

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	ANGELA PERON
Indirizzo	-
Telefono	-
E-mail	angela.peron@unimi.it, angela.peron@asst-santipaolocarlo.it
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	-

ESPERIENZA LAVORATIVA

**ATTIVITA' CLINICO-
ASSISTENZIALE**

13 gennaio 2020 – ad oggi

Dirigente Medico a tempo determinato – Genetista Medico
S.C. di Anatomia Patologica e Genetica Medica, ASST Santi Paolo e Carlo, Ospedale San Paolo, Milano

luglio 2015 – 31 dicembre 2019

Medico consulente (medico genetista) con contratto libero professionale
UO Neuropsichiatria Infantile - Centro Epilessia, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano.
Principali attività: commento analisi genetiche (array-CGH, SNP-array, sequenziamento Sanger, sequenziamento mediante pannelli NGS, sequenziamento dell'esoma - compresa analisi e classificazione delle varianti secondo i criteri aggiornati ACMG e ClinGen), inquadramento diagnostico e follow-up di pazienti in età pediatrica e adulta affetti da malattie rare, disabilità intellettiva, epilessia ed encefalopatie epilettiche ad esordio precoce, malformazioni congenite, Sclerosi Tuberosa, sindrome di Rett, disturbo dello spettro autistico, Neurofibromatosi tipo 1. Esperienza in ambulatori dedicati per specifiche malattie genetiche: Sclerosi Tuberosa, Neurofibromatosi tipo 1 e 2, sindrome di Prader-Willi, sindrome di Cornelia de Lange, Osteogenesi Imperfetta, sindrome di Rett.

maggio 2010 – maggio 2015

Medico Specializzando in Genetica Medica
Attività formativa, clinica e di ricerca, con particolare interesse per malattie rare, dismorfologia e malformazioni congenite, sindromi caratterizzate da disabilità intellettiva sia in età pediatrica che adulta, genetica dell'epilessia, diagnosi prenatale e preconcezionale, tecniche di sequenziamento di nuova generazione. L'attività è stata svolta nei seguenti reparti:

- UO Neuropsichiatria Infantile – Centro Epilessia, AO San Paolo, Milano (settembre 2014 – maggio 2015, e maggio 2010 – giugno 2011)
- Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, Utah, USA (settembre 2013 – agosto 2014, e marzo – aprile 2015)
- UOS di Genetica Medica, Fondazione IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Milano (luglio 2012 – agosto 2013)
- UO Neurologia Pediatrica e Servizio di Genetica Clinica, Ospedale dei Bambini V. Buzzi, Milano (luglio 2011 – giugno 2012)
- *Laboratorio di Genetica Medica, AO San Paolo, Università degli Studi di Milano, Milano (gennaio – giugno 2011)*

luglio 2009 – marzo 2010

Attività clinica in qualità di medico frequentatore presso l'UO Pediatria dell'Ospedale Civile di Legnano (MI)

ATTIVITA' DI RICERCA

maggio 2018 – ad oggi	Adjunct Assistant Professor (non retribuito) Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, Utah, USA.
ottobre 2016 – gennaio 2020	Assegnista di ricerca, tipo A Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano (UO Neuropsichiatria Infantile – Centro Epilessia, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo). Aree di ricerca principale: Sclerosi Tuberosa, sequenziamento del genoma, in collaborazione con la Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, Utah, USA, presso la quale ha svolto la sua attività di assegnista di ricerca da gennaio 2016 a gennaio 2018 con regolari rientri in Italia. Altre aree di ricerca: genetica dell'epilessia e genetica dell'autismo, dismorfologia e sindromi con disabilità intellettiva, "syndrome delineation", malformazioni congenite, malattie rare, medicina genomica.
dicembre 2015 – settembre 2016	Assegnista di ricerca, tipo B Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano (UO Neuropsichiatria Infantile – Centro Epilessia, Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo). Area di ricerca: Sclerosi Tuberosa, in collaborazione con la Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, Utah, USA.
settembre 2013 – agosto 2014 e marzo – aprile 2015	Visiting medical genetics fellow Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, University of Utah School of Medicine, Salt Lake City, Utah, USA (mentore Prof. John C Carey) Attività di ricerca clinica in merito a sindromi malformative con disabilità intellettiva, aneuploidie, malattie metaboliche, Neurofibromatosi tipo 1, Sclerosi Tuberosa, autopsie fetali (Prof. John Opitz)

ATTIVITA' DIDATTICA

aprile 2017 – settembre 2018	Insegnamento: professore a contratto, all'interno dei moduli Neuropsichiatria Infantile 4 (sindromi genetiche con coinvolgimento neurologico) e di Inglese, Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Università degli Studi di Milano
aprile 2017 – settembre 2018	Insegnamento: professore a contratto, all'interno del modulo di Inglese 3° anno, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano
aprile 2016 – settembre 2018	Insegnamento: professore a contratto senza oneri per l'Ateneo, all'interno del corso di Genetica Clinica 4° anno, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

ottobre 2018 - ad oggi	Dottorato di Ricerca in Ricerca Clinica (senza borsa) Università degli Studi di Milano
ottobre 2018 – luglio 2019	Corso a distanza "Introduction to the principles and practice of clinical research", organizzato dall'NIH Clinical Center (superamento esame in data 30 giugno 2019)
20-24 aprile 2018	Basic and Advanced Course in Genetic Counseling (ESHG), Bertinoro

gennaio 2016 – novembre 2017	Research Investigator Certificate e Corso di Genomic Analysis University of Utah, Salt Lake City (USA)
27 maggio 2015	Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Milano
febbraio 2010	Abilitazione all'esercizio della professione medica
23 luglio 2009	Laurea magistrale in Medicina e Chirurgia Università Vita-Salute San Raffaele, Milano
maggio 2009	Esame "Foundations of Medicine" Università Vita-Salute San Raffaele, Milano (in collaborazione con il "National Board of Medical Examiners, USA)
luglio – agosto 2007	Attività clinica in qualità di studente frequentatore <i>Hospital Sao Rafael, Hospital Dois de Julho, Unidade de Emergencia Sao Marcos, Salvador de Bahia, Brasile</i> Attività di promozione della salute in aree rurali <i>"Missao Barra", Stato di Bahia, Brasile</i>
giugno 2002	Maturità Scientifica con sperimentazione linguistica Liceo Scientifico "Leonardo da Vinci", Gallarate (VA)

COMPETENZE PERSONALI

Lingue straniere

Inglese

Spagnolo
Tedesco
Francese

UNDERSTANDING		SPEAKING		WRITING
Listening	Reading	Spoken interaction	Spoken production	
C2	C2	C2	C2	B2
IELTS Academic (2018) and First certificate in English (2001)				
C1	C2	B2	B1	B1
B1	B1	B1	A2	A2
A2	B1	A2	A2	A1

Levels: A1/2: Basic user - B1/2: Independent user - C1/2 Proficient user
Common European Framework of Reference for Languages

Capacità e competenze tecnico-informatiche

Ottima conoscenza sistemi operativi Windows e Mac OSX
Ottima conoscenza pacchetto operativo Office
Conseguimento *ECDL (European Computer Driving Licence)* nel 2000
Utilizzo e gestione dei principali software di interpretazione di dati di sequenziamento di nuova generazione

CONGRESSI, MEMBERSHIPS E ATTIVITA' INTERNAZIONALI

2019	Membro, scientific committee della International Tuberous Sclerosis Complex Research Conference 2020, che si svolgerà dal 12 al 14 novembre 2020 a Londra, UK
2019 - ad oggi	Membro, comitato scientifico Associazione Italiana Sclerosi Tuberosa (AST)
2018 - ad oggi	Membro, examination group (question-writing group e commissione d'esame) della sezione di Genetica Clinica dell'UEMS per l'esame del Certificato Europeo in Genetica e Genomica Medica (ECMGG) che viene sviluppato in collaborazione con UEMS (Unione Europea dei Medici)

Specialisti) e EBMG (European Board of Medical Genetics and Genomics): <https://www.uems-ecmkgg.org>

- 2018 - 2019 Rappresentante degli Assegnisti di Ricerca, Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano
- 2018 Ha organizzato un seminario con Face2Gene (compagnia che ha sviluppato un software per il riconoscimento faciale nelle sindromi rare, utilizzato in clinica e ricerca) presso il Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano
- 2018 Ha organizzato ed è stata nominata co-Chair del 3rd Early-Stage Tuberous Sclerosis Complex Researcher Symposium, 20 giugno 2019, Toronto, Canada
- 2017 Ha organizzato il 2nd Early-Stage Tuberous Sclerosis Complex Researcher Meeting, 21 Giugno 2017, Washington DC, USA che precede l'International TSC Research Conference (Chair, Scientific Organizing Committee)
- 2017 – ad oggi Membro, European Society of Human Genetics (ESHG)
- 2015 – ad oggi Consulente Scientifico per la “Snyder-Robinson Foundation”
- 2015 – ad oggi Membro, Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- 2013 – ad oggi Membro, American Society of Human Genetics (ASHG)
- 2011 – 2016 Membro, Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE)
- 2012 – 2015 Rappresentante degli Specializzandi nel Consiglio e nel Comitato Ordinatore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano
- 2008 – ad oggi Ha partecipato a più di 50 congressi nazionali ed internazionali nel campo della genetica, della pediatria e dell'epilettologia. Ha presentato più di 40 abstract/poster in qualità di primo autore o co-autore, di cui 24 come presentazioni orali selezionate o relazioni su invito.

PREMI E RICONOSCIMENTI

- 2019 Top rated abstract, per abstract “BCL11A-related intellectual disability”, presentato come poster al congresso annuale dell’American College of Medical Genetics, 17-21 marzo 2020, Austin, TX, US (virtuale)
- 2019 Top cited articles of 2018-2019 in the American Journal of Medical Genetics part C: Peron A, Au KS, Northrup H. Genetics, genomics, and genotype-phenotype correlations of TSC: insights for clinical practice. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018;178(3): 281-290.
- 2019 Premio per la migliore presentazione orale della sessione “disturbi cognitivi e comportamentali” al 5° Congresso del DISS, 8 novembre 2019, Milano
- 2018 Premio per la migliore presentazione orale della sessione “malattie rare” al 4° Congresso del DISS, 9 novembre 2018
- 2018 Travel Award della European Society of Human Genetics (ESHG) per il Basic and Advanced Course in Genetic Counseling (Bertinoro)
- 2018 Honorable mention for outstanding oral presentation of the Western Student and Resident Medical Research Forum
- 2018 Nomination per l’Inspiring Science Award (NatureResearch)
- 2018 Mead Johnson Travel Award (Western Society for Pediatric Research, WSPR)
- 2017 Nomination per il John Opitz Young Investigator Award
- 2016 Vincitrice di una Scholarship, Fondazione Blanceflor Boncompagni Ludovisi, née Bildt
- 2015 Vincitrice di una Scholarship, Fondazione Blanceflor Boncompagni Ludovisi, née Bildt

ATTIVITA' EDITORIALE

Guest editor di un numero speciale dell’*American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars*

in *Medical Genetics*, Sclerosi Tuberosa: <https://onlinelibrary.wiley.com/toc/15524876/current> (pubblicato a ottobre 2018)

Revisore ad hoc per le seguenti riviste scientifiche:

- *New England Journal of Medicine*
- *Journal of Medical Genetics*
- *American Journal of Medical Genetics Part A*
- *European Journal of Medical Genetics*
- *BMC Medical Genetics*
- *Orphanet Journal of rare Diseases*
- *Human Mutation*
- *Scientific Reports*
- *Expert Review of Neurotherapeutics*
- *Journal of Psychiatry and Brain Science*

Revisore per i seguenti grants:

- *Million Dollar Bike Race, UPenn, 2019*
- *Million Dollar Bike Race, UPenn, 2018*
- *Million Dollar Bike Race, UPenn, 2017*

PRESENTAZIONI ORALI **NAZIONALI E INTERNAZIONALI**

1. **Peron A.** Le basi genetiche dell'epilessia generalizzata: quali nuove evidenze?. Approfondimento in epilessia: epilessie generalizzate genetiche, 13 febbraio 2020, Milano (relazione su invito)
2. **Peron A.** Tuberous Sclerosis Complex: insights into genetics and new perspectives. Innsbruck Neuroscience Seminar Series, 17 Dicembre 2019, Center of Molecular Biosciences Innsbruck, Austria (relazione su invito)
3. **Peron A**, Bradbury K, Canevini MP, Vignoli A, Bird LM, Campeau PM, Dobyns WB, D'Arco F, *BCL11A* collaborative group, Viskochil D, Dias C. *BCL11A*-related intellectual disability. Congresso DISS, 8 novembre 2019, Milano
4. **Peron A.** Il pathway di mTOR. Advisory board meeting, Everolimus nel trattamento dell'epilessia refrattaria e dei SEGA nella TSC, 25 ottobre 2019, Milano (relazione su invito)
5. **Peron A.** Il pathway di mTOR e la Sclerosi Tuberosa. Riunione del Gruppo di Lavoro di Genetica Clinica e Genetica Oncologica SIGU, 30 settembre 2019, Bologna (relazione su invito)
6. **Peron A**, Stevenson R, Kutler MJ, Canevini MP, Schwartz CE. Cardinal signs of Snyder Robinson syndrome. 19th International Workshop on Fragile X and other Neurodevelopmental Disorders, 19 settembre 2019, Sorrento
7. **Peron A**, Bradbury K, Bird LM, Campeau PM, Dobyns WB, D'Arco F, *BCL11A* collaborative group, Viskochil D, Dias C. *BCL11A*-related intellectual disability. 40th David W Smith workshop on morphogenesis and malformations, 23-28 agosto 2019, Snowbird, US
8. Zambrelli E, Turner K, Leidi A, La Briola F, Vignoli A, **Peron A**, Furia F, Canevini MP. Sleep disorders in children and adolescents with Tuberous Sclerosis. 2019 international tuberous sclerosis complex research conference, 20-22 giugno 2019, Toronto, Canada
9. **Peron A.** Tuberous Sclerosis Complex. Corso Praxisseminar Epilepsie & EEG, 28 maggio 2019, Gargnano (relazione su invito)
10. **Peron A.** Approfondimenti sul mosaicismo genetico in TSC. Dissemination Expertise and Achievement pit stop of the European Tuberous Sclerosis Association, 15 marzo 2019, Roma
11. **Peron A.** Deep phenotyping and identification of the genetic cause of Tuberous Sclerosis Complex in patients with no mutation in *TSC1* and *TSC2*. 4° congresso DISS, 9 novembre 2018, Milano
12. **Peron A**, Schwartz CE, Kutler MJ, Stevenson R. Snyder-Robinson syndrome: old and new findings. 39th David W Smith Workshop on malformations and morphogenesis, 24-29 Agosto 2018, Banff, Canada
13. **Peron A.** Quando pensare a una malattia rara?. ERN (European Reference Networks): una nuova opportunità assistenziale per le malattie rare, 1 marzo 2018, Milano (relazione su invito)
14. **Peron A.** Dias-Logan syndrome: delineating a newly recognized disorder of transcriptional regulation. 2018 Western Medical Research Conference, 25-27 gennaio 2018, Carmel, USA (vincitrice del travel award e della menzione per le migliori presentazioni orali)

15. **Peron A.** Tuberous Sclerosis Complex – New science behind clinical innovation. Pediatric Neuroscience Symposium, 10 Novembre 2017, Salt Lake City, UT, USA (relazione su invito)
16. **Peron A.** Microsomia emifaciale: update genetico. Corso interdisciplinare SILPS: microsomia emifaciale e ipoacusia monolaterale, 20 ottobre 2017, Milano (relazione su invito)
17. **Peron A, Carlston C, Palumbos JC, Tvrdek T, Rong M, Carey JC, Viskochil D.** Dias-Logan syndrome: delineating a newly recognized disorder of transcriptional regulation. 38th annual David W Smith Workshop on malformations and morphogenesis, 25-30 Agosto 2017, Stowe, Vermont, USA – e Western Medical Research Conference, 24-26 gennaio 2018, Carmel, USA
18. Viskochil D e **Peron A.** Crowe's sign in NF1. John Carey Festschrift Scientific Symposium, 20 marzo 2017, University of Utah, Salt Lake City, UT, USA (relazione su invito)
19. **Peron A.** Snyder-Robinson syndrome: an ultra-rare disorder of neurodevelopment. Breakfast meeting at DISS, 20 gennaio 2017, Milano, Italia (relazione su invito)
20. **Peron A.** Tuberous Sclerosis Complex: clinical and molecular findings. Wednesday Seminars, 7 settembre 2016, Salt Lake City, UT, USA (relazione su invito)
21. **Peron A.** Genotype-phenotype correlations in Tuberous Sclerosis Complex. Breakfast Meeting at DISS, 27 aprile 2016, Milan, Italia (relazione su invito)
22. **Peron A.** Labiopalatoschisi: genetica: quadro generale - ricerca e prevenzione. Corso interdisciplinare sulle labiopalatoschisi, 17 ottobre 2015, Bologna, Italia (relazione su invito)
23. **Peron A, La Briola F, Cefalo G, Vignoli A, Arancio R, Scornavacca G, Bellini M, Pontari S, Volpi A, Alfano RM, Corona M, Canevini MP, Riva E, and il gruppo TSC di Milano.** Sclerosi tuberosa e tumori maligni: studio retrospettivo in una popolazione monocentrica italiana. Milanopediatria, 20-23 novembre 2014, Milano, Italia
24. **Peron A, Miozzo M, Paganini L, Calvello M, Falcone R, Bedeschi MF, Lalatta F, Sirchia S, Bonaparte E, Augello C, Pesenti C, Carlessi N, Bosari S, Tabano S.** Molecular pre-and postnatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome. INGM - Policlinico 2nd Research Day, 5 novembre 2014, Milano, Italia
25. **Peron A.** Craniosynostosis: diagnostic approach and genetics. Breakfast Meeting at DISS, 10 settembre 2014, Milano, Italia (relazione su invito)
26. **Peron A, Park A, Viskochil D, Dent K, Palumbos JC, Clifford B, Hedlung G, Carey JC.** Cochlear nerve deficiency as a sign of CHARGE syndrome. 35th annual David W Smith Workshop on malformations and morphogenesis, 26-29 luglio 2014, Madison, WI, USA
27. **Peron A, Bedeschi MF, Lalatta F.** Clinical report: CHARGE syndrome or blepharophimosis-mental retardation syndrome? XV incontro nazionale di genetica clinica, 18-19 febbraio 2013, Roma, Italia
28. **Peron A, Spaccini L, Cattaneo E, Bova SM, Mastrangelo M.** Una epilessia variabile età-dipendente in una rara forma di disabilità intellettiva X-linked. Riunione policentrica in epilettologia, 24-25 gennaio 2013, Roma, Italia
29. **Peron A, Menni F, Baccarin M, Bedeschi MF.** Difficulties in the interpretation of CGH-array results in a young patient with developmental delay. Incontro gruppo di lavoro genetica clinica SIGU, 24 settembre 2012, Roma, Italia
30. Vignoli A e **Peron A.** MECP2 duplication syndrome. Giornate epilettologiche bresciane, 10 giugno 2011, Brescia, Italia

**PUBBLICAZIONI SU
RIVISTE PEER-REVIEWED**
(H index: 11)

ORCID number: <http://orcid.org/0000-0002-1769-6548>

* corresponding author

1. Schwartz CE, **Peron A**, Kutler MJ. Snyder-Robinson syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. GeneReviews®[Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 2020 Feb 13.
2. **Peron A***, Novara F, La Briola F, Merati E, Giannusa E, Segalini E, Anniballi G, Vignoli A, Ciccone R, Canevini MP. Missense variants in the Arg206 residue of *HNRNP2*: Further evidence of causality and expansion of the phenotype. *Am J Med Genet A* 2020 Jan 14. doi: 10.1002/ajmg.a.61486. [Epub ahead of print]
3. **Peron A**, Bradbury K, Viskochil DH, Dias C. *BCL11A*-Related Intellectual Disability. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Stephens K, Amemiya A, editors. GeneReviews®[Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 2019 Sep 26.
4. Cogliati F, Giorgini V, Masciadri M, Bonati MT, Marchi M, Cracco I, Gentilini D, **Peron A**, Savini MN, Spaccini L, Scelsa B, Maitz S, Veneselli E, Prato G, Pintaudi M, Moroni I, Vignoli A, Larizza L, Russo S. Pathogenic Variants in *STXBP1* and in Genes for GABA_A Receptor

- Subunits Cause Atypical Rett/Rett-like Phenotypes. *Int J Mol Sci* 2019; 20(15), E3621.
5. 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* 2019 Jun 17. doi: 10.1002/humu.23822. [Epub ahead of print]
 6. Carter LB, Battaglia A, Cherry A, Manning MA, Ruzhnikov MR, Bird LM, Dowsett L, Graham JM Jr, Alkuraya FS, Hashem M, Dinulos MB, Vallee S, Adam MP, Glass I, Beck AE, Stevens CA, Zackai E, McDougall C, Keena B, **Peron A**, Vignoli A, Seaver LH, Slavin TP, Hudgins L. Perinatal distress in 1p36 deletion syndrome can mimic hypoxic ischemic encephalopathy. *Am J Med Genet A* 2019; 179(8): 1543-1546.
 7. **Peron A***, Baratang NV, Canevini MP, Campeau PM, Vignoli A. Hot water epilepsy and SYN1 variants. *Epilepsia* 2018; 59(11): 2162-2163.
 8. **Peron A***, Northrup H. Tuberous sclerosis complex. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018; 178(3): 274-277.
 9. **Peron A***, Au KS, Northrup H. Genetics, genomics, and genotype-phenotype correlations of TSC: insights for clinical practice. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018; 178(3): 281-290.
 10. **Peron A***, Canevini MP, Ghelma F, Di Marco F, Vignoli A. Healthcare transition from childhood to adulthood in Tuberous Sclerosis Complex. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018; 178(3): 355-364.
 11. Canevini MP, Kotulska-Jozwiak K, Curatolo P, La Briola F, **Peron A**, Słowińska M, Strzelecka J, Vignoli A, Jóźwiak S. Current concepts on epilepsy management in Tuberous Sclerosis Complex. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2018; 178(3): 299-308.
 12. Manara R, Brotto D, Bugin S, Pelizza MF, Sartori S, Nosadini M, Azzolini S, Iaconetta G, Parazzini C, Murgia A, **Peron A**, Canevini P, Labriola F, Vignoli A, Toldo I. Rhinencephalon changes in tuberous sclerosis complex. *Neuroradiology* 2018; 60: 813-820.
 13. Savini MN, Mingarelli A, Vignoli A, La Briola F, Chiesa V, **Peron A**, Mai R, Tassi L, Mastrangelo M, Zambrelli E, Turner K, Canevini MP. Ictal signs in Tuberous Sclerosis Complex: clinical and video-EEG features in a large series of recorded seizures. *Epilepsy Behav* 2018; 85: 14-20.
 14. **Peron A***, Boito S, Rizzuti T, Borzani I, Baccarin M, Bedeschi MF, Lalatta F. Prenatal upper-limb mesomelia and 2q31.1 microdeletions affecting the regulatory genome. *Genet Med* 2018; 20(11): 1483-1484.
 15. **Peron A***, Vignoli A, La Briola F, Morengi E, Tansini L, Alfano RM, Bulfamante G, Terraneo S, Ghelma F, Banderali G, Viskochil DH, Carey JC, Canevini MP; TSC Study Group of the San Paolo Hospital of Milan. Deep phenotyping of patients with Tuberous Sclerosis Complex and no mutation identified in *TSC1* and *TSC2*. *Eur J Med Genet* 2018; 61(7): 403-410.
 16. Słowińska M, Jóźwiak S, **Peron A**, Borkowska J, Chmielewski D, Sadowski K, Jurkiewicz E, Vignoli A, La Briola F, Canevini MP, Kotulska-Jóźwiak K. Early diagnosis of tuberous sclerosis complex: a race against time. How to make the diagnosis before seizures? *Orphanet J Rare Dis* 2018; 13(1): 25.
 17. Vignoli A, Oggioni G, De Maria G, **Peron A***, Savini MN, Zambrelli E, Chiesa V, La Briola F, Turner K, Canevini MP. Lennox-Gastaut syndrome in adulthood: Long-term clinical follow-up of 38 patients and analysis of their recorded seizures. *Epilepsy Behav* 2017; 77: 73-78.
 18. Mingarelli A, Vignoli A, La Briola F, **Peron A**, Giordano L, Banderali G, Canevini MP. Dramatic relapse of seizures after everolimus withdrawal. *Eur J Paediatr Neurol* 2018; 22(1): 203-206.
 19. Di Marco F, Palumbo G, Terraneo S, Imeri G, Lesma E, Sverzellati N, **Peron A**, Gualandri L, Canevini MP, Centanni S. Lymphangiomyomatosis, multifocal micronodular pneumocyte hyperplasia, and sarcoidosis: more pathological findings in the same chest CT, or a single pathological pathway? *BMC Pulm Med* 2017; 17(1): 107.
 20. Reynolds JJ, Bicknell LS, Carroll P, Higgs MR, Shaheen R, Murray JE, Papadopoulos DK, Leitch A, Murina O, Tarnauskaitė Z, Wessel SR, Zlatanou A, Vernet A, von Kriegsheim A, Mottram RMA, Logan CV, Bye H, Li Y, Brean A, Maddirevula S, Challis RC, Skouloudaki KS, Almoisheer A, Alsaif HS, Amar A, Prescott NJ, Bober MB, Duker A, Faqeih E, Seidahmed MZ, Al Tala S, Alsawad A, Ahmed S, Al-Aama JY, Altmüller J, Al Balwi M, Brady AF, Chessa L, Cox H, Fischetto R, Heller R, Henderson BD, Hobson E, Nürnberg P, Percin F, **Peron A**, Spaccini L, Quigley AJ, Thakur S, Wise CA, Yoon G, Alnemer M, Tomancak P, Yigit G, Taylor AMR, Reijns MAM, Simpson MA, Cortez D, Alkuraya FS, Mathew CG, Jackson AP, Stewart GS. Mutations in *DONSON* disrupt replication fork stability and cause microcephalic dwarfism. *Nature Genetics* 2017; 49(4): 537-549.
 21. Vignoli A, Savini MN, Nowbut MS, **Peron A**, Turner K, La Briola F, Canevini MP.

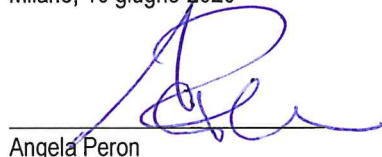
- Effectiveness and tolerability of antiepileptic drugs in 104 girls with Rett syndrome. *Epilepsy and Behavior* 2017; 66: 27-33.
22. Ronzoni L, Novelli A, Brisighelli G, **Peron A**, Triulzi F, Bianchi V, Leva E, Bedeschi MF. 2q33.1q34 Deletion in a Girl with Brain Anomalies and Anorectal Malformation. *Cytogenet Genome Res* 2016; 150(1): 23-28.
 23. Vignoli A, Bisulli F, Darra F, Mastrangelo M, Barba C, Giordano L, Turner K, Zambrelli E, Chiesa V, Bova S, Fiocchi I, **Peron A**, Naldi I, Milito G, Licchetta L, Tinuper P, Guerrini R, Dalla Bernardina B, Canevini MP. Epilepsy in ring chromosome 20 syndrome. *Epilepsy Res* 2016; 128: 83-93.
 24. Di Marco F, Terraneo S, Imeri G, Palumbo G, La Briola F, Tresoldi S, Volpi A, Gualandri L, Ghelma F, Alfano RM, Montanari E, Gorio A, Lesma E, **Peron A**, Canevini MP, Centanni S. Women with TSC: Relationship between Clinical, Lung Function and Radiological Features in a Genotyped Population Investigated for Lymphangioleiomyomatosis. *PLoS One* 2016 May 12; 11(5):e0155331. doi: 10.1371/journal.pone.0155331. eCollection 2016.
 25. **Peron A***, Vignoli A, La Briola F, Volpi A, Montanari E, Morengi E, Ghelma F, Bulfamante G, Cefalo G, Canevini MP. Do patients with Tuberous Sclerosis Complex have an increased risk for malignancies? *Am J Med Genet A* 2016; 170(6): 1538-44.
 26. Vignoli A, **Peron A**, Turner K, Scornavacca GF, La Briola F, Chiesa V, Zambrelli E, Canevini MP. Long-term outcome of epilepsy with onset in the first three years of life: findings from a large cohort of patients. *Eur J Paediatr Neurol* 2016; 20(4): 566-72.
 27. Vignoli A, La Briola F, **Peron A**, Turner K, Vannicola C, Sacconi M, Magnaghi E, Scornavacca GF, Canevini MP. Autism spectrum disorder in tuberous sclerosis complex: searching for risk markers. *Orphanet J Rare Dis* 2015 Dec 2; 10: 154.
 28. Caselli R, Ballarati L, Vignoli A, **Peron A**, Recalcati MP, Catusi I, Larizza L, Giardino D. 7p22.1 microduplication syndrome: Clinical and molecular characterization of an adult case and review of the literature. *Eur J Med Genet* 2015; 58(11): 578-83.
 29. Vignoli A, Lesma E, Alfano RM, **Peron A**, Scornavacca GF, Massimino M, Schiavello E, Ancona S, Cerati M, Bulfamante G, Gorio A, Canevini MP. Glioblastoma multiforme in a child with tuberous sclerosis complex. *Am J Med Genet A* 2015; 167A(10): 2388-93.
 30. Ronzoni L, **Peron A**, Bianchi V, Baccarin M, Gueneri S, Silipigni R, Lalatta F, Bedeschi MF. Molecular cytogenetic characterization of a 2q35-q37 duplication and a 4q35.1-q35.2 deletion in two cousins: A genotype-phenotype analysis. *Am J Med Genet A* 2015; 167(7): 1551-9.
 31. **Peron A**, Carey JC. The molecular genetics of trisomy 18: phenotype-genotype correlations. 2014 In: eLS. John Wiley & Sons, Ltd: Chichester.
 32. **Peron A***, Bedeschi MF, Fabietti I, Baffero GM, Fogliani R, Ciralli F, Mosca F, Rizzuti T, Leva E, Lalatta F. Prenatal and postnatal findings in five cases of Fryns syndrome. *Prenat Diagn* 2014; 34(12): 1227-30.
 33. Vignoli A, Savini MN, La Briola F, Chiesa V, Zambrelli E, **Peron A**, Canevini MP. Hot water epilepsy: a video case of European boy with positive family history and subsequent non-reflex epilepsy. *Epileptic Disord* 2014; 16(1): 96-100.
 34. **Peron A***, Spaccini L, Norris J, Bova SM, Selicorni A, Weber G, Wood T, Schwartz CE, Mastrangelo M. Snyder-Robinson Syndrome: a novel nonsense mutation in spermine synthase and expansion of the phenotype. *Am J Med Genet A* 2013; 161A(9): 2316-20.
 35. Vignoli A, Scornavacca GF, **Peron A**, La Briola F, Canevini MP. Interstitial 6q microdeletion syndrome and epilepsy: a new case and review of the literature. *Am J Med Genet A* 2013; 161A(8): 2009-15.
 36. Mastrangelo M, **Peron A***, Spaccini L, Novara F, Scelsa B, Introvini P, Raviglione F, Faiola S, Zuffardi O. Neonatal suppression burst without epileptic seizures: expanding the electroclinical phenotype of STXBP1 related early onset encephalopathy. *Epileptic Disord* 2013; 15(1): 55-61.
 37. Vignoli A, Borgatti R, **Peron A**, Zucca C, Ballarati L, Bonaglia C, Bellini M, Giordano L, Romaniello R, Bedeschi MF, Epifanio R, Russo S, Caselli R, Giardino D, Darra F, La Briola F, Banderalli G, Canevini MP. Electroclinical pattern in MECP2 duplication syndrome: eight new reported cases and review of literature. *Epilepsia* 2012; 53(7): 1146-55.
 38. Vignoli A, La Briola F, **Peron A**, Turner K, Savini M, Cogliati F, Russo S, Canevini MP. Medical care of adolescents and women with Rett syndrome: An Italian study. *Am J Med Genet A* 2011; 158A(1): 13-18.
 39. **Peron A***, Tenconi R, Leone M, Macellaro P, Ceriani E, Flores d'Arcais A. Negative Atopy Patch Test and Negative Skin Prick Test Reduce the Need for Oral Food Challenge in Children with Atopic Dermatitis. *Pediatric Allergy, Immunology, and Pulmonology* 2011; 24(2): 107-112.

CAPITOLI DI LIBRI
e SITI WEB

1. Moderatore delle pagine web per i geni *BCL11A* e *SMS* dello HumanDiseaseGenes website creato dal Prof. Bert de Vries (<https://humandiseasegenes.nl>)
2. Schwartz CE, **Peron A.** Snyder Robinson syndrome. 2018. In: Genetic Syndromes: A Comprehensive Reference Guide", Springer [in publication]
3. Koo S, **Peron A.** Fryns syndrome. 2017. In: <https://rarediseases.org/rare-diseases/fryns-syndrome/>.
4. Viskochil D, **Peron A,** Kerr LM. Tuberous Sclerosis Complex. August 2016. In: <https://www.medicalhomeportal.org/diagnoses-and-conditions/tuberous-sclerosis-complex>.

Quanto dichiarato è conforme alle disposizioni degli art. 46 e 47 del DPR 445/00; il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/00, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art. 13 del D. Lgs. 196/2003 e all'art. 13 GDPR 679/16, ai sensi del D.Lgs. 101/2018.

Milano, 10 giugno 2020



Angela Peron