin Case Rep.* 2020 Dec 24;9(2):922-926. doi: 10.1002/ccr3.3611. PMID: 33598273; PMCID:PMC7869386.
7. When to test fetuses for RASopathies? Proposition from a systematic analysis of 352 multicenter cases and a postnatal cohort. Scott A, Di Giosaffatte N, Pinna V, Daniele P, Corno S, D'Ambrosio V, Andreucci E, Marozza A, Sirchia F, Tortora G, Mangiameli D, Di Marco C, Romagnoli M, Donati I, Zonta A, Grosso E, Naretto VG, Mastromoro G, Versacci P, Pantaleoni F, Radio FC, Mazza T, Damante G, Papi L, **Mattina T**, Giacotti A, Pizzuti A, Laberge AM, Tartaglia M, Delrue MA, De Luca A. *Genet Med.* 2021 Jun;23(6):1116-1124. doi:10.1038/s41436-020-01093-7. Epub 2021 Feb 10. PMID: 33568805.
8. Deciphering the pathogenesis of the COL4-related hematuric nephritis: Agenotype/phenotype study. Uliana V, Sebastio P, Riva M, Carli D, Ruberto C, Bianchi L, Graziano C, Capelli I, Faletra F, Pillon R, **Mattina T**, Sensi A, Bonatti F, Percesepe A. *Mol Genet Genomic Med.* 2021 Feb;9(2):e1576. doi:10.1002/mgg3.1576. Epub 2020 Dec 24. PMID: 33369211; PMCID: PMC8077073.
9. Genome-Wide DNA Methylation Analysis of a Cohort of 41 Patients Affected by OculoAuriculo-Vertebral Spectrum (OAVS). Guida, V.; Calzari, L.; Fadda, M.T.; Piceci-Sparascio, F.; Digilio, M.C.; Bernardini, L.; Brancati, F.; **Mattina, T.**; Melis, D.; Forzano, F.; et al. *Int. J. Mol. Sci.* 2021, 22, 1190. <https://doi.org/10.3390/ijms22031190>
10. Expanding the phenotype of Wiedemann-Steiner syndrome: Craniovertebral junction anomalies. Giangioffe S, Caraffi SG, Ivanovski I, Maini I, Pollazzon M, Rosato S, Trimarchi G, Lauriello A, Marinelli M, Nicoli D, Baldo C, Laurie S, Flores-Daboub J, Provenzano A, Andreucci E, Peluso F, Rizzo R, Stewart H, Lachlan K, Bayat A, Napoli M, Carboni G, Baker J, Mendel A, Piatelli G, Pantaleoni C, **Mattina T**, Prontera P, Mendelsohn NJ, Giglio S, Zuffardi O, Garavelli L. *Am J Med Genet A.* 2020 Oct 11. doi: 10.1002/ajmg.a.61859. Epub ahead of print. PMID: 33043602.
11. Customized Next-Generation Sequencing-Based Panel to Identify Novel Genetic Variants in Dementing Disorders: A Pilot Study. Lanza G, Cali F, Vinci M, Cosentino FII, Tripodi M, Spada RS, Cantone M, Bella R, **Mattina T**, Ferri R. *A Neural Plast.*

12. *Clinical correlates in children with autism spectrum disorder and CNVs: Systematic investigation in a clinical setting* R. Barone, R. Amore, C. Domini, M. C. Milana, S. Giglio, F. Madia, **T. Mattina**, A. Casabona, M. Fichera, R. Rizzo. *Int J Dev Neurosci.* 2020 Mar 11. doi: 10.1002/jdn.10024. [Epub ahead of print]
13. *Phenotypic Expansion in Nasu-Hakola Disease: Immunological Findings in Three Patients and Proposal of a Unifying Pathogenic Hypothesis.* Errichiello E, Dardiotis E, Mannino F, Paloneva J, **Mattina T**, Zuffardi O. *Front Immunol.* 2019 Jul 23;10:1685. doi: 10.3389/fimmu.2019.01685. eCollection 2019. PMID: 31396216
14. *Partial trisomy 21 map: Ten cases further supporting the highly restricted Down syndrome critical region (HR-DSCR) on human chromosome 21.* Pelleri MC, Cicchini E, Petersen MB, Tranebjaerg L, **Mattina T**, Magini P, Antonaros F, Caracausi M, Vitale L, Locatelli C, Seri M, Strippoli P, Piovesan A, Cocchi G. *Mol Genet Genomic Med.* 2019 Aug;7(8):e797. doi: 10.1002/mgg3.797. Epub 2019 Jun 25. PMID:31237416
15. *Melorheostosis and Osteopoikilosis Clinical and Molecular Description of an Italian Case Series.* Gnoli M, Staals EL, Campanacci L, Bedeschi MF, Faletta F, Gallone S, Gaudio A, **Mattina T**, Gurrieri F, Percesepe A, Neri I, Virdi A, Tremosini M, Milanese A, Brizola E, Pedrini E, Sangiorgi L. *Calcif Tissue Int.* 2019 Aug;105(2):215-221. doi: 10.1007/s00223-019-00565-6. Epub 2019 May 25. PMID:31129707
16. *Small supernumerary marker chromosomes: A legacy of trisomy rescue? Kurtas NE, Xumerle L, Leonardelli L, Delledonne M, Brusco A, Chrzanowska 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. PMID:30412329*
17. *Mutational spectrum and clinical signatures in 114 families with hereditary multiple osteochondromas: insights into molecular properties of selected exostosin variants.* Fusco C, Nardella G, Fischetto R, Copetti M, Petracca A, Annunziata F, Augello B, D'Asdia MC, Petrucci S, **Mattina T**, Rella A, Cassina M, Bengala M, Biagini T, Causio FA, Caldarini C, Brancati F, De Luca A, Guarnieri V, Micale L, D'Agruma L, Castori M. *Hum Mol Genet.* 2019 Jul 1;28(13):2133-2142. doi: 10.1093/hmg/ddz046. PMID: 30806661.
18. *Scuderi C, Saccuzzo L, Vinci M, Castiglia L, Galesi O, Salemi M, **Mattina T**, Borgione E, Città S, Romano C, Fichera M. Biallelic intragenic duplication in ADGRB3 (BAI3) gene associated with intellectual disability, cerebellar atrophy, and behavioral disorder. *Eur J Hum Genet.* 2019 Jan 18. doi: 10.1038/s41431-018-0321-1. [Epub head of print] PubMed PMID: 30659260.*
19. *Ye M, Xu L, Fu M, Chen D, **Mattina T**, Zuffardi O, Rossi E, Bush KT, Nigam SK, Grossfeld P. Gene-targeted deletion in mice of the Ets-1 transcription factor, a candidate gene in the Jacobsen syndrome kidney "critical region," causes abnormal kidney development. *Am J Med Genet A.* 2019 Jan;179(1):71-77. doi:10.1002/ajmg.a.40481. Epub 2018 Nov 13. PubMed PMID: 30422383.*
20. *Bernardini L, Radio FC, Acquaviva F, Gorgone C, Postorivo D, Torres B, Alesi V, Magliozzi M, Lonardo F, Monica MD, Nardone AM, Cesario C, **Mattina T**, Scarano G, Dallapiccola B, Digilio MC, Novelli A. Small 4p16.3 deletions: Three additional patients and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2018 Nov;176(11):2501-2508. doi: 10.1002/ajmg.a.40512. Epub 2018 Sep 23. PubMed PMID: 30244530.*
21. *Pizzo L, Jensen M, Polyak A, Rosenfeld JA, Mannik K, Krishnan A, McCready E, Pichon O, Le Caignec C, Van Dijck A, Pope K, Voorhoeve E, Yoon J, Stankiewicz P, Cheung SW, Pazuchanics D, Huber E, Kumar V, Kember RL, Mari F, Curró A,*

- Castiglia L, Galesi O, Avola E, **Mattina T**, Fichera M, Mandarà L, Vincent M, Nizon M, Mercier S, Bénéteau C, Blesson S, Martin-Coignard D, Mosca-Boidron AL, Caberg JH, Bucan M, Zeesman S, Nowaczyk MJM, Lefebvre M, Faivre L, Callier P, Skinner C, Keren B, Perrine C, Prontera P, Marle N, Renieri A, Reymond A, Kooy RF, Isidor B, Schwartz C, Romano C, Siermans E, Amor DJ, Andrieux J, Girirajan S. Rare variants in the genetic background modulate cognitive and developmental phenotypes in individuals carrying disease-associated variants. *Genet Med*. 2018 Sep 7. doi: 10.1038/s41436-018-0266-3. [Epub ahead of print] PubMed PMID:30190612.
22. Errichiello E, Gorgone C, Giuliano L, Iadarola B, Cosentino E, Rossato M, Kurtas NE, Delledonne M, **Mattina T**, Zuffardi O. SOX2: Not always eye malformations. Severe genital but no major ocular anomalies in a female patient with the recurrent c.70del20 variant. *Eur J Med Genet*. 2018 Jun;61(6):335-340. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.01.011. Epub 2018 Jan 31. PubMed PMID: 29371155.
23. Recalcati MP, Bonati MT, Beltrami N, Cardarelli L, Catusi I, Costa A, Garzo M, Mammi I, **Mattina T**, Nalesso E, Nardone AM, Postorivo D, Sajeve A, Varricchio A, Verri A, Villa N, Larizza L, Giardino D. Molecular cytogenetics characterization of seven small supernumerary marker chromosomes derived from chromosome 19: Genotype-phenotype correlation and review of the literature. *Eur J Med Genet*. 2018 Mar;61(3):173-180. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.11.007. Epub 2017 Nov 23. Review. PubMed PMID: 29174090.
24. Pavone V, **Mattina T**, Pavone P, Falsaperla R, Testa G. Early Motor Delay: An Outstanding, Initial Sign of Osteogenesis Imperfecta Type 1. *J Orthop Case Rep*. 2017 May-Jun;7(3):63-66. doi: 10.13107/jocr.2250-0685.808. PubMed PMID: 29051883; PubMed Central PMCID: PMC5635191.
25. Cannarella R, **Mattina T**, Condorelli RA, Mongioi LM, Pandini G, La Vignera S, Calogero AE. Chromosome 15 structural abnormalities: effect on IGF1R gene expression and function. *Endocr Connect*. 2017 Oct;6(7):528-539. doi:10.1530/EC-17-0158. PubMed PMID: 28899882; PubMed Central PMCID: PMC5597972.
26. Bertini V, Fogli A, Bruno R, Azzarà A, Michelucci A, **Mattina T**, Bertelloni S, Valetto A. Maternal Uniparental Disomy 14 (Temple Syndrome) as a Result of a Robertsonian Translocation. *Mol Syndromol*. 2017 May;8(3):131-138. doi: 10.1159/000456062. Epub 2017 Feb 16. PubMed PMID: 28588434; PubMed Central PMCID: PMC5448444.
27. Barone R, Fichera M, De Grandi M, Battaglia M, Lo Faro V, **Mattina T**, Rizzo R. Familial 18q12.2 deletion supports the role of RNA-binding protein CELF4 in autism spectrum disorders. *Am J Med Genet A*. 2017 Jun;173(6):1649-1655. doi: 10.1002/ajmg.a.38205. Epub 2017 Apr 13. PubMed PMID: 28407444.
28. Cali F, Chiavetta V, Ruggeri G, Piccione M, Selicomi A, Palazzo D, Bonsignore M, Cereda A, Elia M, Failla P, Figura MG, Fiumara A, Maitz S, Luana Mandarà GM, **Mattina T**, Ragalmuto A, Romano C, Ruggieri M, Salluzzo R, Saporoso A, Schepis C, Sorge G, Spanò M, Tortorella G, Romano V. Mutation spectrum of NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ platform. *Eur J Med Genet*. 2017 Feb;60(2):93-99. doi: 10.1016/j.ejmg.2016.11.001. Epub 2016 Nov 9. PubMed PMID: 27838393.
29. Koolen DA, Pfundt R, Linda K, Beunders G, Veenstra-Knol HE, Conta JH, Fortuna AM, Gillissen-Kaesbach G, Dugan S, Halbach S, Abdul-Rahman OA, Winesett HM, Chung WK, Dalton M, Dimova PS, **Mattina T**, Prescott K, Zhang HZ, Saal HM, Hehir-Kwa JY, Willemsen MH, Ockeloen CW, Jongmans MC, Van der Aa N, Failla P, Barone C, Avola E, Brooks AS, Kant SG, Gerkes EH, Firth HV, Öunap K, Bird LM, Masser-Frye D, Friedman JR, Sokunbi MA, Dixit A, Splitt M; DDD Study, Kukolich MK, McGaughan J, Coe BP, Flórez J, Nadif Kasri N, Brunner HG,

- Thompson EM, Gecz J, Romano C, Eichler EE, de Vries BB. The Koolen-de Vries syndrome: a phenotypic comparison of patients with a 17q21.31 microdeletion versus a KANSL1 sequence variant. *Eur J Hum Genet.* 2016 May;24(5):652-9. doi: 10.1038/ejhg.2015.178. Epub 2015 Aug 26. PubMed PMID: 26306646; PubMed Central PMCID: PMC4930086.
30. Hammond P, McKee S, Suttie M, Allanson J, Cobben JM, Maas SM, Quarrell O, Smith AC, Lewis S, Tassabehji M, Sisodiya S, **Mattina T**, Hennekam R. Opposite effects on facial morphology due to gene dosage sensitivity. *Hum Genet.* 2014 Sep;133(9):1117-25. doi: 10.1007/s00439-014-1455-z. Epub 2014 Jun 3. PubMed PMID: 24889830; PubMed Central PMCID: PMC4148161.
 31. Palumbo O, **Mattina T**, Palumbo P, Carella M, Perrotta CS. A de novo 11p13 Microduplication in a Patient with Some Features Invoking Silver-Russell Syndrome. *Mol Syndromol.* 2014 Jan;5(1):11-8. doi: 10.1159/000356459. Epub 2013 Nov 28. PubMed PMID: 24550760; PubMed Central PMCID: PMC3919491.
 32. Palumbo O, Fichera M, Palumbo P, Rizzo R, Mazzolla E, Cocuzza DM, Carella M, **Mattina T**, TBR1 is the candidate gene for intellectual disability in patients with a 2q24.2 interstitial deletion. *Am J Med Genet A.* 2014 Mar;164A(3):828-33. doi: 10.1002/ajmg.a.36363. Epub 2014 Jan 23. PubMed PMID: 24458984.
 33. de Souza MA, McAllister C, Suttie M, Perrotta C, **Mattina T**, Faravelli F, Forzano F, Holland A, Hammond P. Growth hormone, gender and face shape in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A.* 2013 Oct;161A(10):2453-63. doi: 10.1002/ajmg.a.36100. Epub 2013 Aug 5. PubMed PMID: 23918156.
 34. Heulens I, Suttie M, Postnov A, De Clerck N, Perrotta CS, **Mattina T**, Faravelli F, Forzano F, Kooy RF, Hammond P. Craniofacial characteristics of fragile X syndrome in mouse and man. *Eur J Hum Genet.* 2013 Aug;21(8):816-23. doi: 10.1038/ejhg.2012.265. Epub 2012 Dec 5. PubMed PMID: 23211703; PubMed Central PMCID: PMC3722676.
 35. **Mattina T**, Palumbo O, Stallone R, Pulvirenti RM, Di Dio L, Pavone P, Carella M, Pavone L. Interstitial 16p13.3 microduplication: case report and critical review of genotype-phenotype correlation. *Eur J Med Genet.* 2012 Dec;55(12):747-52. doi: 10.1016/j.ejmg.2012.09.006. Epub 2012 Sep 29. Review. PubMed PMID: 23032921.
 36. Spicuzza L, Sciuto C, Di Dio L, **Mattina T**, Leonardi S, del Giudice MM, La Rosa M. Mild cystic fibrosis in patients with the rare P5L CFTR mutation. *J Cyst Fibros.* 2012 Jan;11(1):30-3. doi: 10.1016/j.jcf.2011.08.009. Epub 2011 Oct 7. PubMed PMID: 21983161.
 37. Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Silengo MC, ReymondA, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagni A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, DaolioC, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, Garavelli L, Lapi E, **Mattina T**, Melis D, Patricelli MG, Priolo M, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, dellaMonica M, Toschi B, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante L, Merla G. Mutation spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients. *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Jun 9;6:38. doi: 10.1186/1750-1172-6-38. PubMed PMID:21658225; PubMed Central PMCID: PMC3141365.
 38. Palano GM, Licata F, Carpinato C, Sottile F, Sciuto R, **Mattina T**, Distefano G. [Coarctation of the aorta with aortic arch hypoplasia in newborn with partial trisomy 11q associated to 4q interstitial deletion]. *Minerva Pediatr.* 2010 Dec;62(6):591-8. Italian. PubMed PMID: 21042272.
 39. Barresi V, Ragusa A, Fichera M, Musso N, Castiglia L, Rappazzo G, Travali S, **Mattina T**, Romano C, Cocchi G, Condorelli DF. Decreased expression of GRAF1/OPHN-1-L in the X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome.

BMC Med Genomics. 2010 Jul 6;3:28. doi: 10.1186/1755-8794-3-28. PubMed PMID: 20602808; PubMed Central PMCID: PMC2915949.

40. Ye M, Coldren C, Liang X, **Mattina T**, Goldmuntz E, Benson DW, Ivy D, Perryman MB, Garrett-Sinha LA, Grossfeld P. Deletion of ETS-1, a gene in the Jacobsen syndrome critical region, causes ventricular septal defects and abnormal ventricular morphology in mice. *Hum Mol Genet.* 2010 Feb 15;19(4):648-56. doi: 10.1093/hmg/ddp532. Epub 2009 Nov 26. PubMed PMID: 19942620; PubMed Central PMCID: PMC2807373.
41. **Mattina T**, Perrotta CS, Grossfeld P. Jacobsen syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2009 Mar 7;4:9. doi: 10.1186/1750-1172-4-9. Review. PubMed PMID: 19267933; PubMed Central PMCID: PMC2670819.
42. Coldren CD, Lai Z, Shragg P, Rossi E, Glidewell SC, Zuffardi O, **Mattina T**, Ivy DD, Curfs LM, Mattson SN, Riley EP, Treier M, Grossfeld PD. Chromosomal microarray mapping suggests a role for BSX and Neurogranin in neurocognitive and behavioral defects in the 11q terminal deletion disorder (Jacobsen syndrome). *Neurogenetics.* 2009 Apr;10(2):89-95. doi: 10.1007/s10048-008-0157-x. Epub 2008 Oct 15. PubMed PMID: 18855024; PubMed Central PMCID: PMC3050515.
43. Rossi E, Riegel M, Messa J, Gimelli S, Maraschio P, Ciccone R, Stroppi M, Riva P, Perrotta CS, **Mattina T**, Memo L, Baumer A, Kucinskas V, Castellan C, Schinzel A, Zuffardi O. Duplications in addition to terminal deletions are present in a proportion of ring chromosomes: clues to the mechanisms of formation. *J Med Genet.* 2008 Mar;45(3):147-54. Epub 2007 Nov 15. PubMed PMID:18006671.
44. Hagleitner MM, Lankester A, Maraschio P, Hultén M, Fryns JP, Schuetz C, Gimelli G, Davies EG, Gennery A, Belohradsky BH, de Groot R, Gerritsen EJ, **Mattina T**, Howard PJ, Fasth A, Reisli I, Furthner D, Slatter MA, Cant AJ, Cazzola G, van Dijken PJ, van Deuren M, de Greef JC, van der Maarel SM, Weemaes CM. Clinical spectrum of immunodeficiency, centromeric instability and facial dysmorphism (ICF syndrome). *J Med Genet.* 2008 Feb;45(2):93-9. Epub 2007 Sep 24. PubMed PMID: 17893117.
45. De Gregori M, Ciccone R, Magini P, Pramparo T, Gimelli S, Messa J, Novara F, Vetro A, Rossi E, Maraschio P, Bonaglia MC, Anichini C, Ferrero GB, Silengo M, Fazzi E, Zatterale A, Fischetto R, Previderé C, Belli S, Turci A, Calabrese G, Bernardi F, Meneghelli E, Riegel M, Rocchi M, Gueneri S, Lalatta F, Zelante L, Romano C, Fichera M, **Mattina T**, Arrigo G, Zollino M, Giglio S, Lonardo F, Bonfante A, Ferlini A, Cifuentes F, Van Esch H, Backx L, Schinzel A, Vermeesch JR, Zuffardi O. Cryptic deletions are a common finding in "balanced" reciprocal and complex chromosome rearrangements: a study of 59 patients. *J Med Genet.* 2007 Dec;44(12):750-62. Epub 2007 Aug 31. PubMed PMID: 17766364; PubMed Central PMCID: PMC2652810.
46. Ballarati L, Rossi E, Bonati MT, Gimelli S, Maraschio P, Finelli P, Giglio S, Lapi E, Bedeschi MF, Gueneri S, Arrigo G, Patricelli MG, **Mattina T**, Guzzardi O, Pecile V, Police A, Scarano G, Larizza L, Zuffardi O, Giardino D. 13q Deletion and central nervous system anomalies: further insights from karyotype-phenotype analyses of 14 patients. *J Med Genet.* 2007 Jan;44(1):e60. PubMed PMID: 17209130; PubMed Central PMCID: PMC2597907.
47. Ciccone R, **Mattina T**, Giorda R, Bonaglia MC, Rocchi M, Pramparo T, Zuffardi O. Inversion polymorphisms and non-contiguous terminal deletions: the cause and the (unpredicted) effect of our genome architecture. *J Med Genet.* 2006 May;43(5):e19. PubMed PMID: 16648372; PubMed Central PMCID: PMC2564524.
48. Romano F, Fiore B, Pezzino FM, Longombardo MT, Cefalù AB, Noto D, Puglisi A, Brogna A, **Mattina T**, Averna M, Travali S. A novel mutation of the DHCR7 gene in

- a sicilian compound heterozygote with Smith-Lemli-Opitz Syndrome. *Mol Diagn.* 2005;9(4):201-4. PubMed PMID: 16392899.
49. Pramparo T, **Mattina T**, Gimelli S, Liehr T, Zuffardi O. Narrowing the deleted region associated with the 15q21 syndrome. *Eur J Med Genet.* 2005 Jul-Sep;48(3):346-52. PubMed PMID: 16179230.
 50. Grossfeld PD, **Mattina T**, Lai Z, Favier R, Jones KL, Cotter F, Jones C. The 11q terminal deletion disorder: a prospective study of 110 cases. *Am J Med Genet A.* 2004 Aug 15;129A(1):51-61. PubMed PMID: 15266616.
 51. D'Antoni S, **Mattina T**, Di Mare P, Federico C, Motta S, Saccone S. Altered replication timing of the HIRA/Tuple1 locus in the DiGeorge and Velocardiofacial syndromes. *Gene.* 2004 May 26;333:111-9. PubMed PMID: 15177686.
 52. Falsaperla R, Romeo G, Sorge A, Bianchini R, DiGiorgio A, Trigilia T, **Mattina T**, Connolly AM. Mental retardation and early onset of weakness in a girl with a dystrophinopathy and a large Xp21-23 deletion. *J Child Neurol.* 2003 Jan;18(1):79-81. PubMed PMID: 12661947.
 53. Resta N, Stella A, Susca F, Montera M, Gentile M, Cariola F, Prete F, Tenconi R, Tibiletti MG, Logrieco G, **Mattina T**, Andriulli G, Caruso ML, Fiorente P, Russo S, Caputi-Jambrenghi O, Mareni C, Guanti G. Nine novel APC mutations in Italian FAP patients. *Hum Mutat.* 2001 May;17(5):434-5. PubMed PMID: 11317365.
 54. La Mantia I, Grillo C, **Mattina T**, Zacccone P, Xiang M, Di Mauro M, Meroni PL, Nicoletti F. Prophylaxis with the novel immunomodulator pidotimod reduces the frequency and severity of upper respiratory tract infections in children with Down's syndrome. *J Chemother.* 1999 Apr;11(2):126-30. PubMed PMID: 10326743.
 55. **Mattina T**, Pierluigi M, Mazzone D, Scardilli S, Perfumo C, Mollica F. Doublepartial trisomy 9q34.1-->qter and 21pter-->q22.11: FISH and clinical findings. *J Med Genet.* 1997 Nov;34(11):945-8. PubMed PMID: 9391894; PubMed Central PMCID:PMC1051128.
 56. **Mattina T**, Pierluigi M, Perfumo C, Mazzone D, Scardilli S, Mollica F. Antley-Bixler syndrome. *Clin Genet.* 1996 Oct;50(4):277. PubMed PMID: 9001819.
 57. Gangarossa S, Schiliró G, **Mattina T**, Scardilli S, Mollica F, Cavallari V. Dysmegakaryopoietic thrombocytopenia in patients with distal chromosome 11q deletion. *Blood.* 1996 Jun 1;87(11):4915-6. PubMed PMID: 8639871.
 58. Gangarossa S, **Mattina T**, Romano V, Milana G, Mollica F, Schiliró G. Micromegakaryocytes in a patient with partial deletion of the long arm of chromosome 11 [del(11)(q24.2qter)] and chronic thrombocytopenic purpura. *Am J Med Genet.* 1996 Mar 15;62(2):120-3. PubMed PMID: 8882392.
 59. Li Volti S, **Mattina T**, Mauro L, Bianca S, Anfuso S, Ursino A, Mollica F. Safety and effectiveness of an acellular pertussis vaccine in subjects with Down's syndrome. *Childs Nerv Syst.* 1996 Feb;12(2):100-2. PubMed PMID: 8674075.
 60. Jones C, Penny L, **Mattina T**, Yu S, Baker E, Voullaire L, Langdon WY, Sutherland GR, Richards RI, Tunnacliffe A. Association of a chromosome deletion syndrome with a fragile site within the proto-oncogene CBL2. *Nature.* 1995 Jul 13;376(6536):145-9. PubMed PMID: 7603564.
 61. Penny LA, Dell'Aquila M, Jones MC, Bergoffen J, Cunniff C, Fryns JP, Grace E, Graham JM Jr, Kousseff B, **Mattina T** et al. Clinical and molecular characterization of patients with distal 11q deletions. *Am J Hum Genet.* 1995 Mar;56(3):676-83. PubMed PMID: 7887422; PubMed Central PMCID: PMC1801184.
 62. Incorpora G, Cocuzza M, **Mattina T**, Angelman syndrome and vermian cyst. *Am J Med Genet.* 1994 Aug 15;52(2):246-7. PubMed PMID: 7802023.

63. **Mattina T**, Milana G, D'Agata A, Conti L, Sciacca F. Unstable translocations: a new case? *Clin Genet*. 1991 Feb;39(2):149-50. PubMed PMID: 1826645.
64. Romano V, Mascali G, Chiavetta V, Ragusa RM, Barletta C, Romano C, Mollica F, **Mattina T**, Gross A, Brown WT, et al. RFLP analysis in 5 Sicilian families with the fragile X syndrome. *Am J Med Genet*. 1991 Feb-Mar;38(2-3):347-8. PubMed PMID: 1673309.
65. **Mattina T**, Conti L, Milone G, Marino S, Sorge G. Inv(8)(p23q22) and recombinant derivative in a Sicilian family. *Clin Genet*. 1989 Oct;36(4):256-61. Review. PubMed PMID: 2680173.
66. Neri G, Sanfilippo S, Pavone L, Mollica F, Barberi I, Giuffrè L, Romano C, **Mattina T**, Cammarata M, Ragusa MG, et al. The fragile X in Sicily: an epidemiological survey. *Am J Med Genet*. 1988 May-Jun;30(1-2):665-72. PubMed PMID:3177477.
67. **Mattina T**, Li Volti S, Palmeri P, Tribulato A, Salerno A, Mollica F. Wolfram's syndrome and HLA. *Ophthalmic Paediatr Genet*. 1988 Mar;9(1):25-8. Review. PubMed PMID: 3043304.
68. **Mattina T**, Sorge G, Milone G, Garozzo R, Conti L. Duplication 9p due to unequal sister chromatid exchange. *J Med Genet*. 1987 May;24(5):303-5. PubMed PMID: 3585946; PubMed Central PMCID: PMC1050057.
69. Pavone L, Laurence KM, **Mattina T**, Nuciforo G, Mollica F. Twins with acardia and anencephaly. *Acta Genet Med Gemellol (Roma)*. 1985;34(1-2):89-93. PubMed PMID:4050300.
70. **Mattina T**, Sorge G, Pavone L, Russo A, Minniti C, Schilirò G. B-cell acute lymphoblastic leukemia and isochromosome 7q. *Leuk Res*. 1985;9(4):497-9. PubMed PMID: 3873587.
71. Roberts SH, **Mattina T**, Laurence KM, Sorge G, Pavone L. Partial trisomy 12q: report of a case and review. *J Med Genet*. 1981 Dec;18(6):470-3. PubMed PMID: 7334509; PubMed Central PMCID: PMC1048798.
72. Mollica F, Musumeci S, **Mattina T**, Rugolo S. Maternal transmission of HBinfection. *Pediatrics*. 1980 Feb;65(2):369. PubMed PMID: 7354994.
73. Mollica F, Musumeci S, Rugolo S, **Mattina T**, A prospective study of 18 infants of chronic HBsAg mothers. *Arch Dis Child*. 1979 Oct;54(10):750-4. PubMed PMID: 92218; PubMed Central PMCID: PMC1545648.

Interessi Scientifici:

La Prof. Mattina, subito dopo la laurea, iniziò la propria attività scientifica collaborando ad un progetto di ricerca sull'epatite B, rivolto al riconoscimento dei fattori che ne condizionano la trasmissione materno-fetale.

Dopo la conclusione del progetto ha orientato le proprie ricerche esclusivamente alla Genetica e Citogenetica clinica (v. Elenco delle pubblicazioni).

Gran parte delle ricerche sono state condotte in collaborazione con ricercatori di altri Istituti e centri di ricerca sia italiani che stranieri.

La prof. Mattina

- **E' componente del Comitato Scientifico della Fondazione Morgagni Catania**
- È responsabile del comitato scientifico per la s. di Jacobsen in Sud America
- È membro del Consorzio Internazionale per lo studio della sindrome Instabilità centromerica-Anomalie facciali (ICF)
- È membro del Mendelian Cytogenetics Network dal 1997
- È membro dell'European Chromosome 11q Network
- Ha partecipato al 6th International Workshop per la mappatura del cromosoma 11 (Nizza, Maggio 1998)
- È stata "invited speaker" alla American 11q Research and Resource Group Conference de La Jolla University of California (San Diego, Agosto 1998, 2000, 2006, 2008, 2010, 2012, 2014, 2016, Washington 2020)
- È stata "invited speaker" alla European 11q Research and Resource Group Conference (Germania, Marzo 2000, 2002, 2004, 2007, 2009, 2011, 2013)
- È stata "invited speaker" al III International congress molecular medicine Instambul, maggio 2009
- È stata "invited speaker" al Chongqing International Heart Congress CHINA aprile 2011
- È "invited speaker" al International Heart Congress CHINA dicembre 2012
- È stata "invited speaker" alla 11q Group Conference in Spagna Madrid 2016, 2017 e 2019
- È stata "invited speaker" alla 11q Group Conference a Cali, in Colombia 2018
- È iscritta alla SIGU Società Italiana di Genetica Umana dal 1996,
- E' stata rappresentante SIGU Sanità per la Sicilia dal 2004 al 2008
- È componente del comitato etico del Policlinico Universitario CT
- È componente del tavolo tecnico per la genetica Regione Sicilia dal 2014

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003.

Data 07.02.2023

Firma 