



## INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Siranoush Manoukian  
e-mail siranoush.manoukian@istitutotumori.mi.it

## ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) Dall'A.A. 1991/1992 all'A.A. 1994/1995 vincitrice della Borse di Studio secondo le disposizioni contenute sulla G.U. n. 291 del 14.12.89 - Legge 30.11.89 n. 398 -, sulla base delle relative graduatorie di merito formate in occasione degli esami di ammissione alla Scuola di Specializzazione di Genetica Umana presso l'Università degli Studi di Milano
- Date (da – a) Dal settembre 1991 al settembre 1994
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Clinica Mangiagalli, ICP di Milano
- Tipo di azienda o settore Laboratorio di Citogenetica
- Tipo di impiego Medico Borsista Specializzando in Genetica Medica
- Principali mansioni e responsabilità attività clinica di Consulenza Genetica e Diagnosi Prenatale (Prof. Cefis, Dr. Lalatta). Nello stesso periodo ho partecipato all'attività della Società Italiana Studio Malformazioni per le ricerche e la prevenzione nell'ambito della Sindromologia e Genetica Medica (presso la Clinica Pediatrica e la Clinica Mangiagalli degli ICP di Milano)
- Date (da – a) Dall'ottobre 1994 al giugno 1996
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Studi di Milano, Facoltà di Medicina e Chirurgia
- Tipo di azienda o settore Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche (Prof. Larizza, Dr. L. Dalprà)
- Tipo di impiego Medico Borsista Specializzando in Genetica Medica
- Principali mansioni e responsabilità attività clinica di Consulenza Genetica e laboratoristica di Citogenetica e Biologia Molecolare. Il principale argomento di studio è stata la Neurofibromatosi; dal febbraio all'aprile 1996 inoltre, ho lavorato al progetto di ricerca "Studio della disomia uniparentale in famiglie di pazienti con Sindrome di Silver-Russell", assegnatomi dal Centro Auxologico di Milano
- Date (da – a) Dal giugno all'agosto 1995
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Ospedali Riuniti di Bergamo
- Tipo di azienda o settore Centro Trasfusionale (Prof. Scudeller)
- Tipo di impiego Assistente Medico di Immunoematologia con competenze in Genetica Medica
- Date (da – a) Dal 1992 al 1996
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Studio Ecoscopico Milanese, Centro MATRIS della Clinica Dezza, Centro GEPO (Gruppo Educazione Pediatrica Ostetrica), Studio Medico Gallicchio-Beolchi e il CDI (Centro Diagnostico Italiano)
- Tipo di azienda o settore Studi Medici
- Tipo di impiego collaborazione in qualità di consulente medico nel settore clinico della Diagnosi Prenatale e della Consulenza Genetica Medica
- Date (da – a) Dal dicembre 1996 ad oggi
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
- Tipo di azienda o settore Direzione Scientifica – Dip. di Medicina Predittiva e per la Prevenzione
- Tipo di impiego Dirigente Medico, Responsabile di Struttura semplice a funzione dipartimentale
- Principali mansioni e responsabilità Attività di Consulenza Genetica per tutte le forme di predisposizione ereditaria allo sviluppo dei tumori con particolare riferimento al carcinoma familiare della mammella e ovaia (Contratto di Ricercatore associato sino all'aprile 2001, successivamente contratto di Contratto di collaborazione libero professionale sino all'aprile 2007, quindi dal maggio 2007 Dirigente Medico a tempo determinato e dal settembre 2007 Dirigente Medico a tempo indeterminato).

Dal febbraio 2002 responsabile del Servizio di Consulenza Get5r4netica Medica per le predisposizioni geneticamente determinate allo sviluppo di neoplasie e della gestione e aggiornamento del sistema informativo del Servizio stesso. Dal maggio 2007 nominata responsabile della neo-istitutita S.s.d. Genetica Medica, di cui è a tutt'oggi responsabile (S.s.d. Consulenza Genetica Oncologica - nuova denominazione in base all'attuale POAS aziendale).

La struttura di Genetica Medica svolge attività di consulenza genetica nell'ambito delle predisposizioni geneticamente determinate allo sviluppo di tumori; focus principale è il Carcinoma Ereditario della Mammella e dell'Ovaio, e negli ultimi anni particolare attenzione è stata anche rivolta alle forme di predisposizione ai tumori in ambito pediatrico.

Grazie al significativo numero di famiglie seguite negli anni dall'Unità di Genetica Medica, è stato possibile raccogliere la più ampia e rappresentativa casistica italiana di donne ad aumentato rischio genetico per il carcinoma della mammella e dell'ovaio (HBOC), che ha permesso di condurre numerosi studi inerenti il carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio (attualmente sono stati raccolti, informatizzati e qualora possibile aggiornati nel database della struttura, i dati clinici e molecolari di oltre 17.500 individui appartenenti più di 8.000 famiglie valutate a rischio (eseguite complessivamente oltre 8.000 analisi genetiche).

E' ormai consolidato il ruolo della Struttura come riferimento per Centri esterni che non dispongono di tale servizio (ASST Luigi Sacco-Fatebenefratelli-Macedonio Melloni e Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico).

L'attività della struttura ha per definizione un carattere "trasversale" che fornisce supporto a supporto diverse altre strutture della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, ed in particolare, per quanto riguarda l'ambito HBOC con la Breast Unit (che si concretizza anche attraverso ambulatori multidisciplinari), la Ginecologia, l'Oncologia Medica, la Radiologia, l'Anatomia Patologica e la Psicologia.

E' stata inoltre avviata negli ultimi anni una collaborazione con la S.C. Pediatria Oncologica, definendo un percorso per la valutazione, offerta di consulenza ed analisi genetica per i casi di tumori solidi pediatrici (valutati complessivamente oltre 520 casi pediatrici).

La Struttura ormai da qualche anno partecipa attivamente all'attività e alle discussioni dei casi del Molecular Tumor Board istituzionale (oltre 250 casi/anno).

Parallelamente all'attività assistenziale, la struttura svolge quindi anche attività di ricerca clinica, che negli ultimi anni è stata rivolta in particolare a:

- studio dell'efficacia dei criteri di selezione per l'offerta dell'analisi dei geni *BRCA*
- disegno e sviluppo di un modello per l'identificazione e l'invio delle donne alla consulenza genetica a partire dai Dipartimenti Oncologici, al fine di ottimizzare le risorse e i percorsi di offerta del test e presa in carico delle pazienti a rischio nell'ambito della rete regionale ROL
- studio dei rischi di carcinoma della mammella e dell'ovaio in donne italiane portatrici di mutazioni dei geni *BRCA*
- studio delle scelte preventive/motivazioni alla scelta di pazienti italiane portatrici di mutazioni dei geni *BRCA*
- studio di possibili determinanti genetici nel carcinoma della mammella giovanile.

Inoltre, partecipazione a Studi/Consorzi Nazionali e Internazionali per lo studio di nuovi determinanti genetici, possibili modificatori genetici/ambientali così come delle varianti genetiche a significato clinico sconosciuto nel carcinoma della mammella e dell'ovaio; rischi di malattia, sopravvivenza, fattori ambientali/costituzionali e impatto delle misure preventive (chirurgia, sorveglianza, stili di vita) negli individui portatori di mutazioni *BRCA* o comunque ad alto rischio genetico.

Parallelamente alla raccolta dei dati, la Struttura negli anni ha raccolto e archiviato anche i campioni di sangue/DNA di oltre 8.000 individui a rischio genetico aumentato.

#### ISTRUZIONE E FORMAZIONE

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                      |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| • Date (da – a)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 1984                                                                                                                                                                                                                 |
| • Qualifica conseguita                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Diploma di Maturità Scientifica                                                                                                                                                                                      |
| • Date (da – a)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 7 marzo 1991                                                                                                                                                                                                         |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano                                                                                                                                                    |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio                                                                                                                                                                                                                                                                    | Titolo della tesi: "Produzione e solubilizzazione dei lipidi nel fegato: un modello sistemico per la simulazione in condizioni normali e patologiche" (Relatore Prof. N. Dioguardi, Correlatore Dr. M. Pietrogrande) |
| • Qualifica conseguita                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Laurea in Medicina e Chirurgia                                                                                                                                                                                       |
| • Livello nella classificazione nazionale                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 110/110 e lode                                                                                                                                                                                                       |
| Durante l'A.A. 1986/87 ho frequentato l'Istituto di Fisiologia Umana dell'Università degli Studi di Milano, Divisione di Neurofisiologia (Prof. Mancina), dedicandomi allo studio del ruolo della corteccia prefrontale                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                      |
| Dal giugno 1988 sino al maggio 1991 ho frequentato la Clinica Medica e il Centro di Medicina Teoretica di Via Pace, Osp. Maggiore di Milano (Prof. Dioguardi, Dr. Pietrogrande). Il progetto della tesi si inquadra nell'attività del Centro di Medicina Teoretica, dove fisici, medici, ingegneri, biologi e informatici lavoravano |                                                                                                                                                                                                                      |

in gruppo per elaborare un approccio informatizzato e sistemico alle diverse problematiche mediche

Dal giugno 1991 all'agosto dello stesso anno ho frequentato a tempo pieno il Reparto di Chirurgia Generale dell'Ospedale Valduce di Como (Prof. Forti, Dr. Lietti)

|                                                                   |                                                                                                                                                                                        |
|-------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| • Date (da – a)                                                   | 13 novembre 1995                                                                                                                                                                       |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione              | Scuola di Specialità in Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano                                                                             |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Titolo della tesi: "Caratterizzazione citogenetico-molecolare di pazienti con NF1 associata a ritardo mentale e dimorfismi " (Relatore Prof. L. Larizza, Correlatore Prof. E. Ginelli) |
| • Qualifica conseguita                                            | Diploma di Specialità in Genetica Medica                                                                                                                                               |
| • Livello nella classificazione nazionale                         | 70/70 e lode                                                                                                                                                                           |

#### ALTRI TITOLI

Abilitazione Scientifica Nazionale  
settore 06/A1 Genetica Medica – II Fascia  
conseguita in data 11.02.2015

Docente del corso "Genetica Medica". Corso Infermieri della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, a.a. 2003/2004.

Professore a contratto del Corso integrato "Basi biologiche della vita: genetica", disciplina: Genetica Medica. Corso di Laurea in Infermieristica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano, sezione INT dall'a.a. 2004/2005 all'a.a. 2008/2009.

Tutor di Medici Specializzandi in Genetica Medica nell'ambito della convenzione tra l'Unità di Genetica Medica INT (Dr.ssa S. Manoukian) e la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Milano (training formativo, tesi di specializzazione), dal 2003 a tutt'oggi.

Docente di Genetica Medica Oncologica. Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano, dal 2003 a tutt'oggi (Professore a contratto dall'a.a. 2011/2012 – Insegnamento: Genetica Medica – Ore 8).

Attività didattico-formativa presso Istituti Universitari (Corsi di Laurea e Scuole di Specializzazione dell'Università, Master post universitari), Enti ospedalieri, Società scientifiche ed Associazioni di volontariato nell'ambito della Genetica Medica Oncologica (vd. "attività Didattica e Formativa").

#### CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

|                   |          |
|-------------------|----------|
| LINGUA PRINCIPALE | Italiano |
| ALTRE LINGUE      | Inglese  |

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

Ottime competenze relazionali anche in considerazione del tipo di attività attualmente svolta, per la quale le capacità di comunicazione con il paziente sono fondamentali così come il lavoro di equipe.

Inoltre dal settembre 1991 al settembre 1994 ho partecipato all'attività della Società Italiana Studio Malformazioni per l'attività di informazione, aggiornamento e sensibilizzazione nei confronti dei medici e della popolazione.

Dal 1992 al 1996 presso il Centro GEPO (Gruppo Educazione Pediatrica ed Ostetrica) ho svolto lezioni di embriologia e genetica nell'ambito del corso di preparazione al parto rivolto alle donne in gravidanza.

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

Capacità organizzative eccellenti. Definizione e messa in atto dei percorsi dedicati ai pazienti che si rivolgono all'unità di Genetica Medica (dalla selezione alla presa in carico), organizzazione e gestione dell'archivio informatizzato di tutta l'attività di consulenza genetica e sorveglianza clinica che raccoglie dati genetici, molecolari e clinici relativi agli individui afferenti a tali servizi utili ai fini assistenziali e di ricerca, certificazione di qualità dell'unità stessa.

Inoltre, dal luglio 1996 al maggio 1997 consulenza presso Studio di Ingegneria e Architettura per l'implementazione dei sistemi informativi (specialistici e gestionali). Dal settembre 2000 al maggio 2001 consulenza presso lo stesso Studio per l'aggiornamento e l'implementazione dei sistemi stessi.

#### CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

INFORMATICHE

Conoscenza approfondita e utilizzo dei componenti del pacchetto office (Word, Excel, Power Point), e di programmi di elaborazione dati di utilizzo medico, in particolare database per la gestione dei dati clinici e molecolari (Progeny) e software per la predizione del rischio di mutazioni patogenetiche in geni predisponenti allo sviluppo di neoplasie (BRCApro, COS).

LABORATORIO

Estrazione di DNA da sangue venoso, PCR, analisi di sequenze microsatelliti, analisi citogenetiche e tecniche di ibridazione in situ (competenze acquisite durante il tirocinio di specializzazione e successivo

anno).

Interpretazione dei risultati delle analisi genetiche molecolari, in particolare nell'ambito della genetica oncologica molecolare.

#### ALTRO

Segue elenco Pubblicazioni, Libri e Monografie, Attività didattica, Partecipazione a Gruppi di Lavoro e Progetti.

#### PUBBLICAZIONI

- 1) Selicorni A, et al. *5 casi italiani di una patologia poco diagnosticata: Sindrome Kabuki Make-up (S. di Niikawa-Kuroki)*. Pathologica 1992; 85: 144
- 2) Selicorni A, et al. *Pediatric follow-up of a case of trisomy 12 mosaicism and apparently balanced (10;11) traslocation detected at CVS*. Prenatal diagnosis (Suppl.) 1992; 12: 145
- 3) Selicorni A, et al. *Sindrome di Wolf-Hirschorn: analisi clinica e follow-up di quattro casi*. Riv. Ital. Pediatr. 1993; 19: 63
- 4) Marziale A, et al. *L'importanza del follow-up nelle sindromi plurimalformative*. Esperienza su 100 casi. Riv. Ital. Pediatr. 1993; 19: 206
- 5) Briscioli V, et al. *Comprensione e adattamento alla diagnosi in 80 genitori di pazienti affetti da patologia genetica*. Pathologica 1993; 85:117-118
- 6) Manoukian S, et al. *Trisomia parziale 22q23-qter: descrizione di un nuovo caso*. Pathologica 1993; 85: 60
- 7) Turco AE, et al. *Prenatal testing in a fetus at risk for autosomal dominant polycystic kidney disease and autosomal recessive junctional epidermolysis bullosa with pyloric atresia*. Am J Med Genet 1993; 47:1225-1230
- 8) Briscioli V, et al. *Kaufman oculocerebrofacial syndrome in a girl of 15 years*. Am J Med Genet 1995; 58: 21-23
- 9) Larizza L, et al. *Cytogenetic and molecular studies on NF1 patients with dysmorphism and mental retardation*. Am J Hum Genet 1995; 57: A95
- 10) Briscioli V, et al. *Sindrome of Hypotonia, Psychomotor Retardation, Seizures, Delayed and Dysharmonic Skeletal Maturation, and Congenital Fibre Type Disproportion: a new case*. Eur J Hum Genet 1996, 4 Suppl 1: 126
- 11) Manoukian S, et al. *DOO-DOORS Syndrome: Report of three Italian patients*. Eur J Hum Genet 1996, 4 Suppl 1: 127
- 12) Manoukian S, et al. *Cardio-Facio-Cutaneous (CFC) syndrome: report of an adult patient without mental retardation*. Am J Med Genet 1996; 63: 382-385
- 13) Riva P, et al. *Construction of a YAC contig spanning the region flanking the 3' end of the NF1 gene by a contiguous gene syndrome patient*. Am J Hum Genet 1996; 59: A406
- 14) Riva P, et al. *Characterization of a cytogenetic 17q11.2 deletion in an NF1 patients with a contiguous gene syndrome*. Hum Genet 1996; 98: 646-650
- 15) Manoukian S, et al. *Malignant melanoma and Charcot-Marie-Tooth disease: a further case*. Am J Med Genet 1997; 68: 242
- 16) Parini R, et al. (Acknowledgments to Manoukian S.) *Spherophakia Associated with Molybdenum Cofactor Deficiency*. Am J Med Genet 1997; 73:272-275
- 17) De Benedetti VM, et al. *Characterization of ten novel and 13 recurring BRCA1 and BRCA2 germline mutations in Italian breast and/or ovarian carcinoma patients*. Mutations in brief no. 178. Online. Hum Mutat. 1998;12(3):215.
- 18) The "Italian Consortium for Hereditary Breast and Ovarian Cancer" Bevilacqua G, et al. *Familial breast-ovarian cancer: genetic counseling, molecular screening and clinical management in Italy*. XXVII Symposium of the Italian Cancer Society. November 22-24, 1999 Milan Italy - Tumori 1999; 85:14
- 19) Pasini B, et al. *Familial Breast and Ovarian Cancer: the experience of the National Cancer Institute in Milan*. XXVII Symposium of the Italian Cancer Society. November 22-24, 1999 Milan Italy – Tumori 1999; 85:57
- 20) Conti AR, et al. *Ipsilateral and contralateral breast recurrences in patients carriers of BRCA1 and 2 germ line mutations treated by conservative breast surgery*. XXVII Symposium of the Italian Cancer Society. November 22-24, 1999 Milan Italy - Tumori 1999; 85:52
- 21) De Benedetti VMG, et al. *High frequency of novel TP53 mutations in BRCA-associated cancer from Italian patients*. XXVII Symposium of the Italian Cancer Society. November 22-24, 1999 Milan Italy – Tumori 1999; 85:53
- 22) Cambiaghi S, et al. *Quale diagnosi? S. di Cowden*. G Ital Dermatol Venereol 2000; 135: 267-269
- 23) Thompson D, et al. *Cancer incidence in BRCA1 mutation carriers*. J Natl Cancer Inst 2002; 94:1358-1365
- 24) Pasini B, et al. *Evaluating breast cancer risk: available models to assess individual breast cancer risk and probability to be a BRCA mutation carrier*. J Exp. Clin. Cancer Res. 2002; 21:23-29
- 25) Podo F, et al. *The Italian multi-centre project on evaluation of MRI and other imaging modalities in early detection of breast cancer in subjects at high genetic risk*. J Exp. Clin. Cancer Res. 2002; 21:115-124 (Cognome errato)
- 26) Antoniou A, et al. *Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case Series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies*. Am J Hum Genet. 2003; 72(5): 1117-30
- 27) Pasini B, et al. *Screening for BRCA1 and BRCA2 germ line point mutations in 600 Italian families with breast and/or ovarian cancer: mutation prevalence according to phenotype*. Am J Hum Genet. 2003; 73:239
- 28) Trecate G, et al. *Breast MRI screening in patients with increased familial and/or genetic risk for breast cancer: a preliminary experience*. Tumori 2003; 89:125-131
- 29) Aretini P, et al. *Different expressivity of BRCA1 and BRCA2: analysis of 179 Italian pedigrees with identified mutation*. Breast Cancer Res Treat 2003; 81(1): 71-9
- 30) Carcangiu ML, et al. *Histopathology of ovarian tumors in women with BRCA1 and 2 mutations*. Lab Investigation 2003; 83(1):184°
- 31) Manoukian S, et al. *Il medico di famiglia nella valutazione del rischio genetico di tumore al seno*. M.D. Medicinae Doctor 2004; 13: 34
- 32) Carcangiu ML, et al. *Atypical epithelial proliferation in fallopian tubes in prophylactic salpingo-oophorectomy specimens from BRCA1 and BRCA2 germline mutation carriers*. Int J Gynecol Pathol 2004; 23(1):35-40
- 33) Caligo MA, et al. *The CHEK2 1100delC mutation plays an irrelevant role in breast cancer predisposition in Italy*. Hum Mut 2004; 24:100-101
- 34) Phelan CM, et al. *Classification of BRCA1 missense variants of unknown clinical significance*. J Med Genet 2005;42(2):138-46
- 35) Manoukian S, et al. *Bilateral preaxial polydactyly in a WAGR syndrome patient*. Am J Med Genet 2005;134A:426-429
- 36) Weitzel JN, et al. *A Comparison of Bilateral Breast Cancers in BRCA Carriers*. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 2005;14(6):1534-8
- 37) Antoniou AC, et al. *Breast and ovarian cancer risks to carriers of the BRCA1 5382insC and 185delAG and BRCA2 6174delT mutations: a combined analysis of 22 population based studies*. J Med Genet. 2005 Jul;42(7):602-3
- 38) Carcangiu ML, et al. *Incidental carcinomas in prophylactic oophorectomy specimen in BRCA1 and BRCA2 mutation carrier*. Am J Surg Path 2006;10(30):1222-1230
- 39) Sampieri K, et al. *Mutational screening of the RB1 gene in Italian patients with Retinoblastoma reveals 11 novel mutations*. Hum Genet. 2006;51(3):209-16
- 40) Perotti D, et al. *Letter to the Editor in response to Richard H Scott et al. (Syndromes and constitutional chromosomal abnormalities associated with Wilms tumor)*. J Med Genet, 23 May 2006
- 41) Trecate G, et al. *MRI in the early detection of breast cancer in women with high genetic risk*. Tumori. 2006 Nov-Dec;92(6):517-23
- 42) Pepe C, et al. *Methyl group metabolism gene polymorphisms as modifier of breast cancer risk in Italian BRCA1/2 carriers*. Breast Cancer Res Treat. 2006 Dec 7
- 43) McLaughlin JR, et al. *Hereditary Ovarian Cancer Clinical Study Group. Reproductive risk factors for ovarian cancer in carriers of BRCA1 or BRCA2 mutations: a case-control study*. Lancet Oncol. 2007 Jan;8(1):26-34
- 44) Manoukian S, et al. *Germline mutations of TP53 and BRCA2 genes in breast cancer/sarcoma families*. E J Cancer 2007; 43:601-606
- 45) Sardanelli F, et al. *Multicenter Comparative Multimodality Surveillance of Women at Genetic-Familial High Risk for Breast Cancer (HIBCRIT Study): Interim Results*. Radiology. 2007 Mar;242(3):698-715

- 46) Carvalho MA, et al. Determination of cancer risk associated with germ line BRCA1 missense variants by functional analysis. *Cancer Res.* 2007 Feb 15;67(4):1494-1501
- 47) Jones R, et al. A CDKN2A mutation in familial melanoma that abrogates binding of p16INK4a to CDK4 but not CDK6. *Cancer Res.* 2007 Oct 1;67(19):9134-41
- 48) Metcalfe KA, et al. International variation in rates of uptake of preventive options in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Int J Cancer.* 2008; 122: 2017-2022
- 49) Metcalfe KA, et al. Predictors of Contralateral Prophylactic Mastectomy in Women With a BRCA1 or BRCA2 Mutation: The Hereditary Breast Cancer Clinical Study Group. *J Clin Oncol.* 2008; 26:1093-1097
- 50) Malacrida S, et al. BRCA1 p.Val1688del is a deleterious mutation that recurs in breast and ovarian cancer families from Northeast Italy. *J Clin Oncol.* 2008;26(1):26-31
- 51) Antoniou AC, et al. The BOADICEA model of genetic susceptibility to breast and ovarian cancers: updates and extensions. *Br J Cancer* 2008; 98: 1457-1466
- 52) Antoniou AC, et al. Common Breast Cancer-Predisposition Alleles Are Associated with Breast Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *Am J Hum Genet* 2008; 82: 937-948
- 53) Colombo M, et al. Cyclin D1 expression analysis in familial breast cancers may discriminate BRCA1 from BRCA2-linked cases. *Mod Pathol* 2008; 21: 1262-1270
- 54) De Vecchi G, et al. The p53 Arg72Pro and Ins16bp polymorphisms and their haplotypes are not associated with breast cancer risk in BRCA-mutation negative familial cases. *Cancer Detect Prev* 2008; 32: 140-143
- 55) Eisen A, et al. Hormone Therapy and the Risk of Breast Cancer in BRCA1 Mutation Carriers. *J Natl Cancer Inst* 2008; 100: 1361-1367
- 56) Kotsopoulos J, et al. Infertility, treatment of infertility, and the risk of breast cancer among women with BRCA1 and BRCA2 mutations: a case-control study. *Cancer Causes Control* 2008; 19: 1111-1119
- 57) Lusa L, et al. Re: Molecular basis for estrogen receptor alpha deficiency in BRCA1-linked breast cancer. (Letter) *J Natl Cancer Inst* 2008; 100: 752-753
- 58) Narod SA, et al. Rapid progression of prostate cancer in men with a BRCA2 mutation. *Br J Cancer* 2008; 99: 371-374
- 59) Vignoli M, et al. Genomic rearrangements of the CDKN2A locus are infrequent in Italian malignant melanoma families without evidence of CDKN2A/CDK4 point mutations. *Melanoma Res* 2008; 18: 431-437
- 60) Sardanelli F, et al. Indications for breast magnetic resonance imaging. Consensus document "Attualità in senologia", Florence 2007. *Radiol Med.* 2008 Dec;113(8):1085-95
- 61) Catucci I, et al. SNPs in ultraconserved elements and familial breast cancer risk. *Carcinogenesis.* 2009 Mar;30(3):544-5
- 62) Carvalho M, et al. Analysis of a set of missense, frameshift, and in-frame deletion variants of BRCA1. *Mutat Res.* 2009 Jan 15;660(1-2):1-11
- 63) Daniotti M, et al. Cutaneous Melanoma in Childhood and Adolescence Shows Frequent Loss of INK4A and Gain of KIT. *J Invest Dermatol.* 2009 Jul;129(7):1759-68
- 64) Bruno W, et al. Clinical genetic testing for familial melanoma in Italy: A cooperative study. *J Am Acad Dermatol.* 2009 Nov;61(5):775-82
- 65) Colombo M, et al. An unusual BRCA2 allele carrying two splice site mutations. *Ann Oncol.* 2009 Jun;20(6):1143-4
- 66) Vicus D, et al. Tamoxifen and the risk of ovarian cancer in BRCA1 mutation carriers. *Gynecol Oncol.* 2009 Oct;115(1):135-7
- 67) Sinilnikova OM, et al. The TP53 Arg72Pro and MDM2 309G>T polymorphisms are not associated with breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Br J Cancer.* 2009 Oct 20;101(8):1456-60
- 68) Osorio A, et al. Evaluation of a candidate breast cancer associated SNP in ERCC4 as a risk modifier in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. Results from the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/BRCA2 (CIMBA). *Br J Cancer.* 2009 Dec 15;101(12):2048-54
- 69) Chiappetta G, et al. HMG1A protein expression in familial breast carcinoma patients. *Eur J Cancer.* 2010 Jan;46(2):332-9
- 70) Catucci I, et al. Evaluation of SNPs in miR-146a, miR196a2 and miR-499 as low-penetrance alleles in German and Italian familial breast cancer cases. *Hum Mutat.* 2010 Jan;31(1):E1052-7.
- 71) Nicoloso MS, et al. Single-nucleotide polymorphisms inside microRNA target sites influence tumor susceptibility. *Cancer Res.* 2010 Apr 1;70(7):2789-98
- 72) Verderio P, et al. A BRCA1 promoter variant (rs11655505) and breast cancer risk. *J Med Genet.* 2010 Apr;47(4):268-70
- 73) Zuradelli M, et al. Four new cases of double heterozygosity for BRCA1 and BRCA2 gene mutations: clinical, pathological, and family characteristics. *Breast Cancer Res Treat.* 2010 Nov;124(1):251-8
- 74) Vicus D, et al. Risk factors for carcinoma of the fallopian tube in women with and without a germline BRCA mutation. *Gynecol Oncol.* 2010 Aug 1;118(2):155-9
- 75) Treccate G, et al. Is there a specific magnetic resonance phenotype characteristic of hereditary breast cancer? *Tumori.* 2010 May-Jun;96(3):363-84
- 76) Antoniou AC, et al. A locus on 19p13 modifies risk of breast cancer in BRCA1 mutation carriers and is associated with hormone receptor-negative breast cancer in the general population. *Nat Genet.* 2010 Oct;42(10):885-92
- 77) Gaudet MM, et al. Common genetic variants and modification of penetrance of BRCA2-associated breast cancer. *PLoS Genet.* 2010 Oct 28;6(10):e1001183
- 78) Metcalfe K, et al. Family history of cancer and cancer risks in women with BRCA1 or BRCA2 mutations. *J Natl Cancer Inst.* 2010 Dec 15;102(24):1874-8
- 79) Antoniou AC, et al. Common breast cancer susceptibility alleles and the risk of breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: implications for risk prediction. *Cancer Res.* 2010 Dec 1;70(23):9742-54
- 80) Sardanelli F, et al. Multicenter Surveillance of Women at High Genetic Breast Cancer Risk Using Mammography, Ultrasonography, and Contrast-Enhanced Magnetic Resonance Imaging (the High Breast Cancer Risk Italian 1 Study): Final Results. *Invest Radiol.* 2011 Feb;46(2):94-105
- 81) Beesley J, et al. No evidence for an association between the earwax-associated polymorphism in ABCC11 and breast cancer risk in Caucasian women. *Breast Cancer Res Treat.* 2011 Feb;126(1):235-9
- 82) Ramus SJ, et al. Genetic Variation at 9p22.2 and Ovarian Cancer Risk for BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers. *J Natl Cancer Inst.* 2011 Jan 19;103(2):105-16
- 83) Peterlongo P, et al. PALB2 germline mutations in familial breast cancer cases with personal and family history of pancreatic cancer. *Breast Cancer Res Treat.* 2011 Apr;126(3):825-8
- 84) Yang XR, et al. Associations of Breast Cancer Risk Factors With Tumor Subtypes: A Pooled Analysis From the Breast Cancer Association Consortium Studies. *J Natl Cancer Inst.* 2011 Feb 2;103(3):250-63
- 85) Osorio A, et al. Evaluation of the XRCC1 gene as a phenotypic modifier in BRCA1/2 mutation carriers. Results from the consortium of investigators of modifiers of BRCA1/BRCA2. *Br J Cancer.* 2011 Apr 12;104(8):1356-61
- 86) Pasanisi P, et al. Serum levels of IGF-I and BRCA penetrance: a case control study in breast cancer families. *Fam Cancer.* 2011 Sep;10(3):521-8
- 87) Martrat G, et al. Exploring the link between MORF4L1 and risk of breast cancer. *Breast Cancer Res.* 2011 Apr 5;13(2):R40
- 88) Bordeleau L, et al. Diabetes and breast cancer among women with BRCA1 and BRCA2 mutations. *Cancer.* 2011 May 1;117(9):1812-8
- 89) Bonifaci N, et al. Evidence for a link between TNFRSF11A and risk of breast cancer. *Breast Cancer Res Treat.* 2011 Oct;129(3):947-54
- 90) Manoukian S, et al. Two new CHEK2 germ-line variants detected in breast cancer/sarcoma families negative for BRCA1, BRCA2, and TP53 gene mutations. *Breast Cancer Res Treat.* 2011 Nov;130(1):207-15
- 91) Antoniou AC, et al. Common alleles at 6q25.1 and 1p11.2 are associated with breast cancer risk for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Hum Mol Genet.* 2011 Aug 15;20(16):3304-21
- 92) Milne RL, et al. Confirmation of 5p12 As a Susceptibility Locus for Progesterone-Receptor-Positive, Lower Grade Breast Cancer. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2011 Oct;20(10):2222-31
- 93) Figueroa JD, et al. Associations of common variants at 1p11.2 and 14q24.1 (RAD51L1) with breast cancer risk and heterogeneity by tumor subtype: Findings from the Breast Cancer Association Consortium. *Hum Mol Genet.* 2011 Dec 1;20(23):4693-706
- 94) Cox DG, et al. Common variants of the BRCA1 wild-type allele modify the risk of breast cancer in BRCA1 mutation carriers. *Hum Mol Genet.* 2011 Dec 1;20(23):4732-47
- 95) Catucci I, et al. The CASP8 rs3834129 polymorphism and breast cancer risk in BRCA1 mutation carriers. *Breast Cancer Res Treat* 2011; 125: 855-860
- 96) Pharoah PDP, et al. The Role of KRAS rs61764370 in Invasive Epithelial Ovarian Cancer: Implications for Clinical Testing. *Clin Cancer Res* 2011; 17: 3742-3750

- 97) Peterlongo P, et al. *The rs12975333 variant in the miR-125a and breast cancer risk in Germany, Italy, Australia and Spain.* J Med Genet. 2011 Oct;48(10):703-4
- 98) Stevens KN, et al. *Evaluation of variation in the phosphoinositide-3-kinase catalytic subunit alpha oncogene and breast cancer risk.* Br J Cancer. 2011 Dec 6;105(12):1934-9
- 99) Im KM, et al. *Haplotype structure in Ashkenazi Jewish BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Hum Genet. 2011 Nov;130(5):685-99
- 100) Mulligan AM, et al. *Common breast cancer susceptibility alleles are associated with tumor subtypes in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: results from the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2.* Breast Cancer Res. 2011 Nov 2;13(6):R110. [Epub ahead of print]
- 101) Maxwell CA, et al. *Interplay between BRCA1 and RHAMM Regulates Epithelial Apicobasal Polarization and May Influence Risk of Breast Cancer.* PLoS Biol. 2011 Nov;9(11):e1001199. Epub 2011 Nov 15.
- 102) Mavaddat N, et al. *Pathology of breast and ovarian cancers among BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: results from the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA).* Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2012 Jan;21(1):134-47
- 103) Ramus SJ, et al. *Ovarian cancer susceptibility alleles and risk of ovarian cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Hum Mutat. 2012 Apr;33(4):690-702
- 104) Ghoussaini M, et al. *Genome-wide association analysis identifies three new breast cancer susceptibility loci.* Nat Genet. 2012 Jan 22;44(3):3312-8
- 105) Stevens KN, et al. *19p13.1 is a triple negative-specific breast cancer susceptibility locus.* Cancer Res. 2012 Apr 1;72(7):1795-1803
- 106) Antoniou AC, et al. *Common variants at 12p11, 12q24, 9p21, 9q31.2 and in ZNF365 are associated with breast cancer risk for BRCA1 and/or BRCA2 mutation carriers.* Breast Cancer Res. 2012 Feb 20;14(1):R33.
- 107) Couch FJ, et al. *Common Variants at the 19p13.1 and ZNF365 Loci Are Associated with ER Subtypes of Breast Cancer and Ovarian Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers.* Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2012 Apr;21(4):645-657.
- 108) Catucci I, et al. *Sequencing analysis of SLX4/FANCP gene in Italian familial breast cancer cases.* PLoS One. 2012;7(2):e31038
- 109) Kotsopoulos J, et al. *Breastfeeding and the risk of breast cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Breast Cancer Res. 2012 Mar 9;14(2):R42
- 110) Catucci I, et al. *The SNP rs895819 in miR-27a is not associated with familial breast cancer risk in Italians.* Breast Cancer Res Treat. 2012 Jun;133(2):805-7
- 111) Lambrechts D, et al. *11q13 is a Susceptibility Locus for Hormone Receptor Positive Breast Cancer.* Hum Mutat. 2012 Jul;33(7):1123-32
- 112) Ottini L, et al. *Clinical and pathologic characteristics of BRCA-positive and BRCA-negative male breast cancer patients: results from a collaborative multicenter study in Italy.* Breast Cancer Res Treat. 2012 Jul;134(1):411-8
- 113) Brewster BL, et al. *Identification of fifteen novel germline variants in the BRCA1 3'UTR reveals a variant in a breast cancer case that introduces a functional miR-103 target site.* Hum Mutat. 2012 Dec;33(12):1665-75
- 114) Warren H, et al. *9q31.2-rs865686 as a susceptibility locus for estrogen receptor-positive breast cancer: evidence from the Breast Cancer Association Consortium.* Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2012 Oct;21(10):1783-91
- 115) Hein R, et al. *Comparison of 6q25 Breast Cancer Hits from Asian and European Genome Wide Association Studies in the Breast Cancer Association Consortium (BCAC).* PLoS One. 2012;7(8):e42380
- 116) Hilbers FS, et al. *Rare variants in XRCC2 as breast cancer susceptibility alleles.* J Med Genet. 2012 Oct;49(10):618-20
- 117) Iqbal J, et al. *The incidence of pancreatic cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Br J Cancer. 2012 Dec 4;107(12):2005-9
- 118) Manoukian S, et al. *X chromosome inactivation pattern in BRCA gene mutation carriers.* Eur J Cancer. 2013 Mar;49(5):1136-41
- 119) Gracia-Aznarez FJ, et al. *Whole Exome Sequencing Suggests Much of Non-BRCA1/BRCA2 Familial Breast Cancer Is Due to Moderate and Low Penetrance Susceptibility Alleles.* PLoS One. 2013;8(2):e55681
- 120) Trecate G, et al. *What is specific in hereditary breast cancer? High T2 signal intensity as a new semeiotic pattern?* Eur J Radiol. 2012 Sep;81 Suppl 1:S165-70
- 121) Segev Y, et al. *The incidence of endometrial cancer in women with BRCA1 and BRCA2 mutations: an international prospective cohort study.* Gynecol Oncol. 2013 Jul;130(1):127-31
- 122) Couch FJ, et al. *Genome-wide association study in BRCA1 mutation carriers identifies novel loci associated with breast and ovarian cancer risk.* PLoS Genet. 2013;9(3):e1003212.
- 123) Gaudet MM, et al. *Identification of a BRCA2-specific modifier locus at 6p24 related to breast cancer risk.* PLoS Genet. 2013;9(3):e1003173
- 124) Bojesen SE, et al. *Multiple independent variants at the TERT locus are associated with telomere length and risks of breast and ovarian cancer.* Nat Genet. 2013 Apr;45(4):371-84
- 125) Michailidou K, et al. *Large-scale genotyping identifies 41 new loci associated with breast cancer risk.* Nat Genet. 2013 Apr;45(4):353-61
- 126) Ottini L, et al. *Association of low-penetrance alleles with male breast cancer risk and clinicopathological characteristics: results from a multicenter study in Italy.* Breast Cancer Res Treat. 2013 Apr;138(3):861-8
- 127) Colombo M, et al. *Comparative in vitro and in silico analyses of variants in splicing regions of BRCA1 and BRCA2 genes and characterization of novel pathogenic mutations.* PLoS One. 2013;8(2):e57173
- 128) Senst N, et al. *Parental origin of mutation and the risk of breast cancer in a prospective study of women with a BRCA1 or BRCA2 mutation.* Clin Genet. 2013 Jul;84(1):43-6
- 129) Semple J, et al. *International rates of breast reconstruction after prophylactic mastectomy in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Ann Surg Oncol. 2013 Nov;20(12):3817-22
- 130) Borreani C, et al. *The psychological impact of breast and ovarian cancer preventive options in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Clin Genet. 2014 Jan;85(1):7-15
- 131) Valentini A, et al. *The impact of pregnancy on breast cancer survival in women who carry a BRCA1 or BRCA2 mutation.* Breast Cancer Res Treat. 2013 Nov;142(1):177-85
- 132) Pasanisi P, et al. *A randomized controlled trial of diet and physical activity in BRCA mutation carriers.* Fam Cancer 2014; 13:181-187
- 133) Phelan CM, et al. *Incidence of colorectal cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: results from a follow-up study.* Br J Cancer. 2014 Jan 21;110(2):530-4
- 134) Milne RL, et al. *A large-scale assessment of two-way SNP interactions in breast cancer susceptibility using 46,450 cases and 42,461 controls from the breast cancer association consortium.* Hum Mol Genet. 2014 Apr 1;23(7):1934-46
- 135) Kotsopoulos J, et al. *Timing of oral contraceptive use and the risk of breast cancer in BRCA1 mutation carriers.* Breast Cancer Res Treat. 2014 Feb;143(3):579-86
- 136) Crippa E, et al. *miR-342 regulates BRCA1 expression through modulation of ID4 in breast cancer.* PLoS One. 2014 Jan 27;9(1):e87039
- 137) Caleca L, et al. *Characterization of an Italian founder mutation in the RING-finger domain of BRCA1.* PLoS One. 2014 Feb 6;9(2):e86924
- 138) Agarwal D, et al. *FGF receptor genes and breast cancer susceptibility: results from the Breast Cancer Association Consortium.* Br J Cancer. 2014 Feb 18;110(4):1088-100
- 139) Catucci I, et al. *PALB2 sequencing in Italian familial breast cancer cases reveals a high-risk mutation recurrent in the province of Bergamo.* Genet Med. 2014 Sep;16(9):688-94.
- 140) Osorio A, et al. *DNA glycosylases involved in base excision repair may be associated with cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* PLoS Genet. 2014 Apr 3;10(4):e1004256.
- 141) Frigerio S, et al. *A large de novo 9p21.3 deletion in a girl affected by astrocytoma and multiple melanoma.* BMC Med Genet. 2014 May 17;15:59.
- 142) Gronwald J, et al. *Duration of tamoxifen use and the risk of contralateral breast cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Breast Cancer Res Treat. 2014 Jul;146(2):421-7.
- 143) Antoniou AC, et al. *Breast-cancer risk in families with mutations in PALB2.* N Engl J Med. 2014 Aug 7;371(6):497-506.
- 144) Lin WY, et al. *Identification and characterization of novel associations in the CASP8/ALS2CR12 region on chromosome 2 with breast cancer risk.* Hum Mol Genet. 2014 Aug 28
- 145) Ottini L, et al. *Association of SUL1A1 Arg213His polymorphism with male breast cancer risk: results from a multicenter study in Italy.* Breast Cancer Res Treat. 2014; 148: 623-628
- 146) Peterlongo P, et al. *Candidate genetic modifiers for breast and ovarian cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers.* Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2015 Jan;24(1):308-16

- 147) Berrino J, et al. *Estimate of the penetrance of BRCA mutation and the COS software for the assessment of BRCA mutation probability*. Fam Cancer. 2015 Mar;14(1):117-28
- 148) Michailidou K, et al. *Genome-wide association analysis of more than 120,000 individuals identifies 15 new susceptibility loci for breast cancer*. Nat Genet. 2015 Apr;47(4):373-80
- 149) Kuchenbaecker KB, et al. *Identification of six new susceptibility loci for invasive epithelial ovarian cancer*. Nat Genet. 2015 Feb;47(2):164-71
- 150) Blanco I, et al. *Assessing Associations between the AURKA-HMMR-TPX2-TUBG1 Functional Module and Breast Cancer Risk in BRCA1/2 Mutation Carriers*. PLoS One. 2015 Apr 1;10(4):e0120020
- 151) Rebbeck TR, et al. *Association of type and location of BRCA1 and BRCA2 mutations with risk of breast and ovarian cancer*. JAMA. 2015 Apr 7;313(13):1347-61
- 152) Mavaddat N, et al. *Prediction of breast cancer risk based on profiling with common genetic variants*. J Natl Cancer Inst. 2015 Apr 8;107(5)
- 153) Pirie A, et al. *Common germline polymorphisms associated with breast cancer specific survival*. Breast Cancer Res. 2015 Apr 22;17(1):58
- 154) Blein S, et al. *An original phylogenetic approach identified mitochondrial haplogroup T1a1 as inversely associated with breast cancer risk in BRCA2 mutation carriers*. Breast Cancer Res. 2015 Apr 25;17:61
- 155) Peterlongo P, et al. *FANCM c.5791C>T nonsense mutation (rs144567652) induces exon skipping, affects DNA repair activity and is a familial breast cancer risk factor*. Hum Mol Genet. 2015 Sep 15;24(18):5345-55
- 156) Silvestri V, et al. *Novel and known genetic variants for male breast cancer risk at 8q24.21, 9p21.3, 11q13.3 and 14q24.1: Results from a multicenter study in Italy*. Eur J Cancer. 2015 Nov;51(16):2289-95
- 157) Zhang B, et al. *Height and Breast Cancer Risk: Evidence From Prospective Studies and Mendelian Randomization*. J Natl Cancer Inst. 2015 Aug 20;107(11)
- 158) Guo X, et al. *Fine-scale mapping of the 4q24 locus identifies two independent loci associated with breast cancer risk*. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2015;24:1680-1691
- 159) La Verde N, et al. *A targeted approach to genetic counseling in breast cancer patients: the experience of an Italian local project*. Tumori. 2016 Feb 4;102(1):45-50
- 160) Roversi G, et al. *Constitutional de novo deletion of the FBXW7 gene in a patient with focal segmental glomerulosclerosis and multiple primitive tumors*. Sci Rep. 2015 Oct 20;5:15454
- 161) Podo F, et al. *Triple-Negative versus Non-Triple-Negative Breast Cancers in High-Risk Women: Phenotype Features and Survival from the HIBCRIT-1 MRI-Including Screening Study*. Clin Cancer Res. 2016 Feb 15;22(4):895-904
- 162) Meeks HD, et al. *BRCA2 Polymorphic Stop Codon K3326X and the Risk of Breast, Prostate, and Ovarian Cancers*. J Natl Cancer Inst. 2015 Nov 19;108(2). Print 2016 Feb
- 163) Gronwald J, et al. *Treatment of infertility does not increase the risk of ovarian cancer among women with a BRCA1 or BRCA2 mutation*. Fertil Steril. 2016 Mar;105(3):781-5
- 164) Bruno W, et al. *Multiple primary melanomas (MPMs) and criteria for genetic assessment: MultiMEL, a multicenter study of the Italian Melanoma Intergroup*. J Am Acad Dermatol. 2016 Feb;74(2):325-32
- 165) Silvestri V, et al. *Male breast cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: pathology data from the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2*. Breast Cancer Res. 2016 Feb 9;18(1):15
- 166) Dunning AM, et al. *Breast cancer risk variants at 6q25 display different phenotype associations and regulate ESR1, RMND1 and CCDC170*. Nat Genet. 2016 Apr;48(4):374-86
- 167) Shi J, et al. *Fine-scale mapping of 8q24 locus identifies multiple independent risk variants for breast cancer*. Int J Cancer. 2016 Apr 18
- 168) Couch FJ, et al. *Identification of four novel susceptibility loci for oestrogen receptor negative breast cancer*. Nat Commun. 2016 Apr 27;7:11375
- 169) Zhao Z, et al. *Association of genetic susceptibility variants for type 2 diabetes with breast cancer risk in women of European ancestry*. Cancer Causes Control. 2016 May;27(5):679-93
- 170) Easton DF, et al. *No evidence that protein truncating variants in BRIP1 are associated with breast cancer risk: implications for gene panel testing*. J Med Genet. 2016 May;53(5):298-309
- 171) Iqbal J, et al. *The incidence of leukaemia in women with BRCA1 and BRCA2 mutations: an International Prospective Cohort Study*. Br J Cancer. 2016 May 10;114(10):1160-4
- 172) Azzollini J, et al. *Mutation detection rates associated with specific selection criteria for BRCA1/2 testing in 1854 high-risk families: A monocentric Italian study*. Eur J Intern Med. 2016 Jul;32:65-71
- 173) Couch FJ, et al. *Identification of four novel susceptibility loci for oestrogen receptor negative breast cancer*. Nat Commun. 2016 Apr 27;7:11375
- 174) Shi J, et al. *Fine-scale mapping of 8q24 locus identifies multiple independent risk variants for breast cancer*. Int J Cancer. 2016 Sep 15;139(6):1303-17
- 175) Zeng C, et al. *Identification of independent association signals and putative functional variants for breast cancer risk through fine-scale mapping of the 12p11 locus*. Breast Cancer Res. 2016 Jun 21;18(1):64
- 176) Vigorito E, et al. *Fine-Scale Mapping at 9p22.2 Identifies Candidate Causal Variants That Modify Ovarian Cancer Risk in BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers*. PLoS One. 2016 Jul 27;11(7):e0158801
- 177) Darabi H, et al. *Fine scale mapping of the 17q22 breast cancer locus using dense SNPs, genotyped within the Collaborative Oncological Gene-Environment Study (COGS)*. Sci Rep. 2016 Sep 7;6:32512
- 178) Lawrenson K, et al. *Functional mechanisms underlying pleiotropic risk alleles at the 19p13.1 breast-ovarian cancer susceptibility locus*. Nat Commun. 2016 Sep 7;7:12675
- 179) Serio A, et al. *Cardio-Oncology: The Carney Complex Type I*. J Am Coll Cardiol. 2016 Oct 25;68(17):1921-1923
- 180) Catucci I, et al. *Haplotype analyses of the c.1027C>T and c.2167\_2168delAT recurrent truncating mutations in the breast cancer-predisposing gene PALB2*. Breast Cancer Res Treat. 2016 Nov;160(1):121-129
- 181) Silvestri V, et al. *Whole-exome sequencing and targeted gene sequencing provide insights into the role of PALB2 as a male breast cancer susceptibility gene*. Cancer. 2017 Jan 1;123(2):210-218
- 182) Hamdi Y, et al. *Association of breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers with genetic variants showing differential allelic expression: identification of a modifier of breast cancer risk at locus 11q22.3*. Breast Cancer Res Treat. 2017 Jan;161(1):117-134
- 183) Rebbeck TR, et al. *Inheritance of deleterious mutations at both BRCA1 and BRCA2 in an international sample of 32,295 women*. Breast Cancer Res. 2016 Nov 11;18(1):112
- 184) Azzollini J, et al. *Revertant mosaicism for family mutations is not observed in BRCA1/2 phenocopies*. PLoS One. 2017 Feb 15;12(2):e0171663
- 185) Phelan CM, et al. *Identification of 12 new susceptibility loci for different histotypes of epithelial ovarian cancer*. Nat Genet. 2017 May;49(5):680-691
- 186) Lecarpentier J, et al. *Prediction of Breast and Prostate Cancer Risks in Male BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers Using Polygenic Risk Scores*. J Clin Oncol. 2017 Jul 10;35(20):2240-2250
- 187) Azzollini J, et al. *Increased access to TP53 analysis through breast cancer multi-gene panels: clinical considerations*. Fam Cancer. 2017 Jul 5 . doi: 10.1007/s10689-017-0020-z
- 188) Bruno E, et al. *Adherence to Mediterranean Diet and Metabolic Syndrome in BRCA Mutation Carriers*. Integr Cancer Ther. 2017 Jul 1;1534735417721015
- 189) Catucci I, et al. *Individuals with FANCM biallelic mutations do not develop Fanconi anemia, but show risk for breast cancer, chemotherapy toxicity and may display chromosome fragility*. Genet Med. 2017 Aug 24. doi: 10.1038/gim.2017.123
- 190) Michailidou K, et al. *Association analysis identifies 65 new breast cancer risk loci*. Nature. 2017 Nov 2; 551(7678):92-94
- 191) Brouckaert O, et al. *Reproductive profiles and risk of breast cancer subtypes: a multi-center case-only study*. Breast Cancer Res. 2017 Nov 7;19(1):119
- 192) Guo Q, et al. *Body mass index and breast cancer survival: a Mendelian randomization analysis*. Int J Epidemiol. 2017 Dec 1;46(6):1814-1822
- 193) Milne RL, et al. *Identification of ten variants associated with risk of estrogen-receptor-negative breast cancer*. Nat Genet. 2017 Dec;49(12):1767-1778
- 194) Ripamonti CB, et al. *Survey of gynecological carcinosarcomas in families with breast and ovarian cancer predisposition*. Cancer Genet. 2018 Feb;221:38-45. doi: 10.1016/j.cancergen.2017.12.001. Erratum in: Cancer Genet. 2018 Dec;228-229:128

- 195) Silvestri V, et al. A possible role of FANCM mutations in male breast cancer susceptibility: Results from a multicenter study in Italy. *Breast*. 2018 Apr;38:92-97. doi: 10.1016/j
- 196) Rebbeck TR, et al. Mutational Spectrum in a Worldwide Study of 29,700 Families with BRCA1 or BRCA2 Mutations. *Hum Mutat*. 2018 May;39(5):593-620. doi: 10.1002/humu.23406
- 197) Colombo M, et al. The BRCA2 c.68-7T>A variant is not pathogenic: A model for clinical calibration of spliceogenicity. *Hum Mutat*. 2018 May;39(5):729-741. doi: 10.1002/humu.23411
- 198) Nielsen SM, et al. Genetic Testing and Clinical Management Practices for Variants in Non-BRCA1/2 Breast (and Breast/Ovarian) Cancer Susceptibility Genes: An International Survey by the Evidence-Based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles (ENIGMA) Clinical Working Group. *JCO Precis Oncol*. 2018;2:PO.18.00091. doi: 10.1200/PO.18.00091.
- 199) Kim SJ, et al. Prospective evaluation of body size and breast cancer risk among BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Int J Epidemiol*. 2018 Jun 1;47(3):987-997. doi: 10.1093/ije/dyy039.
- 200) Ko KP, et al. The association between smoking and cancer incidence in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Int J Cancer*. 2018 Jun 1;142(11):2263-2272. doi: 10.1002/ijc.31257
- 201) Vernieri C, et al. The neutrophil-to-lymphocyte and platelet-to-lymphocyte ratios predict efficacy of platinum-based chemotherapy in patients with metastatic triple negative breast cancer. *Sci Rep*. 2018 Jun 7;8(1):8703. doi: 10.1038/s41598-018-27075-z
- 202) Pasanisi P, et al. A Dietary Intervention to Lower Serum Levels of IGF-I in BRCA Mutation Carriers. *Cancers (Basel)*. 2018 Sep 4;10(9). pii: E309. doi: 10.3390/cancers10090309
- 203) Burke LJ, et al. BRCA1 and BRCA2 5' noncoding region variants identified in breast cancer patients alter promoter activity and protein binding. *Hum Mutat*. 2018 Dec;39(12):2025-2039. doi: 10.1002/humu.23652
- 204) Bestetti I, et al. 13q mosaic deletion including RB1 associated to mild phenotype and no cancer outcome - case report and review of the literature. *Mol Cytogenet*. 2018 Sep 19;11:53. doi: 10.1186/s13039-018-0401-5
- 205) Shu X, et al. Associations of obesity and circulating insulin and glucose with breast cancer risk: a Mendelian randomization analysis. *Int J Epidemiol*. 2018 Oct 1. doi: 10.1093/ije/dyy201
- 206) Caleca L, et al. Two Missense Variants Detected in Breast Cancer Probands Preventing BRCA2-PALB2 Protein Interaction. *Front Oncol*. 2018 Oct 25;8:480. doi: 10.3389/fonc.2018.00480
- 207) Mavaddat N, et al. Polygenic Risk Scores for Prediction of Breast Cancer and Breast Cancer Subtypes. *Am J Hum Genet*. 2019 Jan 3;104(1):21-34. doi: 10.1016/j.ajhg.2018.11.002
- 208) Rizzolo P, et al. Contribution of MUTYH Variants to Male Breast Cancer Risk: Results From a Multicenter Study in Italy. *Front Oncol*. 2018 Dec 4;8:583. doi: 10.3389/fonc.2018.00583
- 209) Azzollini J, et al. Constitutive BRCA1 Promoter Hypermethylation Can Be a Predisposing Event in Isolated Early-Onset Breast Cancer. *Cancers (Basel)*. 2019 Jan 9;11(1). pii: E58. doi: 10.3390/cancers11010058
- 210) Caleca L, et al. GFP-Fragment Reassembly Screens for the Functional Characterization of Variants of Uncertain Significance in Protein Interaction Domains of the BRCA1 and BRCA2 Genes. *Cancers (Basel)*. 2019 Jan 28;11(2). pii: E151. doi: 10.3390/cancers11020151
- 211) Escala-Garcia M, et al. Genome-wide association study of germline variants and breast cancer-specific mortality. *Br J Cancer*. 2019 Mar;120(6):647-657. doi: 10.1038/s41416-019-0393-x
- 212) Gelli E, et al. Usefulness and Limitations of Comprehensive Characterization of mRNA Splicing Profiles in the Definition of the Clinical Relevance of BRCA1/2 Variants of Uncertain Significance. *Cancers (Basel)*. 2019 Mar 1;11(3). pii: E295. doi: 10.3390/cancers11030295
- 213) Villa R, et al. Co-occurrence of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and ovarian cancer: A case report and review of the literature. *Gynecol Oncol Rep*. 2019 Mar 17;28:68-70. doi: 10.1016/j.gore.2019.03.010
- 214) Parsons MT, et al. Large scale multifactorial likelihood quantitative analysis of BRCA1 and BRCA2 variants: An ENIGMA resource to support clinical variant classification. *Hum Mutat*. 2019 May 27. doi: 10.1002/humu.23818
- 215) Laitman Y, et al. The spectrum of BRCA1 and BRCA2 pathogenic sequence variants in Middle Eastern, North African, and South European countries. *Hum Mutat*. 2019 Nov;40(11):e1-e23. doi: 10.1002/humu.23842
- 216) Manoukian S, et al. Risk-reducing surgery in BRCA1/BRCA2 mutation carriers: Are there factors associated with the choice? *Psychooncology*. 2019 Sep;28(9):1871-1878. doi: 10.1002/pon.5166
- 217) Rizzolo P, et al. Evaluation of CYP17A1 and CYP11B1 polymorphisms in male breast cancer risk. *Endocr Connect*. 2019 Jul 1. pii: EC-19-0225.R1. doi: 10.1530/EC-19-0225
- 218) Dörk T, et al. Two truncating variants in FANCC and breast cancer risk. *Sci Rep*. 2019 Aug 29;9(1):12524. doi: 10.1038/s41598-019-48804-y
- 219) Figlioli G, et al. The FANCM:p.Arg658\* truncating variant is associated with risk of triple-negative breast cancer. *NPJ Breast Cancer*. 2019 Nov 1;5:38. doi: 10.1038/s41523-019-0127-5
- 220) Patel VL, et al. Association of Genomic Domains in BRCA1 and BRCA2 with Prostate Cancer Risk and Aggressiveness. *Cancer Res*. 2020 Feb 1;80(3):624-638. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-19-1840.
- 221) Fachal L, et al. Fine-mapping of 150 breast cancer risk regions identifies 191 likely target genes. *Nat Genet*. 2020 Jan;52(1):56-73. doi: 10.1038/s41588-019-0537-1
- 222) Escala-Garcia M, et al. A network analysis to identify mediators of germline-driven differences in breast cancer prognosis. *Nat Commun*. 2020 Jan 16;11(1):312. doi: 10.1038/s41467-019-14100-6
- 223) Figlioli G, et al. The Spectrum of FANCM Protein Truncating Variants in European Breast Cancer Cases. *Cancers (Basel)*. 2020 Jan 26;12(2). pii: E292. doi: 10.3390/cancers12020292
- 224) Feng H, et al. Transcriptome-wide association study of breast cancer risk by estrogen-receptor status. *Genet Epidemiol*. 2020 Mar 1. doi: 10.1002/gepi.22288
- 225) Yang X, et al. Cancer Risks Associated With Germline PALB2 Pathogenic Variants: An International Study of 524 Families. *J Clin Oncol*. 2020 Mar 1;38(7):674-685. doi: 10.1200/JCO.19.01907
- 226) Tabano S, et al. Analysis of BRCA1 and RAD51C Promoter Methylation in Italian Families at High-Risk of Breast and Ovarian Cancer. *Cancers (Basel)*. 2020 Apr 8;12(4). pii: E910. doi: 10.3390/cancers12040910
- 227) Pastorino L, et al. Insights into Genetic Susceptibility to Melanoma by Gene Panel Testing: Potential Pathogenic Variants in ACD, ATM, BAP1, and POT1. *Cancers (Basel)*. 2020 Apr 19;12(4). pii: E1007. doi: 10.3390/cancers12041007
- 228) Landi MT, et al. Genome-wide association meta-analyses combining multiple risk phenotypes provide insights into the genetic architecture of cutaneous melanoma susceptibility. *Nat Genet*. 2020 May;52(5):494-504. doi: 10.1038/s41588-020-0611-8
- 229) Zhang H, et al. Genome-wide association study identifies 32 novel breast cancer susceptibility loci from overall and subtype-specific analyses. *Nat Genet*. 2020 Jun;52(6):572-581. doi: 10.1038/s41588-020-0609-2
- 230) Liu J, et al. Germline HOXB13 mutations p.G84E and p.R217C do not confer an increased breast cancer risk. *Sci Rep*. 2020 Jun 16;10(1):9688. doi: 10.1038/s41598-020-65665-y
- 231) Silvestri V, et al. Characterization of the Cancer Spectrum in Men With Germline BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variants: Results From the Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/2 (CIMBA). *JAMA Oncol*. 2020 Aug 1;6(8):1218-1230. doi: 10.1001/jamaoncol.2020.2134.
- 232) Barnes DR, et al. Polygenic risk scores and breast and epithelial ovarian cancer risks for carriers of BRCA1 and BRCA2 pathogenic variants. *Genet Med*. 2020 Oct;22(10):1653-1666. doi: 10.1038/s41436-020-0862-x
- 233) Azzollini J, et al. Pre- and Post-Zygotic TP53 De Novo Mutations in SHH-Medulloblastoma. *Cancers (Basel)*. 2020 Sep 3;12(9):E2503. doi: 10.3390/cancers12092503
- 234) Oliverio A, et al. BRCA1/2 Variants and Metabolic Factors: Results From a Cohort of Italian Female Carriers. *Cancers (Basel)*. 2020 Nov 30;12(12):3584. doi: 10.3390/cancers12123584

- 235) Bruno E, et al. *A Mediterranean Dietary Intervention in Female Carriers of BRCA Mutations: Results from an Italian Prospective Randomized Controlled Trial*. Cancers (Basel). 2020 Dec 11;12(12):3732. doi: 10.3390/cancers12123732
- 236) Breast Cancer Association Consortium, Dorling L, et al. *Breast Cancer Risk Genes - Association Analysis in More than 113,000 Women*. N Engl J Med. 2021 Feb 4;384(5):428-439. doi: 10.1056/NEJMoa1913948
- 237) Johnson N, et al. *CYP3A7\*1C allele: linking premenopausal oestrone and progesterone levels with risk of hormone receptor-positive breast cancers*. Br J Cancer. 2021 Feb;124(4):842-854. doi: 10.1038/s41416-020-01185-w
- 238) Figlioli G, et al. *Analysis of Italian BRCA1/2 Pathogenic Variants Identifies a Private Spectrum in the Population from the Bergamo Province in Northern Italy*. Cancers (Basel). 2021 Jan 30;13(3):532. doi: 10.3390/cancers13030532
- 239) Coignard J, et al. *A case-only study to identify genetic modifiers of breast cancer risk for BRCA1/BRCA2 mutation carriers*. Nat Commun. 2021 Feb 17;12(1):1078. doi: 10.1038/s41467-020-20496-3 - Coignard J, et al. Author Correction: A case-only study to identify genetic modifiers of breast cancer risk for BRCA1/BRCA2 mutation carriers. Nat Commun. 2021 May 14;12(1):2986. doi: 10.1038/s41467-021-23162-4. PMID: 33990587
- 240) Ripamonti CB, Bossi P, Manoukian S, Locati L, Colombo M, Carcangiu ML, Vingiani A, Licitra L, Radice P. *Malignant salivary gland tumours in families with breast cancer susceptibility*. Virchows Arch. 2021 Jul;479(1):221-226. doi: 10.1007/s00428-021-03105-6. Epub 2021 Jun 8. PMID: 34100114
- 241) Baxter JS, et al. *Functional annotation of the 2q35 breast cancer risk locus implicates a structural variant in influencing activity of a long-range enhancer element*. Am J Hum Genet. 2021 Jul 1;108(7):1190-1203. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.05.013. Epub 2021 Jun 18. PMID: 34146516
- 242) Sottili V, Signoroni S, Barretta F, Azzollini J, Manoukian S, Luksch R, Terenziani M, Casanova M, Spreafico F, Meazza C, Podda M, Biondini V, Schiavelllo E, Chiaravalli S, Massimino M, Gasparini P, Ferrari. *Correlation between oncological family history and clinical outcome in a large monocentric cohort of pediatric patients with rhabdomyosarcoma*. A. Int J Clin Oncol. 2021 Aug;26(8):1561-1568. doi: 10.1007/s10147-021-01934-8. Epub 2021 Jun 1. PMID: 34075482
- 243) Vergani E, Frigerio S, Dugo M, Devecchi A, Feltrin E, De Cecco L, Vallacchi V, Cossa M, Di Guardo L, Manoukian S, Peissel B, Ferrari A, Gallino G, Maurichi A, Rivoltini L, Sensi M, Rodolfo M. *Genetic Variants and Somatic Alterations Associated with MITF-E318K Germline Mutation in Melanoma Patients*. Genes (Basel). 2021 Sep 18;12(9):1440. doi: 10.3390/genes12091440. PMID: 34573422
- 244) Lakeman IMM, et al. *The predictive ability of the 313 variant-based polygenic risk score for contralateral breast cancer risk prediction in women of European ancestry with a heterozygous BRCA1 or BRCA2 pathogenic variant*. Genet Med. 2021 Sep;23(9):1726-1737. doi: 10.1038/s41436-021-01198-7. Epub 2021 Jun 10. PMID: 34113011
- 245) Filippi F, Peccatori F, Manoukian S, Clerici CA, Dallagiovanna C, Meazza C, Podda M, Somigliana E, Spreafico F, Massimino M, Terenziani M. *ertility Counseling in Survivors of Cancer in Childhood and Adolescence: Time for a Reappraisal?* Cancers (Basel). 2021 Nov 10;13(22):5626. doi: 10.3390/cancers13225626. PMID: 34830781
- 246) Azzollini J, Ferrari A, Stracuzzi A, Chiaravalli S, Terenziani M, Spreafico F, Grasso M, Collini P, Pensotti V, Massimino M, Arbustini E, Manoukian S. *Clinical heterogeneity and reduced penetrance in DICER1 syndrome: a report of three families*. Tumori. 2021 Dec;107(6):NP144-NP148. doi: 10.1177/03008916211058788. Epub 2021 Nov 11. PMID: 34761719
- 247) Li H, et al. *Risks of breast and ovarian cancer for women harboring pathogenic missense variants in BRCA1 and BRCA2 compared with those harboring protein truncating variants*. Genet Med. 2022 Jan;24(1):119-129. doi: 10.1016/j.gim.2021.08.016. PMID: 34906479
- 248) Li H, et al. *Risks of breast and ovarian cancer for women harboring pathogenic missense variants in BRCA1 and BRCA2 compared with those harboring protein truncating variants*. Genet Med. 2022 Oct;24(10):2208. doi: 10.1016/j.gim.2022.08.005. PMID: 36205748
- 249) Dennis J, et al. *Rare germline copy number variants (CNVs) and breast cancer risk*. Commun Biol. 2022 Jan 18;5(1):65. doi: 10.1038/s42003-021-02990-6
- 250) Barnes DR, et al. *Breast and Prostate Cancer Risks for Male BRCA1 and BRCA2 Pathogenic Variant Carriers Using Polygenic Risk Scores*. J Natl Cancer Inst. 2022 Jan 11;114(1):109-122. doi: 10.1093/nci/djab147. PMID: 34320204
- 251) Dareng EO, et al. *Polygenic risk modeling for prediction of epithelial ovarian cancer risk*. Eur J Hum Genet. 2022 Mar;30(3):349-362. doi: 10.1038/s41431-021-00987-7. Epub 2022 Jan 14. PMID: 35027648 - Dareng EO, et al. Correction: Polygenic risk modeling for prediction of epithelial ovarian cancer risk. Eur J Hum Genet. 2022 May;30(5):630-631. doi: 10.1038/s41431-022-01085-y. PMID: 35314806
- 252) Oliverio A, Radice P, Colombo M, Paradiso A, Tommasi S, Daniele A, Terribile DA, Magno S, Guarino D, Manoukian S, Peissel B, Bruno E, Pisanis P. *The Impact of Mediterranean Dietary Intervention on Metabolic and Hormonal Parameters According to BRCA1/2 Variant Type*. Front Genet. 2022 Mar 9;13:820878. doi: 10.3389/fgene.2022.820878. eCollection 2022. PMID: 35356420
- 253) Azzollini J, Vingiani A, Agnelli L, Tamborini E, Perrone F, Conca E, Capone I, Busico A, Peissel B, Rosina E, Ducceschi M, Mantiero M, Lopez S, Raspagliesi F, Niger M, Duca M, Damian S, Proto C, de Braud F, Pruner G, Manoukian S. *Management of BRCA Tumour Testing in an Integrated Molecular Tumour Board Multidisciplinary Model*. Front Oncol. 2022 Apr 8;12:857515. doi: 10.3389/fonc.2022.857515. eCollection 2022. PMID: 35463374
- 254) Tomasello G, Gambini D, Petrelli F, Azzollini J, Arcanà C, Ghidini M, Peissel B, Manoukian S, Garrone O. *Characterization of the HER2 status in BRCA-mutated breast cancer: a single institutional series and systematic review with pooled analysis*. ESMO Open. 2022 Aug;7(4):100531. doi: 10.1016/j.esmoop.2022.100531. PMID: 35810556
- 255) Hakkaart C, et al. *Copy number variants as modifiers of breast cancer risk for BRCA1/BRCA2 pathogenic variant carriers*. Commun Biol. 2022 Oct 6;5(1):1061. doi: 10.1038/s42003-022-03978-6. PMID: 36203093
- 256) Lofebaro R, Mariani L, Peverelli G, Ligorio F, Fucà G, Rametta A, Zattarin E, Leporati R, Presti D, Cantarelli B, Depretto C, Vingiani A, Manoukian S, Scaperrotta G, Bianchi GV, Capri G, Pruner G, de Braud F, Vernieri C. *Efficacy and Safety of First-line Carboplatin-paclitaxel and Carboplatin-gemcitabine in Patients With Advanced Triple-negative Breast Cancer: A Monocentric, Retrospective Comparison*. Clin Breast Cancer. 2022 Dec 17:S1526-8209(22)00286-5. doi: 10.1016/j.clbc.2022.12.008. Online ahead of print. PMID: 36599769
- 257) Morra A, et al. *The impact of coding germline variants on contralateral breast cancer risk and survival*. Am J Hum Genet. 2023 Mar 2;110(3):475-486. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.02.003. PMID: 3682797
- 258) Barnes DR, et al. *Large-scale genome-wide association study of 398,238 women unveils seven novel loci associated with high-grade serous epithelial ovarian cancer risk*. 2024 Mar 4;2024.02.29.24303243. doi: 10.1101/2024.02.29.24303243. PMID: 38496424
- 259) Figlioli G, et al. *FANCM missense variants and breast cancer risk: a case-control association study of 75,156 European women*. Eur J Hum Genet. 2023 Jan 27. doi: 10.1038/s41431-022-01257-w. Online ahead of print. PMID: 36707629
- 260) Bucalo A, et al. *Male breast cancer risk associated with pathogenic variants in genes other than BRCA1/2: an Italian case-control study*. Eur J Cancer. 2023 Jul;188:183-191. doi: 10.1016/j.ejca.2023.04.022. Epub 2023 May 2. PMID: 37262986
- 261) Azzollini J, Agnelli L, Conca E, Torelli T, Busico A, Capone I, Angelini M, Tamborini E, Perrone F, Vingiani A, Lorenzini D, Peissel B, Pruner G, Manoukian S. *Prevalence of BRCA homopolymeric indels in an ION Torrent-based tumour-to-germline testing workflow in high-grade ovarian carcinoma*. Sci Rep. 2023 May 13;13(1):7781. doi: 10.1038/s41598-023-33857-x. PMID: 37179432
- 262) Vingiani A, Agnelli L, Duca M, Lorenzini D, Damian S, Proto C, Niger M, Nichetti F, Tamborini E, Perrone F, Piccolo A, Manoukian S, Azzollini J, Brambilla M, Colombo E, Lopez S, Vernieri C, Marra F, Conca E, Busico A, Capone I, Bozzi F, Angelini M, Devecchi A, Salvatori R, De Micheli V, Baggi A, Pasini S, Jommi C, Ladisa V, Apolone G, De Braud F, Pruner G. *Molecular Tumor Board as a Clinical Tool for Converting Molecular Data Into Real-World Patient Care*. JCO Precis Oncol. 2023 Jul;7:e2300067. doi: 10.1200/PO.23.00067. PMID: 37487147
- 263) Podda MG, et al. *Treating secondary malignant neoplasms: A burden of childhood cancer survivors*. Tumori. 2023 Oct;109(5):436-441. doi: 10.1177/03008916231160824. Epub 2023 Mar 24. PMID: 36964667
- 264) Innella G et al. *Atypical cancer risk profile in carriers of Italian founder BRCA1 variant p.His1673del: Implications for classification and clinical management*. Cancer Med. 2024 Aug;13(16):e70114. doi: 10.1002/cam4.70114. PMID: 39194334
- 265) Zattarin E, et al. *Breast cancers arising in subjects with germline BRCA1 or BRCA2 mutations: Different biological and clinical entities with potentially diverse therapeutic opportunities*. Crit Rev Oncol Hematol. 2023 Oct;190:104109. doi: 10.1016/j.critrevonc.2023.104109. Epub 2023 Aug 27. PMID: 37643668
- 266) Azzollini J et al. *Is tumour sequencing effective for the identification of germline BRCA1/2 pathogenic variant carriers?* Tumori. 2024 Dec 9;3008916241280127. doi: 10.1177/03008916241280127. Online ahead of print. PMID: 39311051

## LIBRI E MONOGRAFIE

- 1) Cefalo A., Pietrogande M., Randetti M.T., Schiavo G., Manoukian S., Mussio P., Dioguardi N. *Simulation of hepatic lipidic metabolism in normal and pathological conditions.* Dynamic Analysis of complex systems. Collana Scientifica Franco Angeli 1990; 287-294
- 2) Lalatta F., Selicorni A., Manoukian S., Briscioli V., Livini E. *La Consulenza Genetica. Fisiopatologia e terapia in Pediatria* a cura di B.M. Assael, Intramed Communication, Milano. 2° ed. 1993; 397-410
- 3) Selicorni A., Lalatta F., Manoukian S., Briscioli V., Livini E. *Il bambino affetto da malformazioni multiple: Problemi diagnostici e assistenziali. Fisiopatologia e terapia in Pediatria* a cura di B.M. Assael, Intramed Communication, Milano. 2° ed.:1993; 423-436
- 4) Pasini B., Manoukian S., Pierotti M.A., Varesco L. e Briscioli V. *Protocolli per la diagnosi e terapia - Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori - Milano - Volume 6 (agosto 1997): Predisposizioni ereditarie allo sviluppo dei tumori: inquadramento diagnostico e consulenza genetica*
- 5) Pasini B., Manoukian S., Conti A.R., Ferrari L., Spatti G.B.: *I tumori del seno.* In: Malati di Rischio: implicazioni etiche, legali e psico-sociali dei test genetici in oncologia. A cura di M. Tamburini e A. Santossuasso. Ed. Masson 1999
- 6) Trecate G, Vergnaghi D, Manoukian S: *La Diagnosi Precoce in Pazienti ad elevato Rischio Genetico.* In: Risonanza Magnetica della Mammella, Trecate G e Vergnaghi D. Idelson-Gnocchi 2006
- 7) Pierotti MA, Radice P, Manoukian S e Pasini B. *Tumori ereditari.* In: Bonadonna, Robustelli della Cuna, Valagussa. Medicina Oncologica. VIII ed. Masson, Milano 2007
- 8) Vergnaghi D, Trecate G and Manoukian S. *New trends of MRI in Breast Cancer Diagnosis.* Bombardieri, Bonadonna, Gianni. Breast Cancer ed. Springer 2008
- 9) Azzollini J, Fontana L and Manoukian S. *Hereditary Breast Cancer* Breast cancer: BRCA and Other Susceptibility Genes Susceptibility genes. Sardanelli F and Podo F. Springer Nature 2020

## ATTIVITÀ DIDATTICA E FORMATIVA/CONVEGNI

- 1) *Consulenza genetica e criteri di eleggibilità al test molecolare.* Convegno "Rischio genetico nel carcinoma della mammella: attualità scientifiche e problematiche socio-culturali". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 12-13 Ottobre 2001
- 2) *Consulenza genetica oncologica.* Corso di Oncologia di base per Infermieri. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 12 Marzo 2002
- 3) *La consulenza genetica in campo oncologico.* La Medicina Predittiva in campo oncologico. Attività elettiva Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano. 13 Maggio 2002
- 4) *La consulenza genetica nel carcinoma mammario familiare.* Corso Monotematico di Senologia Clinica, Scuola di Patologia Genitale e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 26-27 Settembre 2002
- 5) *Modelli di valutazione del rischio nel carcinoma familiare della mammella.* Scuola di Specialità in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano. 20 Marzo 2003
- 6) *Valutazione del rischio genetico. Il carcinoma mammario ereditario.* XVI Congresso Nazionale Società Polispecialistica Italiana dei Giovani Chirurghi. 1-3 Maggio 2003, Milano
- 7) *La consulenza genetica nel carcinoma della mammella: l'età come fattore di rischio.* Giornata di Studio: l'età come fattore biologico del carcinoma della mammella. Istituto Sacra Famiglia di Cesano Boscone. 14 Maggio 2003
- 8) *Consulenza genetica oncologica.* Corso di Oncologia di base per Infermieri. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 19 Maggio 2003
- 9) *La consulenza genetica nel carcinoma mammario familiare.* Corso Monotematico di Senologia Clinica. Scuola di Patologia Genitale e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 22-23 Settembre 2003
- 10) *La consulenza genetica nel carcinoma mammario familiare.* Corso Monotematico di Senologia Clinica. Scuola di Patologia Genitale e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 13-14 Settembre 2004
- 11) *Il rischio genetico nel tumore della mammella.* Convegno "Donne oltre la Malattia: conoscere, affrontare e vincere il tumore al seno". IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 5 Novembre 2004
- 12) *La consulenza genetica in oncologia: principi e pratica.* VII° Corso di aggiornamento in Ginecologia Oncologica. Università degli Studi di Trieste. 19-20 Novembre 2004
- 13) *Counselling Genetico.* Master in Oncologica Pediatrica. Università degli Studi di Modena. 13 Giugno 2005
- 14) *La consulenza genetica nel carcinoma mammario familiare.* Corso Monotematico di Senologia Clinica, Scuola di Patologia Genitale e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 13-14 Settembre 2005
- 15) *Consulenza genetica: valutazione e gestione del rischio genetico.* Forum di Senologia sulla Predisposizione genetica nel carcinoma mammario. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 28 Ottobre 2005
- 16) *Consulenza genetica nei tumori familiari.* Corso "Tumori solidi: conoscenze e prospettive". Università degli Studi di Milano-Bicocca. 18 Marzo 2006
- 17) *Sindrome di Li-Fraumeni.* Meeting di Genetica Clinica. Istituto Europeo di Oncologia, Milano. 24 Marzo 2006
- 18) *Consulenza Genetica.* Master in Senologia, Università degli Studi di Verona. Maggio 2006/Gennaio 2007
- 19) *Famigliarità e rischio genetico.* Corso di Senologia Clinica, Scuola di Patologia Genitale e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 2-3 Ottobre 2006
- 20) *Consulenza Genetica: carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio.* Scuola di Specializzazione in Ostetricia e Ginecologia I, Università degli Studi di Milano. 19 Dicembre 2006
- 21) *La Consulenza Genetica Oncologica.* Master Infermieristica in Oncologia e Cure Palliative. Università degli Studi di Milano (a.a. 2006/2007)
- 22) *L'informazione in situazioni difficili: "La paziente mutata".* Il Consenso Informato in Senologia Oncologica. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale Tumori di Milano. 26 Novembre 2007
- 23) *Risk Reducing Mastectomy in BRCA1 and BRCA2 carriers: the role of Genetic Counselling.* Plastic and reconstructive Surgery of the Breast: Fourth European Conference. Milano, 12-15 Dicembre 2007
- 24) *Consulenza Genetica: carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio.* Scuola di Specializzazione in Ostetricia e Ginecologia I, Università degli Studi di Milano. Dicembre 2007

- 25) *Il Tumore ereditario della mammella*. Corso Associazione Chirurghi Ospedalieri Italiani e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori 2008/2009
- 26) *Donne portatrici di mutazioni BRCA: Consulenza Genetica*. Scuola di Specializzazione in Oncologia Medica, Università degli Studi di Milano. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, 28 Ottobre 2008
- 27) *Il Tumore Renale ereditario*. Scuola di Specializzazione in Oncologia Medica, Università degli Studi di Milano. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Aprile 2009
- 28) *Counselling genetico in carriers BRCA1/BRCA2*. Master in Oncoplastica Associazione Chirurghi Ospedalieri Italiani e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori 2009/2010
- 29) *Tumore al seno e vita*. A.N.D.O.S. onlus e A.O. Universitaria Luigi Sacco di Milano. 11 Novembre 2009
- 30) *Chairman of the Satellite Symposium: BRAC1 BRAC2 Carrier patients: Counselling, treatments and psychological implications*. Oncoplastic and reconstructive Surgery of the Breast: Fifth European Conference. Milano, 9-12 Dicembre 2009
- 31) *A survey of the "INT" data*. Oncoplastic and reconstructive Surgery of the Breast: Fifth European Conference. Milano, 9-12 Dicembre 2009
- 32) *Consulenza genetica nelle donne portatrici di mutazioni BRCA*. Corso base di Psiconcologia. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, 21 Gennaio 2010
- 33) *Il Tumore alla mammella ereditario e Gestione del Rischio*. A.O. Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano. 15 Marzo 2010
- 34) *Famigliarità del tumore mammario e test genetici*. Tumore al seno: conoscere per tornare a sorridere. A.N.D.O.S. onlus e Ospedale San Carlo Borromeo di Milano. 19 Maggio 2010
- 35) *Prevenzione, Diagnosi Terapia del carcinoma ereditario della mammella: Donne ad Alto Rischio Genetico*. La Gestione Multidisciplinare del Carcinoma Mammario: dalla Diagnosi alla Terapia. Università degli Studi di Milano e AO Polo Universitario Luigi Sacco di Milano. 29 Ottobre 2010
- 36) *Counselling genetico: come e quando*. Master Universitario di II livello in Oncoplastica Mammaria e Trattamenti Integrati. Università degli Studi di Genova, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori Milano, IRCCS IFO Roma, Fondazione Maugeri IRCCS Pavia, Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro IST Genova (a.a. 2010/2011). Genova, 8 Novembre 2010
- 37) *L'ambulatorio di Genetica Medica*. Conoscere i servizi della Fondazione INT con particolare riferimento alle finalità e alle prestazioni erogate. Corso di laurea in Infermieristica, Università degli Studi di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 3 Febbraio 2011
- 38) *Il counselling genetico*. Gestione della donna ad alto rischio di tumore della mammella e dell'ovaio. 1st Pavia Update on Breast Cancer. Università degli Studi di Pavia e Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia. 6 Maggio 2011
- 39) *Tumore al Seno: Il Rischio Genetico*. Incontro "Il Rosa della Prevenzione" in occasione della Campagna Nastro Rosa della Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori di Milano. 29 Settembre 2011
- 40) *Alto rischio genetico: non solo BRCA*. Aggiornamento professionale in Senologia della Società Italiana di Radiologia Medica, S.I.R.M. e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 23 Gennaio 2012
- 41) *La consulenza genetica oncologica nelle patologie da difetto del riparo: il carcinoma della mammella*. Corso di aggiornamento della Società Italiana di genetica umana, S.I.G.U. "Difetti di riparazione del DNA: meccanismi e patologie". Istituto Auxologico di Milano, 28 Maggio 2012
- 42) *Consulenza Genetica Oncologica: come e quando?* Master Universitario di II livello in Oncoplastica mammaria e trattamenti integrati. Università degli Studi di Genova e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 25 giugno 2012
- 43) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso di Assistenza infermieristica in Oncologia. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 25 Settembre 2012
- 44) *Il Tumore della Mammella: dalla diagnosi precoce alla diagnosi presintomatica*. Giornata Nazionale A.M.M.I. Como, 18 Ottobre 2012
- 45) *Consulenza Genetica Oncologica: il tumore della mammella*. Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 26 Febbraio 2013
- 46) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso Assistenza Infermieristica in Oncologia. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori. 17 Aprile 2013
- 47) *Ereditarietà e tumori: facciamo chiarezza*. Le conferenze del Fatebenefratelli per i pazienti e la cittadinanza. Dipartimento di Oncologia A.O. Fatebenefratelli e Oftalmico di Milano. 23 Maggio 2013
- 48) *I Tumori della mammella: La problematica del Rischio su Base Eredo-Famigliare*. Scuola di Specializzazione in Oncologia Medica, Università degli Studi di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 18 Settembre 2013
- 49) *Hereditary Breast Cancer*. Oncoplastic and Reconstructive Surgery of the Breast Seventh European Conference, Scuola OCR. Milano, 4 dicembre 2013
- 50) *Consulenza Genetica Oncologica: il tumore della mammella*. Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano. 18 Marzo 2014
- 51) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso "Approccio Assistenziale in Oncologia". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, 8 Aprile 2014
- 52) *Corso di Urologia: Genetica Clinica dei Tumori del Rene*. Scuola di Specializzazione in Oncologia Medica, Università degli Studi di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano. 13 Marzo 2015
- 53) *Consulenza Genetica Oncologica: il tumore della mammella*. Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 25 Marzo 2015
- 54) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso "Approccio Assistenziale in Oncologia". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 22 Aprile 2015
- 55) *Test Genetici: come supportare e informare pazienti e familiari*. Convegno "Tumore Ovarico: nella genetica il futuro della prevenzione e della cura", Istituto Mario Negri di Milano. 8 Maggio 2015
- 56) *Valutazione del Rischio Genetico Oncologico nei tumori Eredo-Famigliari*. Seminario su invito Ospedale Valduce Como. 15 Giugno 2015
- 57) *Consulenza e test genetico BRCA*. INT incontra la Donna: Meeting annuale per le pazienti con tumore al seno. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori Milano, 9 Ottobre 2015
- 58) *Le forme ereditarie del carcinoma della mammella*. Seminario su invito A.O. S. Anna di Como, 30 Ottobre 2015
- 59) *La genetica del Tumore della Mammella*. Seminario su invito "Open Registry". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, 24 Novembre 2015
- 60) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso "Approccio Assistenziale in Oncologia". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 20 Aprile 2016
- 61) *Criteri d'accesso al test BRCA*. Convegno Sindrome di Suscettibilità Ereditaria ai Tumori Mammari e Ovarici: Update 2016. ASST Sette Laghi. 17 Giugno 2016

- 62) *Criteri di selezione per le pazienti da avviare alla consulenza genetica*. Seminario su invito agli Incontri della Chirurgia Senologica. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, 15 Novembre 2016
- 63) *Esempi pratici di gestione del dato in laboratorio ed in consulenza genetica*. "Minicorso Pratico sulla Interpretazione delle Varianti nei Geni BRCA". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 3 Febbraio 2017
- 64) *La Consulenza Genetica BRCA: esercitazioni pratiche*. "Corso base di Formazione in Psico-oncologia. SSD Psicologia Clinica", Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, 29 Marzo 2017
- 65) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso "Approccio Assistenziale in Oncologia". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, 6 Aprile 2017
- 66) *Questioni aperte nella gestione del rischio genetico dei tumori mammari: Riflessioni della GENETISTA*. "XX edizione del Corso di Formazione Approfondimenti in Psiconcologia", Associazione Paradigma e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori. 12 Maggio 2017
- 67) *La Consulenza Genetica BRCA: esercitazioni pratiche*. "Corso base di Formazione in Psico-oncologia. SSD Psicologia Clinica", Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, 28 Marzo 2018
- 68) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso "Approccio Assistenziale in Oncologia". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, 17 Aprile 2018
- 69) *"Difficile a dirsi": esperienze di gestione del dato di laboratorio in consulenza genetica*. "Minicorso Pratico sulla Interpretazione delle Varianti nei Geni BRCA" Seconda edizione. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano. 20 Giugno 2018
- 70) *"Bra Day Italy Milano: Webinar sulla Genetica e Tumore al Seno"*. Dr. Maurizio Nava, Dr.ssa Claudia Borreani, Dr.ssa Siranoush Manoukian, 31 Ottobre 2018
- 71) *La Consulenza Genetica BRCA: esercitazioni pratiche*. "Corso base di Formazione in Psico-oncologia. SSD Psicologia Clinica" XXII edizione, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, 13 Marzo 2019
- 72) *Predisposizioni Genetiche ai Tumori*. Corso "Approccio Assistenziale in Oncologia". Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, 19 Aprile 2019
- 73) *Questioni aperte nella gestione del rischio genetico dei tumori mammari: Riflessioni della GENETISTA*. "Seminari di Approfondimento in Psiconcologia", Associazione Paradigma e Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori. 13 Maggio 2019
- 74) *Consulenza Genetica Oncologica Pediatrica: presentazione/discussione casi con mutazioni del gene TP53*. Forum Nazionale OncoGenEtica XII Incontro. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori. 24 Ottobre 2019
- 75) *Predisposizioni geneticamente determinate allo sviluppo dei tumori*. "Genetica ad uso clinico e diagnostico". Giornate Mediche Canturine, Labor Medical-ASST Sette Laghi. 8 Novembre 2019
- 76) *Tumori Ereditari: aspetti clinici e traslazionali - Consulenza Genetica*. Corso di formazione Residenziale. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori. 15 Dicembre 2022
- 77) *Lifestyle in BRCA women: state of art and perspective*. Open Science Bar, Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori. 23 Gennaio 2024

#### **PARTECIPAZIONE A GRUPPI DI LAVORO**

- Partecipazione all'attività della *Società Italiana Studio Malformazioni* per le ricerche e la prevenzione nell'ambito della Sindromologia e Genetica Medica (1991-1994)
- Socio della *Società Italiana di Genetica Umana* (SIGU). Partecipa ai lavori della sezione di *Genetica Oncologica* e *SIGU-Regione Lombardia*, dal 2004
- *Ruolo del Medico di famiglia nella valutazione del rischio genetico del tumore al seno* in collaborazione con l'*Associazione Italiana Medici di Famiglia* (AIMEF) (2004-2005)
- *Gruppo Famigliarità nell'ambito della Forza Operativa Nazionale sul Carcinoma Mammario (F.O.N.Ca.M)*, elaborazione delle Linee Guida per la sorveglianza ed il trattamento delle donne ad alto rischio per il carcinoma mammario familiare (2004-2009)
- *Incontri di Genetica Oncologica Clinica*. Turchetti D, Genuardi M, Pasini B, Romeo G, Luzzato L. Università degli Studi di Bologna, Cattedra di Genetica Medica, dal 2005
- *Gruppo di lavoro per il progetto multicentrico italiano per la valutazione della RMN mammaria ed altre tecniche di imaging per la diagnosi precoce del carcinoma mammario in soggetti ad alto rischio genetico*. Istituto Superiore di Sanità (2002-2007)
- Membro della *Commissione del Ministero della Salute sulla Genetica*. Ministero della Salute (2007-2008)
- *Progetto di Screening Oncologico del Ministero della Salute sul tema "Sorveglianza di donne ad alto rischio genetico-famigliare di tumore mammario: Network nazionale italiano"*. Ministero della Salute, Direzione Generale della Prevenzione Sanitaria e Istituto Superiore di Sanità, come componente gruppo di coordinamento scientifico (dal 2008 al 2011). Prosegue a tutt'oggi la collaborazione relativa all'analisi dei dati raccolti
- Membro del *Gruppo di Approfondimento Tecnico sulla Genetica* istituito da Regione Lombardia, Direzione Generale Sanità (2007-2010)
- *Gruppo di Lavoro "Consensi informati e Autorizzazione al Trattamento Dati Genetici"*, SIGU-Lombardia (2008-2011)
- Co-responsabile scientifico del *Progetto Sperimentale di Formazione, Studio e Diagnosi nel campo della Genetica Medica Oncologica*, finanziato dall'A.O. Luigi Sacco Polo Universitario di Milano in collaborazione con Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (2008-2009)

- *Accreditamento ESGO (European Society of Gynaecologic Oncology) – EBCOG (European Board and College of Obstetrics and Gynaecology) S.C. Ginecologia per l'insegnamento dell'Oncologia Ginecologica* (2010)
- *Gruppo di Lavoro per l'avvio del progetto "Indagine sull'offerta di follow-up e consulenza genetica alle donne che ricevono una diagnosi di carcinoma della mammella o dell'ovaio in età giovanile nella popolazione di Milano"* finanziato dalla Regione Lombardia, responsabile scientifico Dr. Bisanti - ASL Milano (2010-2011)
- Co-Responsabile dell'organizzazione e del coordinamento clinico e referente per la Genetica Medica del progetto D.A.R.E. (Donne ad Alto Rischio Ereditario), finanziato da Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori (LILT), sezione di Milano in collaborazione con Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano (dal 2012 al settembre 2021)
- Membro del *Gruppo di Studio tematico sui Tumori Eredo-familiari*. Direzione Generale Welfare Regione Lombardia (2017)
- Membro del *Tavolo di approfondimento tecnico per elaborazione documento "Indirizzi per consulenza genetica, utilizzo dei test genetici BRCA germinali/somatici e presa in carico degli individui con predisposizione genetica allo sviluppo del carcinoma mammario/ovarico in Regione Lombardia"*. BRCA Direzione Generale Welfare Regione Lombardia (2019)
- *Gruppo multidisciplinare per l'elaborazione/revisione del PDTA Breast Unit della Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori*, per quanto attiene la parte relativa alla Genetica Medica (donne con sospetto/accertato rischio genetico aumentato di carcinoma mammario).

#### **PROGETTI/STUDI/CONSORZI**

- *"Trial Multicentrico Italiano sulla valutazione della Risonanza Magnetica e di altre modalità di imaging nella diagnosi precoce del carcinoma mammario in soggetti ad alto rischio genetico"*. Progetto finanziato da Istituto Superiore di Sanità (Durata 84 mesi: 2000-2007, unitamente al Dip. di Diagnostica per Immagini e Radioterapia INT come Membro Unità di Ricerca)
- *"Studio osservazionale: Sorveglianza Diagnostica di Donne ad Alto Rischio Genetico-Familiare di Tumore Mammario: Network Italiano ISS"*. Progetto finanziato da Ministero della Salute (Durata 48 mesi: 2008-2011, come Resp. di Unità di Ricerca e Referente Scientifico per la parte di Genetica)
- *"Tumori Ereditari: caratterizzazione clinica e molecolare"*, nell'ambito della Linea di Ricerca "Medicina Preventiva e Predittiva" INT, Ricerca Corrente Ministero della Salute (Durata 48 mesi: 2005-2008, come Resp. Unità di Ricerca)
- *"Clinica dei Tumori Ereditari e Ricerca sull'interazione Geni-Ambiente"*, nell'ambito della Linea di Ricerca "Medicina Preventiva e Predittiva" INT, Ricerca Corrente Ministero della Salute (Durata 48 mesi: 2009-2012, come Membro Unità di Ricerca)
- *"Studio multicentrico dell'impatto psicologico dei programmi di prevenzione in donne che hanno effettuato il test genetico BRCA1/BRCA2"*. Progetto finanziato da Lega per la Lotta contro i Tumori (Durata 36 mesi: 2008-2010, come Resp. Unità di Ricerca)
- *"Tumori Femminili"*. Progetto finanziato da Ministero della Salute, INT (Durata 36 mesi: 2008-2011, come Membro Unità di Ricerca)
- *"Donne portatrici di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2: la presa in carico clinica e psicologica"*. Progetto finanziato da Ministero della Salute, CCM 2010 (Durata 24 mesi: 2011-2012, unitamente all'IRCCS Humanitas e all'Unità di Psicologia Clinica come Co-responsabile Unità di Ricerca)
- *"Sviluppo di un modello sperimentale applicabile in ambito ROL per l'identificazione e la gestione delle donne affette e a rischio di cancro della mammella eredo-familiare"*. Progetto finanziato da Regione Lombardia, Call per la Ricerca Indipendente 2009 (Durata 30 mesi: 2010-2012, come Resp. Scientifico)
- *"Novel approaches for the assessment of the functional effects of unclassified variants in BRCA genes"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: 2012-2015, come Internal Collaborator)
- *"Screening di Donne ad Alto Rischio Genetico-Familiare di Tumore Mammario: Studio prospettico randomizzato con analisi di cost-effectiveness (ISS HIBCRIT-3)"*. Progetto finanziato da Regione Abruzzo in collaborazione con ISS (Durata 12 mesi: 2012, unitamente al Dip. di Diagnostica per Immagini e Radioterapia, come Membro Unità di Ricerca)
- *"Tumor-Microenvironment related changes as new tools for early detection and assessment of high-risk disease"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: 2012-2015, come Internal Collaborator)
- *"Il Carcinoma Ereditario della Mammella e dell'Ovaio: Caratterizzazione Clinico-Molecolare"*. Progetto finanziato Ministero della Salute 5x1000 alla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori 2009 (Durata 84 mesi: dal 2012, come Resp. Scientifico)
- *"Trial randomizzato controllato di dieta ed attività fisica in BRCA carriers"*. Progetto finanziato Ministero della Salute, Ricerca Finalizzata (Durata 48 mesi: 2012-2016, unitamente alla S. di Epidemiologia e Prevenzione come Resp. Unità di Ricerca)

- *"Studio del significato clinico delle varianti dei geni BRCA1/BRCA2 identificate in individui a rischio di carcinoma della mammella e dell'ovaio ereditari"*. Progetto finanziato MIUR 5x1000 alla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori 2012 (Durata 24 mesi: 2015-2017, come Resp. Scientifico)
- *"Novel molecular mechanisms of genetic predisposition to early-onset breast cancer"*. Progetto finanziato Ministero della Salute 5x1000 alla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (Durata 30 mesi: 2013-2016, come Resp. Unità di Ricerca)
- *"Studio dei determinanti molecolari della predisposizione genetica al carcinoma della mammella"*. Progetto nell'ambito della Linea di Ricerca "Medicina Preventiva e Predittiva" INT, Ricerca Corrente Ministero della Salute (Durata 24 mesi: 2013-2014, come Resp. Unità di Ricerca)
- *"Determinanti psicologiche e impatto della scelta delle strategie preventive in due distinte popolazioni: donne sane/affette da tumore della mammella portatrici di mutazioni BRCA1/BRCA2"*. Progetto finanziato da Lega Italiana per la Lotta contro i Tumori 5x1000 anno 2011 (dal 2015 al 2018, come Resp. Scientifico unitamente alla Dr.ssa C. Borreani INT)
- *"Il Carcinoma della mammella giovanile"*. Progetto finanziato Ministero della Salute Ricerca Corrente 2015 alla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (Durata 12 mesi: 2015, come Resp. Scientifico)
- *"Integrated genomic, epigenomic and metabolic approaches to overcome ovarian cancer early relapse and chemoresistance"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: inizio 2016, come Internal Collaborator)
- *"Expanding the repertoire of genetic factors associated with hereditary susceptibility to breast cancer"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: inizio 2016, come Internal Collaborator)
- *"Studio del ruolo dei geni di predisposizione al carcinoma della mammella nello sviluppo delle neoplasie pediatriche"*. Progetto finanziato associazione Bianca Garavaglia (Durata 36 mesi: 2015-2018, come Co-responsabile scientifico)
- *"Italian multi-center study on male breast cancer"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: iniziato 2016, come Internal collaborator)
- *"Lifestyle and the Penetrance of BRCA Mutation"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: inizio 2016, come Internal Collaborator)
- *"Comprehensive analysis of annotated and novel variants of the FANCM gene as breast cancer risk factors"*. Progetto finanziato AIRC (Durata 36 mesi: inizio 2016, come External Collaborator per la raccolta e la selezione dei casi)
- *"Il Carcinoma della mammella giovanile: studio di possibili determinanti epigenetici"*. Progetto finanziato da Filarmonica della Scala Prove Aperte 2015/2016 con il sostegno di UniCredit Foundation (dal 2016 al 2021, come Resp. Scientifico)
- *Progetto D.I.V.A. "Database Italiano delle Varianti genetiche di BRCA1 e BRCA2"*. Paternariato tra Centro di Riferimento Oncologico Aviano, Istituto Tumori "Giovanni Paolo II" Bari, IRCCS Azienda Ospedaliera Universitaria San Martino – IST Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro Genova, Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei Tumori S.r.l. IRCCS, Meldola, Istituto Nazionale Tumori, Milano (Responsabili Scientifici per INT Dr. P. Radice e Dr.ssa S. Manoukian), Istituto Oncologico Veneto Padova (2016)
- *"Exploiting breath analysis for non-invasive breast cancer early detection"*. Progetto finanziato Ministero della Salute, Ricerca Finalizzata 2016 (Durata 36 mesi: dal 2018, come Internal Collaborator)
- *"Saggi di laboratorio per la classificazione di varianti a significato incerto nei geni di predisposizione al tumore della mammella e dell'ovaio"*. Progetto finanziato AIRC (protocollo AIRC-IG22093, durata 60 mesi: dal 2018 in corso, come Internal collaborator)
- *"Study of DNA repair genes mutations and tumor biomarkers for better breast cancer risk estimates and treatment options"*. Progetto finanziato AIRC (protocollo AIRC-IG22860, durata 60 mesi: dal 2020 in corso, come External Collaborator per la raccolta e la selezione dei casi)
- Partecipazione agli studi collaborativi del *"Melanoma Genetics Consortium"* e del *"Gruppo Melanoma Italiano"* volti a definire i rischi oncologici e l'interazione geni/ambiente nei portatori di mutazioni germinali nel gene *CDKN2A* o comunque ad alto rischio genetico, e a identificare nuovi geni predisponenti, in collaborazione con il Dip. di Oncologia Sperimentale INT e il Dip. di Oncologia, Biologia e Genetica dell'Università di Genova (in corso)
- Unitamente alla S.C. Urologia INT partecipazione all' *"IMPACT study" (Identification of Men with a genetic predisposition to Prostate Cancer: Targeted Screening in BRCA1/2 mutation carriers and controls)*, Institute of Cancer Research/Royal Marsden NHS Trust, UK (concluso)
- Partecipazione agli studi collaborativi internazionali coordinati dal *"Women's College Research Institute"* dell'Università di Toronto, sulla penetranza, caratteristiche di presentazione della malattia, sopravvivenza e fattori in grado di modificare il rischio genetico in donne portatrici di mutazioni nei geni *BRCA* (concluso)
- Studio modificatori genetici nelle portatrici di mutazioni *BRCA1* e *BRCA2*, in collaborazione con la S.s.d. Medicina Predittiva e Fondazione Istituto FIRC di Oncologia Molecolare di Milano (IFOM), e nell'ambito del Consorzio *"CIMBA" (Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/BRCA2)* (in corso)

- Studio alleli a bassa penetranza e possibili modificatori genetici nei casi appartenenti a famiglie BRCA1/2, in collaborazione con la S.s.d. Medicina Predittiva e Fondazione Istituto FIRC di Oncologia Molecolare di Milano (IFOM), e nell'ambito del *Consorzio "BCAC" (Breast Cancer Consortium)* (in corso)
- *Studio varianti a significato sconosciuto dei geni BRCA1 e BRCA2*, in collaborazione con la S.s.d. Medicina Predittiva INT e Fondazione Istituto FIRC di Oncologia Molecolare di Milano (IFOM), e nell'ambito del *Consorzio "ENIGMA" (Evidence-Based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles)* (in corso)
- Unitamente al Dip. Medicina Molecolare dell'Università la Sapienza di Roma, *Studio di modificatori genetici e analisi d'espressione nei carcinomi della mammella maschili*, anche nell'ambito del *Consorzio "CIMBA" (Consortium of Investigators of Modifiers of BRCA1/BRCA2)* (in corso)
- Collaborazione Scientifica tra Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori (Dr.ssa Siranoush Manoukian) e Fondazione IRCC Ospedale Maggiore Ca' Granda Policlinico di Milano/Università degli Studi di Milano per lo *Studio di possibili determinanti genetici nel carcinoma della mammella giovanile* (dal 2015, concluso)
- *"Italian multicenter study of Male Breast Cancer"*. Progetto finanziato AIRC, coordinato dall'Università La Sapienza di Roma (Durata 36 mesi: inizio 2024, come Internal collaborator)
- *BRCA and Homologous Recombination Deficiency assessment on tissue and liquid biopsy: implementation of diagnostic algorithms for tailoring treatment*, Progetto finanziato da Ministero della Salute 5x1000 alla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori 2022 (Linea 2 - prot. n. 98/22) in collaborazione con S.c. Anatomia Patologica (dal 2022, in corso)
- *Studio "Approccio Tumor-to-Germline per l'identificazione di pazienti che hanno sviluppato una neoplasia in età pediatrica/giovane adulta con mutazioni germinali in geni predisponenti alle neoplasie"* (prot. n. 156/23) in collaborazione con S.s. Diagnostica e Ricerca Molecolare, S.c. Anatomia Patologica 2 e S.c. Pediatria Oncologica (dal 2023, in corso).
- *"Progetto Eugenia"* studio sperimentale volto ad individuare una forma di screening per prevenire il tumore ovarico nella popolazione femminile (prot. n. 168/22) in collaborazione con S.c. Ginecologia Oncologica e S.c. Data Science (dal 2023, in corso)
- *"A prospective web-based cohort and biobank of women carriers of BRCA mutations"*. Progetto Linea 1 Direzione Scientifica - Ricerca Corrente, in collaborazione con SC Epidemiologia (dal 2024, in corso)

*La sottoscritta è a conoscenza che, ai sensi dell'art.76 DPR 28/12/2000 n.445, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.  
Inoltre, la sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali secondo le previsioni del Regolamento (UE) 679/2016 e del D.lgs. 196/03 e s.m.i., per le finalità di progettazione, erogazione e rendicontazione degli eventi formativi.*

Milano, 15.04.25

Siranoush Manoukian