

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	FICHERA MARCO
Indirizzo	Via Santa Sofia 78, 95100 Catania
Telefono	095 -7382402
Fax	
E-mail	marco.fichera@unict.it
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	[XXXXXXXXXXXXX]
Codice fiscale	XXXXXXXXXXXXXXXX

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dicembre 2013 a tutt'oggi	<i>Dirigente Biologo Dipartimento di Medicina Diagnostica di Laboratorio Policlinico Catania</i>
Novembre 2011 a Ottobre 2011	<i>Ricercatore universitario Genetica Medica</i>
Novembre 2011 a tutt'oggi	<i>Prof. Associato di Genetica Medica</i>
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologiche, sezione di Biochimica Medica, Università degli Studi di Catania</i>
• Tipo di azienda o settore	<i>Pubblica Istruzione Universitaria</i>
• Tipo di impiego	<i>Tempo indeterminato</i>
Principali mansioni e responsabilità	<i>Docenza e Ricerca</i>
• Marzo 2004 a Ottobre 2011	<i>Responsabile della struttura semplice "Laboratorio di Diagnosi Genetica" e del Laboratorio di Neurobiologia - U.O.C. "Laboratorio di Genetica Medica</i>
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Associazione Oasi Maria SS: Via Conte Ruggero 73 94018 Troina</i>
• Tipo di azienda o settore	<i>Istituto di Ricovero e Cura a carattere Scientifico (IRCCS)</i>
• Tipo di impiego	<i>Tempo indeterminato</i>
• Principali mansioni e responsabilità	<i>Responsabile</i>
1983 fino al 1985	<i>Sviluppo programmi informatici Assembler, Pascal</i>
• Tipo di azienda o settore	<i>Ditta indipendente</i>
• Tipo di impiego	<i>Indipendente</i>
Principali mansioni e responsabilità	<i>Analista e programmatore</i>

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date da 2001 -2004	<i>Dottore di ricerca in "Scienze Andrologiche e della Riproduzione Umana : Aspetti Endocrini, Genetici, molecolari e Clinici" dell'Università di Catania XV ciclo, titolo conseguito il 04/05/2004 con tesi dal titolo "Insorgenza di mutazione del DNA in pazienti con spermatogenesi alterata.</i>
• Nome e tipo di istituto di istruzione	<i>Dottorato di ricerca "Scienze Andrologiche e della Riproduzione Umana : Aspetti Endocrini, Genetici, molecolari e Clinici" dell'Università di Catania XV ciclo</i>

o formazione

- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita
- Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)
 - Date da 1993 -1997
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)
 - Date da 1986 -1992
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

MADRELINGUA

ITALIANO, FRANCESE]

ALTRE LINGUA

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

[Inglese]

ECCELLENTE.]

[Buono.]

BUONO.]

CAPACITÀ E COMPETENZE
RELAZIONALI

Molto portato per il lavoro d'équipe

CAPACITÀ E COMPETENZE
ORGANIZZATIVE

Ad es. coordinamento e amministrazione di persone, progetti, bilanci; sul posto di lavoro, in attività di volontariato (ad es. cultura e sport), a casa, ecc.

Organizzazione di del lavoro e progettazione a medio-lungo termine acquisite come responsabile di laboratorio

CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE

Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.

Particolarmente portato per la trattazione informatica dei dati ha recentemente progettato e programmato un database online su base MS Access e linguaggio php di varianti strutturali del genoma umano con motore grafico di visualizzazione del contesto genomico. Questo database (<http://gvarianti.homelinux.net/gvarianti/index.php>) è attualmente utilizzato ed integrato con i dati di 50 tra i più grossi laboratori italiani di genomica.

Programmazione in php, visual basic, perl usati durante il proprio lavoro di genetista bioinformatico.

CAPACITÀ E COMPETENZE
ARTISTICHE
Musica, scrittura, disegno ecc.

SCARSE

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE
*Competenze non precedentemente
indicate.*

[Attività didattica:

A.A.: 2012/2018 Università di Catania : Docente di “Tecniche di citogenetica” corso di Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico. Docente di “Genetica Medica” corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Docente Scuola di Specializzazione in Genetica Medica,

Attività di Ricerca:

Il Prof. Marco Fichera è autore o coautore di oltre 80 pubblicazioni su riviste internazionali peer-reviewed

Abilitazione Universitaria ASN al ruolo professore di prima fascia in Genetica Medica

PATENTE O PATENTI

Tipo B

ULTERIORI INFORMAZIONI

[Inserire qui ogni altra informazione pertinente, ad esempio persone di riferimento, referenze ecc. , formazione continua ECM, partecipazione a congressi come relatore come da esempio]

Partecipazione a congressi:

Il Prof. Fichera ha presentato oltre 70 relazioni/poster a congressi nazionali e internazionali

ALLEGATI

Allegato 1 Elenco Pubblicazioni

Allegato 1 Elenco pubblicazioni più significative

1. **Fichera M.**, Spalletta A., Fiorenza F., Lombardo T., Schilirò G., Tamouza R., Lapoumeroulie C., Labie D., Ragusa A. Molecular basis of alpha-thalassemia in Sicily. *Human Genet* 1997 99:381-386 (I.F. 3.42)
2. **Fichera M.**, Romano C., Castiglia L., Failla P., Ruberto C., Amata S., Greco D., Cardoso C., Fontès M., Ragusa A. New mutations in XNP/ATR-X gene: a further contribution to genotype/phenotype relationship in ATR/X syndrome. *Hum. Mut. Mutation in brief #176* (1998) online (I.F. 3.66)
3. Borgione E, Giudice ML, Galesi O, Castiglia L, Failla P, Romano C, Ragusa A, **Fichera M.** How microsatellite analysis can be exploited for subtelomeric chromosomal rearrangement analysis in mental retardation. *J Med Genet.* 2001 Jan;38(1):E1 (I.F. 5.09)
4. **Fichera M**, Silengo M, Spalletta A, Giudice ML, Romano C, Ragusa A. Prenatal diagnosis of ATR-X syndrome in a fetus with a new G>T splicing mutation in the XNP/ATR-X gene. *Prenat Diagn.* 2001 Sep;21(9):747-51. (I.F. 1.79)
5. **Fichera M**, Borgione E, Avola E, Amata S, Sturnio M, Romano C, Ragusa A. A new MRXS locus maps to the X chromosome pericentromeric region: a new syndrome or narrow definition of Sutherland-Haan genetic locus? *J Med Genet.* 2002 Apr;39(4):276-80 (I.F. 7.77)
6. Borgione E., Sturnio M., Spalletta A., Lo Giudice MA, Castiglia L., Galesi O., Ragusa A. and **Fichera M.** Mutational analysis of the ATRX gene by DGGE: a powerful diagnostic approach for the ATRX syndrome. *Hum. Mutat.* . 2003 May;21(5):529-34. (I.F. 6.32)
7. Michele Falco, Carmela Scuderi, Sebastiano Musumeci, Maurizio Sturnio, Marcella Neri, Stefania Bigoni, Luisa Caniatti and **Marco Fichera.** "Two novel mutations in the Spastin gene (SPG4) found by DHPLC Mutation Analysis" , *Neuromuscul disord* 2004 Nov;14(11):750-3. (I.F. 3.04)
8. **M. Fichera** ; M. Lo Giudice; M. Falco; M. Sturnio; S. Amata; O. Calabrese; S. Bigoni; E. Calzolari and M. Neri. Evidence of kinesin heavy chain (KIF5A) involvement in pure hereditary spastic paraplegia. *Neurology* 2004 Sep 28;63(6):1108-10. (I.F. 5.97)
9. **M Fichera**, M Falco, M Lo Giudice, L Castiglia, V Guarnaccia, F Cali, A Spalletta, C Scuderi, E Avola and C Romano. Skewed X-inactivation in a family with mental retardation and PQBP1 gene mutation. *Clin Genet* 2005 May;67(5):446-7. (I.F. 3.27)
10. M. Falco, D. Luciano, M. Sturnio, A. Spalletta, D. Scionti, M.L. Giudice, C. Romano, and **M. Fichera.** Denaturing HPLC-Based Assay for Detection of ATRX Gene Mutations. *Clin Chem* 2005 Jul;51(7):1314-5(I.F. 7.71)
11. Mariangela Lo Giudice, Marcella Neri, Michele Falco, Maurizio Sturnio, Elisa Calzolari, Daniela Di Benedetto and **Marco Fichera.** A missense mutation in the coiled-coil domain of the KIF5A gene is associated with late onset of hereditary spastic paraplegia. *Arch Neurol* 2006;63:284-287 (I.F. 5.20)
12. Koolen DA, Vissers LE, Pfundt R, de Leeuw N, Knight SJ, Regan R, Kooy RF, Reyniers E, Romano C, **Fichera M**, Schinzel A, Baumer A, Anderlid BM, Schoumans J, Knoers NV, van Kessel AG, Sistermans EA, Veltman JA, Brunner HG, de Vries BB. A new chromosome 17q21.31 microdeletion syndrome associated with a common inversion polymorphism. *Nat Genet.* 2006 Sep;38(9):999-1001 (I.F. 24.17)
13. Antonino Alberti, Corrado Romano, Michele Falco, Francesco Cali, Pietro Schinocca, Ornella Galesi, Angela Spalletta, Daniela Di Benedetto, **Marco Fichera.** 1.5 Mb de novo 22q11.21 microduplication in a patient with cognitive deficits and dysmorphic facial features *Clin Genet.* 2007 Feb;71(2):177-82. (I.F. 3.18)
14. 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, Previdere 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 cases. *J Med Genet*. 2007 Sep 4 (I.F. 5.53)
15. A recurrent 15q13.3 microdeletion syndrome associated with mental retardation and seizures. Andrew J Sharp, Heather C Mefford, Kelly E Li, Adam J Broomer, Carl Baker, Cindy Skinner, Roger Stevenson, Richard Schroer, Francesca Novara, Manuela De Gregori, Roberto Ciccone, Giorgio Gimelli, Bernardo Dalla Bernardina, Claudia Torniero, Roberto Giorda, Regina Regan, Victoria Murday, Sahar Mansour, **Marco Fichera**, Lucia Castiglia, Pinella Failla, Gregory M Cooper, Samantha JL Knight, Corrado Romano, Orsetta Zuffardi, Caifu Chen, Charles Schwartz, and Evan E Eichler, *Nat Genet* 2008 Feb 17 (I.F. 30.25)
 16. M. Elia, MD, M. Falco, BS, R. Ferri, MD, A. Spalletta, BS, M. Bottitta, MD, G. Calabrese, MD, M. Carotenuto, MD, S.A. Musumeci, MD, M. Lo Giudice, BS, **M. Fichera**, PhD. CDKL5 mutations in boys with severe encephalopathy and early-onset intractable epilepsy. *Neurology*. 2008 Sep 23;71(13):997-9. (I.F. 7.04)
 17. Sharp AJ, Baker C, Itsara A, Jiang Z, Buysse K, Huang S, Maloney VK, Crolla JA, Baralle D, Collins A, Mercer C, Norga K, de Ravel T, Devriendt K, Bongers EM, de Leeuw N, Reardon W, Gimelli S, Bena F, Hennekam RC, Male A, Gaunt L, Clayton-Smith J, Simonic I, Park SM, Mehta SG, Nik-Zainal S, Woods CG, Firth HV, Parkin G, **Fichera M**, Reitano S, Giudice ML, Li KE, Casuga I, Broomer A, Conrad B, Schwerzmann M, Räber L, Gallati S, Striano P, Coppola A, Tolmie JL, Tobias ES, Lilley C, Armengol L, Spyschaert Y, Verloo P, De Coene A, Goossens L, Mortier G, Speleman F, van Binsbergen E, Nelen MR, Hochstenbach R, Poot M, Gallagher L, Gill M, McClellan J, King MC, Regan R, Skinner C, Stevenson RE, Antonarakis SE, Chen C, Estivill X, Menten B, Gimelli G, Gribble S, Schwartz S, Sutcliffe JS, Walsh T, Knight SJ, Sebat J, Romano C, Schwartz CE, Veltman JA, de Vries BB, Vermeesch JR, Barber JC, Willatt L, Tassabehji M, Eichler EE. Recurrent Rearrangements of Chromosome 1q21.1 and Variable Pediatric Phenotypes. *N Engl J Med*. 2008 Oct 16;359(16):1685-99. (I.F. 50.01)
 18. Nicholas A, Woods G, Swanson E, Cox J, Karbani G, Malik S, Springel K, Hampshire D, Ahmed M, Bond J, Di Benedetto D, **Fichera M**, Romano C, Dobyns W. The molecular landscape of ASPM mutations in primary microcephaly. *J Med Genet*. 2008 Nov 21. (I.F. 5.71)
 19. Helbig I, Mefford HC, Sharp AJ, Guipponi M, **Fichera M**, Franke A, Muhle H, de Kovel C, Baker C, von Spiczak S, Kron KL, Steinich I, Kleefuß-Lie AA, Leu C, Gaus V, Schmitz B, Klein KM, Reif PS, Rosenow F, Weber Y, Lerche H, Zimprich F, Urak L, Fuchs K, Feucht M, Genton P, Thomas P, Visscher F, de Haan GJ, Møller RS, Hjalgrim H, Luciano D, Wittig M, Nothnagel M, Elger CE, Nürnberg P, Romano C, Malafosse A, Koeleman BP, Lindhout D, Stephani U, Schreiber S, Eichler EE, Sander T. 15q13.3 microdeletions increase risk of idiopathic generalized epilepsy. *Nat Genet*. 2008 Mar;40(3):322-8. (I.F. 30.25)
 20. Van der Aa N, Rooms L, Vandeweyer G, van den Ende J, Reyniers E, **Fichera M**, Romano C, Delle Chiaie B, Mortier G, Menten B, Destrée A, Maystadt I, Männik K, Kurg A, Reimand T, McMullan D, Oley C, Brueton L, Bongers EM, van Bon BW, Pfund R, Jacquemont S, Ferrarini A, Martinet D, Schrandt-Stumpel C, Stegmann AP, Frints SG, de Vries BB, Ceulemans B, Kooy RF Fourteen new cases contribute to the characterization of the 7q11.23 microduplication syndrome. *Eur J Med Genet*. 2009 Mar-Jun;52(2-3):94-100 (I.F. 1.78)
 21. Scuderi C, **Fichera M**, Calabrese G, Elia M, Amato C, Savio M, Borgione E, Vitello GA, Musumeci SA. Posterior fossa abnormalities in hereditary spastic paraparesis with spastin mutations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2009 Apr;80(4):440-3. (I.F. 4.62)
 22. van Bon BW, Mefford HC, Menten B, Koolen DA, Sharp AJ, Nillesen WM, Innis JW, de Ravel TJ, Mercer CL, **Fichera M**, Stewart H, Connell LE, Ounap K, Lachlan K, Castle B, Van der Aa N, van Ravenswaaij C, Nobrega MA, Serra-Juhé C, Simonic I, de Leeuw N, Pfundt R, Bongers EM, Baker C, Finnemore P, Huang S, Maloney VK, Crolla JA, van Kalmthout M, Elia M, Vandeweyer G, Fryns JP, Janssens S, Foulds N, Reitano S, Smith K, Parkel S, Loeys B, Woods CG, Oostra A, Speleman F, Pereira AC, Kurg A, Willatt L, Knight SJ, Vermeesch JR, Romano C, Barber JC, Mortier G, Pérez-Jurado LA, Kooy F, Brunner HG, Eichler EE, Kleefstra T, de Vries BB. Further delineation of the 15q13 microdeletion and duplication syndromes: a clinical spectrum varying from non-pathogenic to a severe outcome. *J Med Genet*. 2009 Aug;46(8):511-23. (I.F. 5.71)

23. Giorda R, Bonaglia MC, Beri S, **Fichera M**, Novara F, Magini P, Urquhart J, Sharkey FH, Zucca C, Grasso R, Marelli S, Castiglia L, Di Benedetto D, Musumeci SA, Vitello GA, Failla P, Reitano S, Avola E, Bisulli F, Tinuper P, Mastrangelo M, Fiocchi I, Spaccini L, Torniero C, Fontana E, Lynch SA, Clayton-Smith J, Black G, Jonveaux P, Leheup B, Seri M, Romano C, dalla Bernardina B, Zuffardi O. Complex segmental duplications mediate a recurrent dup(X)(p11.22-p11.23) associated with mental retardation, speech delay, and EEG anomalies in males and females. *Am J Hum Genet.* 2009 Sep;85(3):394-400 (I.F. 10.15)
24. van Bon BW, Koolen DA, Brueton L, McMullan D, Lichtenbelt KD, Adès LC, Peters G, Gibson K, Novara F, Pramparo T, Bernardina BD, Zoccante L, Balottin U, Piazza F, Pecile V, Gasparini P, Guerci V, Kets M, Pfundt R, de Brouwer AP, Veltman JA, de Leeuw N, Wilson M, Antony J, Reitano S, Luciano D, **Fichera M**, Romano C, Brunner HG, Zuffardi O, de Vries BB. The 2q23.1 microdeletion syndrome: clinical and behavioural phenotype. *Eur J Hum Genet.* 2009 Oct 7 (I.F. 3.92)
25. L. Grillo, S. Reitano, G. Belfiore, A. Spalletta, S. Amata, M. Bottitta, C. Barone, M. Falco, **M. Fichera**, C. Romano. Familial 1.1 Mb deletion in chromosome Xq22.1 associated with mental retardation and behavioural disorders in female patients, *Eur J Med Genet.* 2010 Jan 21 (IF 1.78)
26. Santhosh Girirajan, Jill A. Rosenfeld, Gregory M. Cooper, Francesca Antonacci, Priscillia Siswara, Andy Itsara, Laura Vives, Tom Walsh, Shane E. McCarthy, Carl Baker, Heather C. Mefford, Jeffrey M. Kidd, Sharon R. Browning, Brian L. Browning, Diane E. Dickel, Blake Ballif, Kathryn Platky, Darren Farber, Gordon C. Gowans, Jessica Wetherbee, Alexander Asamoah, David D. Weaver, Paul R. Mark, Jennifer Dickerson, Bhuwan P. Garg, Sara A. Ellingwood, Rosemarie Smith, Valerie C. Banks, Wendy Smith, Marie T. McDonald, Joe J. Hoo, Beatrice N. French, Cindy Hudson, John P. Johnson, Jillian Ozmere, John B. Moeschler, Urvashi Surti, Luis F. Escobar, Dima El-Khechen, Jerome L. Gorski, Jennifer Kussmann, Bonnie Salbert, Yves Lacassie, Alisha Biser, Donna McDonald McGinn, Elaine H. Zackai, Matthew A. Deardorff, Tamim H. Shaikh, Eric Haan, Kathryn Friend, **Marco Fichera**, Corrado Romano, Jozef Gécz, Lynn deLisi, Jonathan Sebat, Mary-Claire King, Lisa G. Shaffer, Evan E. Eichler. A recurrent 16p12.1 microdeletion suggests a two-hit model for severe developmental delay. *Nat Genet.* 2010 Mar;42(3):203-9. Epub 2010 Feb 14. (I.F. 30.25)
27. Talkowski ME, Mullegama SV, Rosenfeld JA, van Bon BW, Shen Y, Repnikova EA, Gastier-Foster J, Thrush DL, Kathiresan S, Ruderfer DM, Chiang C, Hanscom C, Ernst C, Lindgren AM, Morton CC, An Y, Astbury C, Brueton LA, Lichtenbelt KD, Ades LC, **Fichera M**, Romano C, Innis JW, Williams CA, Bartholomew D, Van Allen MI, Parikh A, Zhang L, Wu BL, Pyatt RE, Schwartz S, Shaffer LG, de Vries BB, Gusella JF, Elsea SH. Assessment of 2q23.1 Microdeletion Syndrome Implicates MBD5 as a Single Causal Locus of Intellectual Disability, Epilepsy, and Autism Spectrum Disorder. *Am J Hum Genet.* 2011 Oct 7;89(4):551-63. (I.F. 12.30)
28. Striano P, Coppola A, Paravidino R, Malacarne M, Gimelli S, Robbiano A, Traverso M, Pezzella M, Belcastro V, Bianchi A, Elia M, Falace A, Gazzero E, Ferlazzo E, Freri E, Galasso R, Gobbi G, Molinatto C, Cavani S, Zuffardi O, Striano S, Ferrero GB, Silengo M, Cavaliere ML, Benelli M, Magi A, Piccione M, Dagna Bricarelli F, Coviello DA, **Fichera M**, Minetti C, Zara F. Clinical Significance of Rare Copy Number Variations in Epilepsy: A Case-Control Survey Using Microarray-Based Comparative Genomic Hybridization. *Arch Neurol.* 2011 Nov 14. (I.F. 6.31)
29. Girirajan S, Brkanac Z, Coe BP, Baker C, Vives L, Vu TH, Shafer N, Bernier R, Ferrero GB, Silengo M, Warren ST, Moreno CS, **Fichera M**, Romano C, Raskind WH, Eichler EE. Relative burden of large CNVs on a range of neurodevelopmental phenotypes. *PLoS Genet.* 2011 Nov;7(11):e1002334. Epub 2011 Nov 10. (I.F. 9.54)
30. Mazzone L, Vassena L, Ruta L, Mugno D, Galesi O, **Fichera M**. Brief Report: Peculiar Evolution of Autistic Behaviors in Two Unrelated Children with Brachidactyly-Mental Retardation Syndrome. *J Autism Dev Disord.* 2012 Jan 6. (I.F. 2.96)
31. Di Benedetto D, Di Vita G, Romano C, Giudice ML, Vitello GA, Zingale M, Grillo L, Castiglia L, Musumeci SA, **Fichera M**. 6p22.3 deletion: report of a patient with autism, severe intellectual disability and electroencephalographic anomalies. *Mol Cytogenet.* 2013 Jan 17;6(1):4 (I.F. 2,36)

32. Barone C, Bianca S, Luciano D, Di Benedetto D, Vinci M, **Fichera M**. Intragenic ILRAPL1 deletion in a male patient with intellectual disability, mild dysmorphic signs, deafness, and behavioral problems. *Am J Med Genet A*. 2013 Jun;161(6):1381-5. (I.F. 2.39)
33. Xander Nuttle, John Huddleston, Brian J. O’Roak, Francesca Antonacci, **Marco Fichera**, Corrado Romano, Jay Shendure, and Evan E. Eichler. Rapid and accurate large-scale genotyping of duplicated genes and discovery of novel sites of interlocus gene conversion. *Nat Methods*. 2013 Jul 28. doi: 10.1038/nmeth.2572 (I.F. 19.27)
34. Schuurs-Hoeijmakers JH, Vulto-van Silfhout AT, Vissers LE, van de Vondervoort II, van Bon BW, de Ligt J, Gilissen C, Hehir-Kwa JY, Neveling K, Del Rosario M, Hira G, Reitano S, Vitello A, Failla P, Greco D, **Fichera M**, Galesi O, Kleefstra T, Grealley MT, Ockeloen CW, Willemsen MH, Bongers EM, Janssen IM, Pfundt R, Veltman JA, Romano C, Willemsen MA, van Bokhoven H, Brunner HG, de Vries BB, de Brouwer AP. Identification of pathogenic gene variants in small families with intellectually disabled siblings by exome sequencing. *J Med Genet*. 2013 Dec;50(12):802-11. doi: 10.1136/jmedgenet-2013-101644. Epub 2013 Oct 11 (I.F. 6.36)
35. Grillo L, Greco D, Pettinato R, Avola E, Potenza N, Castiglia L, Spalletta A, Amata S, Di Benedetto D, Luciano D, Romano C, **Fichera M**. Increased FGF3 and FGF4 gene dosage is a risk factor for craniosynostosis. *Gene*. 2013 Oct 8. doi:pii: S0378-1119(13)01354-1. 10.1016/j.gene.2013.09.120. (I.F. 2.2)
36. 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 Jan 23. doi: 10.1002/ajmg.a.36363 (I.F. 2.39)
37. Lionel AC, Tammimies K, Vaags AK, Rosenfeld JA, Ahn JW, Merico D, Noor A, Runke CK, Pillalamarri VK, Carter MT, Gazzellone MJ, Thiruvahindrapuram B, Fagerberg C, Laulund LW, Pellecchia G, Lamoureux S, Deshpande C, Clayton-Smith J, White AC, Leather S, Trounce J, Melanie Bedford H, Hatchwell E, Eis PS, Yuen RK, Walker S, Uddin M, Geraghty MT, Nikkel SM, Tomiak EM, Fernandez BA, Soreni N, Crosbie J, Arnold PD, Schachar RJ, Roberts W, Paterson AD, So J, Szatmari P, Chrysler C, Woodbury-Smith M, Brian Lowry R, Zwaigenbaum L, Mandyam D, Wei J, Macdonald JR, Howe JL, Nalpathamkalam T, Wang Z, Tolson D, Cobb DS, Wilks TM, Sorensen MJ, Bader PI, An Y, Wu BL, Musumeci SA, Romano C, Postorivo D, Nardone AM, Monica MD, Scarano G, Zoccante L, Novara F, Zuffardi O, Ciccone R, Antona V, Carella M, Zelante L, Cavalli P, Poggiani C, Cavallari U, Argiropoulos B, Chernos J, Brasch-Andersen C, Speevak M, **Fichera M**, Ogilvie CM, Shen Y, Hodge JC, Talkowski ME, Stavropoulos DJ, Marshall CR, Scherer SW. Disruption of the ASTN2/TRIM32 locus at 9q33.1 is a risk factor in males for autism spectrum disorders, ADHD and other neurodevelopmental phenotypes. *Hum Mol Genet*. 2014 Jan 14. (I.F. 7.69)
38. Helsmoortel C, Vulto-van Silfhout AT, Coe BP, Vandeweyer G, Rooms L, van den Ende J, Schuurs-Hoeijmakers JH, Marcelis CL, Willemsen MH, Vissers LE, Yntema HG, Bakshi M, Wilson M, Witherspoon KT, Malmgren H, Nordgren A, Annerén G, **Fichera M**, Bosco P, Romano C, de Vries BB, Kleefstra T, Kooy RF, Eichler EE, Van der Aa N. A SWI/SNF-related autism syndrome caused by de novo mutations in ADNP. *Nat Genet*. 2014 Feb 16. doi: 10.1038/ng.2899 (I.F. 35.21)
39. Di Benedetto D, Musumeci SA, Avola E, Alberti A, Buono S, Scuderi C, Grillo L, Galesi O, Spalletta A, Giudice ML, Luciano D, Vinci M, Bianca S, Romano C, **Fichera M**. Definition of minimal duplicated region encompassing the XIAP and STAG2 genes in the Xq25 microduplication syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014 Apr 14. doi: 10.1002/ajmg.a.36570. (I.F. 2.39)
40. Bernier R, Golzio C, Xiong B, Stessman HA, Coe BP, Penn O, Witherspoon K, Gerdtz J, Baker C, Vulto-van Silfhout AT, Schuurs-Hoeijmakers JH, **Fichera M**, Bosco P, Buono S, Alberti A, Failla P, Peeters H, Steyaert J, Vissers LE, Francescatto L, Mefford HC, Rosenfeld JA, Bakken T, O’Roak BJ, Pawlus M, Moon R, Shendure J, Amaral DG, Lein E, Rankin J, Romano C, de Vries BB, Katsanis N, Eichler EE. Disruptive CHD8 Mutations Define a Subtype of Autism Early in Development. *Cell*. 2014 Jul 17;158(2):263-76. doi: 10.1016/j.cell.2014.06.017. Epub 2014 Jul 3. (I.F. 31.96)
41. Pillai-Kastoori L, Wen W, Wilson SG, Strachan E, Lo-Castro A, **Fichera M**, Musumeci SA, Lehmann OJ, Morris AC. Sox11 is required to maintain proper levels of Hedgehog signaling

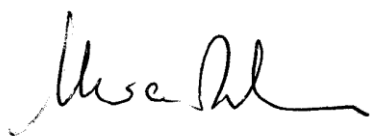
during vertebrate ocular morphogenesis. *PLoS Genet.* 2014 Jul 10;10(7):e1004491. doi: 10.1371/journal.pgen.1004491. eCollection 2014 Jul. (I.F. 8.52)

42. Coe BP, Witherspoon K, Rosenfeld JA, van Bon BW, Vulto-van Silfhout AT, Bosco P, Friend KL, Baker C, Buono S, Vissers LE, Schuurs-Hoeijmakers JH, Hoischen A, Pfundt R, Krumm N, Carvill GL, Li D, Amaral D, Brown N, Lockhart PJ, Scheffer IE, Alberti A, Shaw M, Pettinato R, Tervo R, de Leeuw N, Reijnders MR, Torchia BS, Peeters H, Thompson E, O'Roak BJ, **Fichera M**, Hehir-Kwa JY, Shendure J, Mefford HC, Haan E, Géczy J, de Vries BB, Romano C, Eichler EE. Refining analyses of copy number variation identifies specific genes associated with developmental delay. *Nat Genet.* 2014 Oct;46(10):1063-71. doi: 10.1038/ng.3092.
43. Snijders Blok C, Corsten-Janssen N, FitzPatrick DR, Romano C, **Fichera M**, Vitello GA, Willemsen MH, Schoots J, Pfundt R, van Ravenswaaij-Arts CM, Hoefsloot L, Kleefstra T. Definition of 5q11.2 microdeletion syndrome reveals overlap with CHARGE syndrome and 22q11 deletion syndrome phenotypes. *Am J Med Genet A.* 2014 Nov;164(11):2843-8.
44. **Marco Fichera**, Rita Barone, Lucia Grillo, Mariaclara De Grandi, Valerio Fiore, Ignazio Morana, Tiziana Maniscalchi, Mirella Vinci, Silvestra Amata, Angela Spalletta, Giovanni Sorge, Salvatore Santo Signorelli. Familial 1q22 microduplication associated with psychiatric disorders, intellectual disability and late-onset autoimmune inflammatory response. *Molecular Cytogenetics* 2014 Dec 19;7(1):90.
45. van Bon BW, Coe BP, Bernier R, Green C, Gerdtz J, Witherspoon K, Kleefstra T, Willemsen MH, Kumar R, Bosco P, **Fichera M**, Li D, Amaral D, Cristofoli F, Peeters H, Haan E, Romano C, Mefford HC, Scheffer I, Gecz J, de Vries BB, Eichler EE. Disruptive de novo mutations of DYRK1A lead to a syndromic form of autism and ID. *Mol Psychiatry.* 2015 Feb 24.
46. Bianciardi L, Fichera M, Failla P, Di Marco C, Grozeva D, Mencarelli MA, Spiga O, Mari F, Meloni I, Raymond L, Renieri A, Romano C, Ariani F. MECP2 missense mutations outside the canonical MBD and TRD domains in males with intellectual disability. *J Hum Genet.* 2015 Oct 22.
47. Giuseppe A Fichera, **Marco Fichera**, Giuseppe Milone. Antitumoral activity of a cytotoxic peptide of *Lactobacillus casei* peptidoglycan and its interaction with mitochondrial-bound hexokinase. *Anti-Cancer Drugs* 2016 Aug;27(7):609-19
48. Mirella Vinci, Michele Falco, Lucia Castiglia, Lucia Grillo, Angela Spalletta, Maurizio Sturnio, Ornella Galesi, Michele Salemi, Angelo Gloria, Silvestra Amata, Maria Piccione, Vincenzo Antona, Girolamo Aurelio Vitello, **Marco Fichera**. Identification of novel mutations in L1CAM gene by a DHPLC-based assay. *Genes Genom* (2016) 10.1007/s13258-016-0460-0
49. Barone R, Fichera M, De Grandi M, Battaglia M, Lo Faro V, Mattina T, Rizzo R. *Am J Med Genet A.* 2017 Jun;173(6):1649-1655. doi: 10.1002/ajmg.a.38205. Epub 2017 Apr 13.
50. Elena Cellini , Annalisa Vetro , Valerio Conti , Carla Marini , Viola Doccini , Claudia Clementella , Elena Parrini , Sabrina Giglio , Matteo Della Monica , **Marco Fichera** , Sebastiano Musumeci, and Renzo Guerrini. Multiple genomic copy number variants associated with periventricular nodular heterotopia indicate extreme genetic heterogeneity. *Eur J Hum Genet.* 2019 Jan 25. doi: 10.1038/s41431-019-0335-3
51. Carmela Scuderi , Lucia Saccuzzo , Mirella Vinci , Lucia Castiglia , Ornella Galesi , Michele Salemi , Teresa Mattina , Eugenia Borgione , Santina Città , Corrado Romano, and **Marco Fichera**. Biallelic intragenic duplication in the ADGRB3 (BAI3) gene associated with intellectual disability, cerebellar atrophy and behavioral disorder. *Eur J Hum Genet.* 2019. *Eur J Hum Genet.* 2019 Jan 18. doi: 10.1038/s41431-018-0321-1
52. **Marco Fichera**, Pinella Failla, Lucia Saccuzzo, Martina Miceli, Eliana Salvo, Lucia Castiglia, Ornella Galesi, Lucia Grillo, Francesco Calì, Donatella Greco, Carmelo Amato, Corrado Romano, and Maurizio Elia. Mutations in ACTL6B, coding for a subunit of the neuron-specific chromatin remodeling complex nBAF, cause early-onset severe developmental and epileptic encephalopathy with brain hypomyelination and cerebellar atrophy. *Hum Genet* 2019. Feb;138(2):187-198. doi: 10.1007/s00439-019-01972-3

Il sottoscritto Fichera Marco, nato a Catania il 17/08/1962, C.F.; FCHMRC62M17C351R , cittadino Italiano, ai sensi e per gli effetti delle disposizioni contenute negli articoli 46 e 47 del Presidente della Repubblica 28 dicembre 2000, n. 445 e consapevole delle conseguenze derivanti da dichiarazioni mendaci ai sensi dell'articolo 76 del predetto D.P.R. n. 445/2000, dichiara sotto la propria responsabilità che le informazioni contenute nel presente curriculum corrispondono a verità.

Il sottoscritto inoltre autorizza il trattamento dei dati sopra riportati ai sensi del Regolamento UE 2016/679, GDPR (General Data Protection Regulation).

Catania, 20/05/2019

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Marco Fichera', with a long horizontal flourish extending to the right.

Prof. Marco Fichera