

Curriculum Vitae

Euro pass

Informazioni personali

Nome(i) / Cognome(i) Francesca Torricelli

Indirizzo(i) Via

Telefono(i)

Fax

E-mail

Cittadinanza Italiana

Data di nascita

Sesso Femminile

Codice fiscale

Esperienza professionale

Date 1995- Aprile 2016

Lavoro o posizione ricoperti *Direttore della SOD Diagnostica Genetica (ex U.O. Citogenetica e Genetica) Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi , Firenze*

Principali attività e responsabilità *Responsabile del Servizio di Citogenetica e Genetica*

Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi    Viale Morgagni 85, 50134 Firenze</i>
Tipo di attività o settore	<i>Azienda Ospedaliero-Universitaria</i>
Date	<i>1993</i>
Lavoro o posizione ricoperti	<i>coadiutore presso la U.O. di Citogenetica</i>
Principali attività e responsabilità	<i>Coadiutore del Servizio di Citogenetica e Genetica</i>
Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Azienda Ospedaliera Careggi ,    Viale Morgagni 85, 50134 Firenze</i>
Tipo di attività o settore	<i>Azienda Ospedaliera</i>
Date	<i>1980-1991</i>
Lavoro o posizione ricoperti	<i>Responsabile del Servizio di Citogenetica presso la UO Citogenetica e Genetica Azienda Ospedaliera Careggi , Firenze</i>
Principali attività e responsabilità	<i>Responsabile del servizio di analisi citogenetiche per la Diagnosi Prenatale, Post- natale, Leucemie, Malattie Mieloproliferative, Tumori Solidi</i>
Nome e indirizzo del datore di lavoro	<i>Azienda Ospedaliera Careggi ,    Viale Morgagni 85, 50134 Firenze</i>
Tipo di attività o settore	<i>Azienda Ospedaliera</i>

**Istruzione e  
formazione**

Date 1977

Titolo della qualifica rilasciata *Biologo Specialista*

Principali tematiche/competenze professionali acquisite *Genetica Medica*

Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione *Università degli Studi di Firenze*

Livello nella classificazione nazionale o internazionale *Scuola di Specializzazione in Genetica Medica*

Date 1973

Titolo della qualifica rilasciata *Laurea in Scienze Biologiche*

Principali  
tematiche  
e/competenze  
professionali  
acquisite

*Biologia*

Nome e  
tipo  
d'organizzazioe  
erogatrice  
dell'istru zione  
e formazione

*Università degli Studi di Firenze*

Livello nella  
classific azione  
nazionale o  
internazionale

*Corso di Laurea in Scienze  
Biologiche*

## Capac ità e cometenze perso nali

Madrelingua(e) *Precisare madrelingua(e)*

Altra(e)  
lingua(e)

Autoval  
utazione

### Comprensione

### Parlato

### Scritto

*Livello europeo  
(\*)*

Ascolto

Lettura

Interazione  
orale

Produzione  
orale

### Lingua Francese

C2

C1

C1

B2

B2

### Lingua Inglese

B2

C1

B1

B1

B1

(\*) [\*Quadro comune europeo di  
riferimento per le lingue\*](#)

Capacità e competenze sociali **ATTIVAZIONE DI CORSI INTERNI** PER LA INTEGRAZIONE E LA CRESCITA CULTURALE CONTEMPORANEA DEI VARI SETTORI: TECNICI DI METODOLOGIE DI LABORATORIO, DI PATOLOGIA, DI METODOLOGIE GESTIONALI ORGANIZZATIVE, DI PRESENTAZIONI DI LINEE GUIDA, DI PRESENTAZIONE DEI DECRETI E DELLA REGOLAMENTAZIONE DELLA PRIVACY, DELLE LINEE GUIDA DI BIOETICA E DI QUESTIONI ETICHE.

**ORGANIZZAZIONE DI CORSI** RIVOLTI A: TECNICI DI LABORATORIO, MEDICI DI FAMIGLIA, SPECIALISTI DI PATOLOGIA AD ALTRI LABORATORISTI; A STUDENTI DEL CORSO DI LAUREA DI BIOLOGIA, DI BIOTECNOLOGIE, DI SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE DELLA FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA, DI PARTECIPANTI A MASTER, A CORSI DI PERFEZIONAMENTO; A STUDENTI DELLE SCUOLE DELL'OBBLIGO E SCUOLE SECONDARIE E DELLA UNIVERSITÀ DELLA ETÀ LIBERA.

**ATTIVAZIONE DI STAGE** PER ALTRI LABORATORISTI , PER SPECIALIZZANDI, PER STUDENTI DI SCUOLE SECONDARIE, PER TESIISTI DI DIVERSI CORSI DI LAUREA , PER BORSISTI STRANIERI, PER PARTECIPANTI A MASTER, PER STUDENTI DI FILOSOFIA

**ORGANIZZAZIONE DI AUDIT** SU LINEE GUIDA, DISCUSSIONE DI CASI

**ATTIVAZIONE DI CONSULENZE TELEMATICHE** (LIVORNO, BELLUNO, SIENA )

**PROMOZIONE ED ORGANIZZAZIONE** DI INCONTRI CON I CLINICI E CON ASSOCIAZIONI DEI FAMILIARI.

Capacità e competenze organizzative

**INCREMENTO DELLE ATTIVITÀ DI DIAGNOSTICA DAL 2000**

**AL 2004 INTRODUZIONE** DI NUOVE METODICHE E

**ATTIVAZIONE** DI NUOVE DIAGNOSI **INSERIMENTO** DI NUOVI STRUMENTI (TECNOLOGIE AVANZATE)

**ATTIVAZIONE** "CENTRO REGIONALE GENOMICO E POST GENOMICO PER LO SVILUPPO E LA APPLICAZIONE DELLE TECNOLOGIE AD ALTA INNOVAZIONE IN AMBITO BIOMEDICO "

**ATTIVAZIONE SERVIZIO FORENSE** PER TUTTE LE PROCURE DELLA TOSCANA

**ATTIVAZIONE SERVIZIO** DI CARATTERIZZAZIONI GENETICHE PER MICOBATTERI E VIRUS

**ATTIVAZIONE DI CENTRI DI RIFERIMENTO** PER "PREVENZIONE E DIAGNOSI PRENATALE DI MALATTIE EREDITARIE ", "DIAGNOSI GENETICA DI FIBROSI CISTICA", " MALATTIA DI ANDERSON FABRY", "STUDIO DELL'AMILOIDOSI", "CONSULENZA PER L'ABUSO E VIOLENZA SESSUALE", "CARDIOMIOPATIE IPERTROFICHE", "DEGENERAZIONI RETINICHE EREDITARIE"

**IDEAZIONE E CREAZIONE** SITO WEB

**PROMOZIONE ED ORGANIZZAZIONE** DI INCONTRI SPECIFICI, CORSI DI FORMAZIONE, STAGE PER ALTRE AZIENDE

**CREAZIONE** BANCA DI CAMPIONI BIOLOGICI CERTIFICATA E INSERITA NEL NODO EUROPEO DELLE BANCHE E IN QUELLO ITALIANO

**ATTUAZIONE DI SERVICE E CONVENZIONI** PER ALTRE STRUTTURE (SIA PER DIAGNOSTICA CHE PER RICERCA) CON INVIO DEI DATI IN RETE

Capacità e competenze tecniche Competenze nell'ambito di tecniche di citogenetica, di tecniche molecolari applicata alla citogenetica, di Genetica molecolare, di controlli qualità nell'ambito della Citogenetica e Genetica molecolare.

Competenza in ambito di microscopia, di strumentazione avanzata per la genetica molecolare e la citogenetica, di automazione del laboratorio di genetica.

Competenza nell'ambito di gestione della Evidence Based Medicine, di patologie genetiche ereditarie, di metodologie statistiche e di bioinformatica, di genetica di popolazione.

## Altre capacità e competenze

**DOCENTE** DI "CITOGENETICA" PER IL CORSO DI LAUREA IN SCIENZE BIOLOGICHE, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE. DOCENTE DEL CORSO DI PERFEZIONAMENTO IN BIOETICA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI FILOSOFIA, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE.

**PROFESSORE A CONTRATTO** PER LA SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN AUDIOLOGIA, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE.

**PROFESSORE A CONTRATTO**, CORSO DI LAUREA DI TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO, FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA , INSEGNAMENTO "CITOGENETICA", UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE.

**DOCENTE** DEL CORSO DI FORMAZIONE IN GENETICA MOLECOLARE DELLA FACOLTÀ DI MEDICINA NELL'UNIVERSITÀ DI ANCONA.

**DOCENTE** DI "BIOETICA", CORSO DI LAUREA IN SCIENZE BIOLOGICHE, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE.

**PROFESSORE A CONTRATTO**, CORSO PROFESSIONALIZZANTE DI TECNOLOGIE CORSO DI LAUREA IN BIOTECNOLOGIE, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE.

**PROFESSORE A CONTRATTO**, CORSO DI "CITOGENETICA", LAUREA SPECIALISTICA IN BIOLOGIA, UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI FIRENZE.

**DOCENTE** AL CORSO DI PERFEZIONAMENTO BIOETICA E BIODIRITTO UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI SIENA. **DOCENTE** AL MASTER "BIOETICA, NUOVE QUESTIONI".

**RELATORE** o **CORRELATORE** PER OLTRE 75 TESI: LAUREA IN BIOLOGIA, BIOTECNOLOGIE, TECNICI DI LABORATORIO, SPECIALIZZAZIONI, MASTER

**MEMBRO** COMITATO TECNICO SCIENTIFICO DEL REGISTRO TOSCANO DIFETTI CONGENITI (1991), EUROPEAN CONCERTED ACTION ON CYSTIC FIBROSIS (ECCACF) (1997), COMITATO ETICO LOCALE AOU CAREGGI (1999), ETHICS TASK FORCE DELL'INTERNATIONAL FEDERATION OF CLINICAL CHEMISTRY AND LABORATORY MEDICINE (2001), GRUPPO DI STUDIO FIBROSI CISTICA DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI PEDIATRIA, COMITATO ETICO REGIONALE PER LA GENETICA (2002), CONSENSUS IN PHARMACOGENOMICS EDUCATION NELLA ISP (INTERNATIONAL SOCIETY OF PHARMACOGENOMICS) (2004), GRUPPO DI COORDINAMENTO DELLA REGIONE TOSCANA PER LA GENETICA (2005), DIRETTIVO DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA (SIGU) (2006), COMMISSIONE PER LA GENETICA DEL SERVIZIO SANITARIO NAZIONALE, MINISTERO DELLA SALUTE (2007), COORDINATRICE DEL GRUPPO DI LAVORO SIGU SANITA' (DAL 2012), MEMBRO DI GENISAP (DAL 2013).

## **ATTIVITA' NELL' AMBITO DI QUESTIONI ETICHE**

**1998 al 2016** : Membro del Comitato Etico locale dell'Azienda Ospedaliera Careggi.

**1999 - 2008**: Presidente del Comitato Pari Opportunità.

**2000**: Membro del gruppo di lavoro di Bioetica della Società di Genetica Italiana per la stesura di linee guida per la erogazione dei test genetici e la formulazione del consenso informato.

**A.A.1999/2000; 2000/2001**: Docente al corso di Perfezionamento di Bioetica (Problemi Filosofici, Storici e Scientifici) del Dipartimento di Filosofia Morale della Facoltà di Filosofia dell'Università di Firenze.

**2001 al 2016** : Nominata in qualità di membro nella Ethics Task Force dell' International Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine.

**2002**: Nominata, in qualità di esperto per la Genetica, nella Commissione Etica Regionale. Organizza le giornate di studio " Etica e Test Genetici " all'interno delle attività del Registro dei Difetti Congeniti della Regione Toscana.

**A.A. 2004**: Docente al corso di Perfezionamento Bioetica e Biodiritto Università degli studi di Siena.

**A.A.2004-2005** Docente al Master: "Bioetica, nuove questioni"  
Master interfacoltà (Filosofia, Giurisprudenza, Medicina, Biotecnologie).

Nell'ambito dell'informazione ai cittadini la sottoscritta ha eseguito inoltre varie lezioni nelle scuole secondarie ed ha partecipato alla organizzazione di due convegni per scuole superiori dal titolo: "Biotecnologie e Bioetica " con relazioni elaborate dagli studenti.

La sottoscritta inoltre, insieme ad altri collaboratori, ha partecipato alla progettazione e stesura di un libro dal titolo "Geni e dintorni", edito dalla Regione Toscana ,che ha la

funzione di spiegare alla cittadinanza il ruolo dei test genetici e le problematiche che sorgono nel momento in cui ci si sottopone a questi.

La sottoscritta ha partecipato come membro italiano al Progetto Europeo 1999-2000 dal titolo: "Consistency in ethical reasoning concerning genetic testing and other health-related practices in occupational and non-occupational settings".

**Partecipa in qualità di relatore a convegni organizzati da Comitati Etici Locali**

**di :** Massa, Firenze, Livorno su tematiche riguardanti "Etica e Genetica", al Convegno su "La legge e il Corpo Procreazione Artificiale. Soggetti e Tecniche e Norme", organizzato dal Consiglio Regionale della Toscana, al Convegno organizzato dall'Istituto Gramsci con il titolo "La sfida delle biotecnologie: ricerca scientifica, mutamento culturale, nuovi scenari per l'etica", al Seminario dal Titolo "Problemi controversi di Bioetica: Screening prenatale: è possibile predire la felicità futura?" Università degli Studi di Pisa.

**Incarichi Aziendali**

**1999 - 2008:** Presidente del Comitato Pari Opportunità.

**2000:** Membro del Consiglio dei Sanitari. Ospedale Careggi

**2001 a 2016 :** Membro Del Comitato Etico Locale Azienda Ospedaliera Careggi.

**2002:** Membro dell' Ufficio di Presidenza della AOC.

**2003:** Esperto in Genetica per il Comitato Etico della sperimentazione farmacologica AOC.

**2009 a 2016 :** Membro del Consiglio di Sanità della regione Toscana

**2010- 2016 :** Membro del Comitato etico per la Sperimentazione farmacologica della' AOUC

**Incarichi Regionali**

**Dal 1991:**  
Componente del Comitato Tecnico Scientifico del Registro Toscano Difetti Congeniti, con Delibera della Giunta Regionale Toscana.

**2002:**  
Nominata come esperto per la Genetica nel Commissione Etica Regionale.

**2004:**  
Referente per la Toscana ,per la Società Italiana di Genetica Medica, per la attuazione delle Linee Guida per la Organizzazione dei Servizi di Genetica Medica.  
Rappresentante per la Regione Toscana alla Conferenza Stato Regione per il Progetto Mattone: revisione del nomenclatore per le prestazioni Genetiche.  
Componente del gruppo di lavoro per gli indicatori per lp accreditamento per i Laboratori presso l'Agenzia Sanitaria della Regione Toscana.

**Dal 2005 a 2016** Componente del gruppo di coordinamento della Regione Toscana pe

Genetica per la attuazione delle linee Guida, delibera  
Giunta Regionale.

**2018 – 2020** Membro del Comitato di Governo Clinico Regione  
Toscana

**2019-2021** Membro del Commissione di Bioetica della Regione Toscana.  
Toscana e **2021** Membro Commissione Pari Opportunità Regione Toscana

### **Progetti di ricerca**

**1989** Eletta come consigliera per la durata di tre anni  
nel Consiglio Direttivo della Associazione Italiana di Citogenetica Medica.

**2000** Membro del gruppo SIGU per la stesura  
delle linee guida sulla Diagnostica Citogenetica Prenatale  
di Genetica ,per le tecniche Molecolari applicate alla Citogenetica, per la caratterizzazione genetica della Fibrosi  
Cistica e per la Diagnosi Preimpianto - nella Società Italiana di Fibrosi Cistica , per la stesura delle linee guida nella  
Società di

Emofilia (AICE ), per le linee guida delle indagini genetiche  
nella diagnosi di infertilità nella Società di Ostetricia e Ginecologia **2002** Componente  
della TASKforce on Ethics IFCC (International Federation of Clinical Chemistry and  
laboratori Medicine)

**2004** Componente del gruppo per la Consensus in Pharmacogenomics Education  
nella ISP (International Society of Pharmacogenomics)

**2005** Eletta quale Coordinatrice del gruppo della Genetica nella Società Italiana  
della Fibrosi Cistica

**2006** Eletta quale Consigliera nel direttivo della SIGU –  
Società Italiana di Genetica Umana.

**2007-2008** Membro della Commissione per la Genetica del Servizio Sanitario  
Nazionale, Ministero della Salute.

**2007 - 2001** Membro del Direttivo della Società Italiana di Genetica (SIGU).

**2002 a tutto oggi** Coordinatrice del gruppo di lavoro di SIGU –sanità e dei  
Referenti Regionali SIGU

**2012 a tuttoggi** membro del Comitato Scientifico di Retina Italia e Del consiglio della  
società scientifica di genetica oculare ( SIOG )

**1978:** Partecipa al progetto per le attività di Consultorio  
all'interno della programmazione Sanitaria Regionale della Toscana.

**1983-'84-'85-'86:** Partecipa allo Studio Collaborativo europeo del C.E.S.C.A. sulla diagnosi prenatale coordinato  
dall'Istituto Mario Negri - Milano.

**1987:** Partecipa alla ricerca sugli effetti della radiazione laser visibile su cultura di Linfociti Umani presso l'Istituto di  
Elettronica Quantistica del CNR. Firenze.

**1988:** Partecipa al progetto finalizzato Ministero della Sanità "Epidemiologia e prevenzione della Sindrome di Down "-  
coordinato dall' IST Tumori di Genova.

**1990:** Coordina la ricerca triennale finalizzata finanziata dalla Regione Toscana, sul tema "Valutazione del danno  
citogenetico nei pazienti sottoposti a procedure diagnostiche e terapeutiche che comportano la somministrazione di  
I-131".

**1990:** Collabora allo svolgimento dello studio Epidemiologico "Studio caso-controllo multicentrico in Italia su  
patologia oncologica del sistema Emolinfopoietico ed esposizioni professionali a pesticidi e solventi".

**1998:** Partecipazione al Progetto Finalizzato ISS 1998  
per "Lo studio delle iperbilirubinemie ereditarie" coordinato dall'Ist. Burlo-IRCCS (Trieste). Partecipazione al Progetto  
Finalizzato ISS 1998 per "La messa a punto del Controllo di Qualità per l'analisi citogenetica e molecolare".

### **2001-2002**

Progetto Theleton: Screening genetico FC nella popolazione Toscana per il gene CFTR. **2003-2004:** Il Laboratorio  
ha ricevuto finanziamenti per progetti finanziati da: Telethon, Ministero della Salute , Ministero della Pubblica  
Istruzione (Murst, Firsb), Progetti Europei, Ente Cassa Risparmio Firenze, Monte dei Paschi, Associazioni dei  
Familiari, Regione Toscana, Regione Lombardia



## 2005-a tutt'oggi

- Progetto MIUR: Studio clinico, epidemiologico e genetico della degenerazione maculare senile nell'Italia centrale.
- Progetto Ente Cassa di Risparmio Firenze: Cardiomiopatia Iperτροφica e prevenzione della mortalità prematura e della disabilità a lungo termine: ruolo dei geni per la Troponina, la Proteina C e la Beta-Miosina.
- Progetto Regione Toscana: Studio dei fattori genetici dell'ospite e del genotipo dei

Pagina 8/16 - Curriculum vitae di  
Torricelli Francesca

principali germi patogeni sull'evoluzione clinica della malattia in pazienti fibrotici in toscana.

- Progetto Associazione Toscana Emofiliaci: Diagnosi prenatale non invasiva.
- Analisi dei geni HJV e HAMP in pazienti affetti da Emocromatosi Ereditaria (HH)"  
Progetto Finanziato Amplimedical.

## Pubblicazioni

- 2013INTRODUZIONE NEL PROTOCOLLO REGIONALE PER LE DONNE IN GRAVIDANZA DI UN TEST DI SCREENING NON INVASIVO PER LA TRISOMIA 21
- BASATO SULL'ANALISI DEL DNA LIBERO CIRCOLANTE NEL PLASMA MA
- 
- 
- **EVALUATION OF MATERNAL SERUM ALPHA-FETOPROTEIN AND ULTRASOUND EXAMINATION TO SCREEN FETAL CHROMOSOMAL ABNORMALITIES.** BRIZZI L, CARIATI E, PERITI E, NANNINI R, **TORRICELLI F**, CAPPELLI G, GHERI G. THE JOURNAL OF NUCLEAR MEDICINE AND ALLIED SCIENCES, 33(SUPPL. 3): 85-88, 1989.
- **RING CHROMOSOME 14 SYNDROME. REPORT OF TWO CASES, INCLUDING EXTENDED EVALUATION OF A PREVIOUSLY REPORTED PATIENT AND REVIEW.** ZELANTE L, **TORRICELLI F**, CALVANO S, MINGARELLI R, DALLAPICCOLA B. ANN GENET 1991;34(2):93-7. REVIEW.
- **SISTER-CHROMATID EXCHANGES IN HUMAN LYMPHOCYTES INDUCED BY DIMETHOATE, OMETHOATE, DELTAMETHRIN, BENOMYL AND THIER MIXTURE.** DOLARA P, SALVADORI M, CAPOBIANCO T, **TORRICELLI F**. MUTATION RESEARCH, 283, (1992) 113-118.
- **GENETIC TOXICITY OF A MIXTURE OF FIFTEEN PESTICIDES COMMONLY FOUND IN THE ITALIAN DIET.** DOLARA P, VEZZANI A, CADERNI G, COPPI C, **TORRICELLI F**. CELL BIOLOGY AND TOXICOLOGY, 1993, 333-344.
- **ABNORMAL AMNIOTIC FLUID LEVELS OF CA 125 IN SECOND-TRIMESTER DOWN SYNDROME PREGNANCIES.** BORRI P, NOCI I, BIAGIOTTI R, **TORRICELLI F**, D'AGATA A, CROCI D, BRANCONI F. PREN DIAGN, 13, 1095-1099, 1993.
- **ABNORMAL AMNIOTIC FLUID LEVELS OF CA 125 IN SECOND-TRIMESTER DOWN SYNDROME PREGNANCIES.** BORRI P, NOCI I, BIAGIOTTI R, CROCI D, BRANCONI F, **TORRICELLI F**, D'AGATA. PREN DIAGN, 13, 1095-1099, 1993.
- **IDENTIFICATION OF HEMATOPOIETIC PROGENITOR CELLS IN HUMAN AMNIOTIC FLUID BEFORE THE 12TH WEEK OF GESTATION.** **TORRICELLI F**, BRIZZI L, BERNABEI PA, GHERI G, DI LOLLO S, NUTINI L, LISI E, DI TOMMASO M, CARIATI E. IT J ANAT EMBRYOL, VOL 98, 2: 119-126, 1993.
- **GENETIC TOXICITY OF A MIXTURE OF FIFTEEN PESTICIDES COMMONLY FOUND IN THE ITALIAN DIET.** DOLARA P, VEZZANI A, CADERNI G, COPPI C, **TORRICELLI F**. CELL BIOLOGY AND TOXICOLOGY, 9 (1993) 333-344.
- **A CYTOGENETIC STUDY ON HUMAN LYMPHOCYTES IN BLOOD IRRADIATED BY GREEN LASER LIGHT.** **TORRICELLI F**, CAPOBIANCO T, CORSI MF, AGATI G, FUSI F, PRATESI R. MÉDICINE BIOLOGIE ENVIRONNEMENT, 22, 1, 1994.
- **A RARE CASE OF CYTOGENETIC DISCREPANCY BETWEEN EXTRAEMBRYONIC AND FETAL TISSUE.** **TORRICELLI F**, LISI E, BRIZZI L, MARIANI M, NANNINI R, CARIATI E. PRENATAL DIAGNOSIS, 14: 310-312. 1994.
- **THE PREDICTIVE VALUE OF CYTOGENETIC DIAGNOSIS AFTER CVS BASED ON 4860 CASES WITH BOTH DIRECT AND CULTURE METHODS.** PITTALIS MC, DALPRÀ L, **TORRICELLI F**, RIZZO N, NOCERA G, CARIATI E, SANTARINI L, TIBILETTI MG, AGOSTI S, BIOVICELLI L, FORABOSCO A. PRENATAL DIAGNOSIS, 14: 267-278. 1994.

- **CYTOGENETICS EFFECTS ON HUMAN LYMPHOCYTES OF A MIXTURE OF FIFTEEN PESTICIDES COMMONLY USED IN ITALY.** DOLARA P, TORRICELLI F, ANTONELLI N. MUTATION RESEARCH, 325 (1994) 47-51.
  - **DECIDUAL PROGESTERONE AND ESTROGEN RECEPTORS IN THE FIRST TRIMESTER OF PREGNANCY.** NOCI I, BORRI P, PERITI E, BRANCONI F, MESSERI G, TOZZI P, TORRICELLI F, NUTINI L, PAGLIERANI M, TADDEI G, SCARSELLI G. THE HUMAN ENDOMETRIUM, 734 (1994) 26-32.
  - **A RARE CASE OF CYTOGENETIC DISCREPANCY BETWEEN EXTRAEMBRYONIC AND FETAL TISSUE.** TORRICELLI F, LISI E, BRIZZI L, MARIANI M, NANNINI R, CARIATI E. PREN DIAGN, 14 (1994) 310-312.
  - **CYTOGENETIC EFFECTS ON HUMAN LYMPHOCYTES OF A MIXTURE OF FIFTEEN PESTICIDES COMMONLY USED IN ITALY.** DOLARA P, TORRICELLI F, ANTONELLI N. MUTATION RESEARCH, 325 (1994) 47-51.
  - **AMNIOTIC FLUID LEVELS OF CA 19.9 AND CA 15.3 IN NORMAL AND DOWN'S SYNDROME PREGNANCIES.** NOCI I, BORRI P, BIAGIOTTI R, CARIATI E, BRANCONI F, TORRICELLI F, CAPPELLI G, D'AGATA AJ. PERINAT MED, 23 (1995) 237-241.
  - **HEREDITARY NEUROPATHY WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES: CLINICAL AND MOLECULAR STUDIES OF TWO FAMILIES.** ANICHINI, CALIGIANI, MARCONI G, TORRICELLI F. NEUR MUSC DIS. VOL6 N° 2 MARCH 1996 p186.
  - **PERIODIC HYPOCALCAEMIC PARALYSIS: CLINICAL AND GENETIC MOLECULAR STUDIES OF A LARGE IBRED FAMILY.** MARCONI, PELO E, TORRICELLI F. NEUR MUSC DIS VOL 6 N°2 MARCH 1996 p187.
  - **CHORIONIC VILLOSUM DOES NOT EXPRESS PROGESTERONE AND ESTROGEN RECEPTORS DURING THE FIRST TRIMESTER OF PREGNANCY.** TADDEI L , NOCI I, PERITI E, TORRICELLI F, TOZZI P, PAGLIERINI M, BRANCONI F. GYNECOLOGIC AND OBSTETRIC INVESTIGATION 1996 , 42, 77-79.
  - **FAMILIAL AL-AMYLOIDOSIS IN THREE ITALIAN SIBLINGS.** MILIANI, BERGESIO, SALVADORI, TORRICELLI F, CAPOBIANCO, DI LOLLO, PIAZZA, MERLINI. HAEMATOLOGICA VOL 81. MARCH-APRIL 1996 105-109.
- 
- **MALE INFERTILITY, Y CHROMOSOME ANALYSIS AND GENETIC COUNSELING.** TORRICELLI F, BONIFACIO S, FRUSCONI , PELO, NUTINI AL. EUR J CLIN CHEM AND BIOCH, 35 (10) 734-735, 1997.
  - **STRUCTURAL REARRANGEMENTS AND DELETION OF CHROMOSOME IN A MALE INFERTILE GROUP.** ANICHINI, FRUSCONI, CHELO, LIVI, TORRICELLI F. CYTOGEN CELL GEN 77-(157-158) - 1997.
  - **GENETIC HISTORY OF CYSTIC FIBROSIS MUTATIONS IN ITALY: REGIONAL DISTRIBUTION.** RENDINE, TACCETTI, TORRICELLI F, SBERNINI F, SEIA ET AL. ANN. HUM. GENET. (1997) 61 : 411-424.
  - **A DELETION INSERTION IN UGT-1 GENE IN CRIGLER-NAJJAR SYNDROME TYPE I IN A ITALIAN FAMILY.** PELO E, DA PRATO L, PASSERINI I, LIPPI E, MINUTI B, RUBALTELLI FF, RONCHI F, AND TORRICELLI F. HUM GEN. 1998
  - **HEARING LOSS DUE TO THE MITOCHONDRIAL A1555G MUTATION IN ITALIAN FAMILIES.** CASANO RA, BYKHOVSKAYA Y, JOHNSON DF, HAMON M, TORRICELLI F, BIGOZZI M, FISCHEL-GHODSIAN N, AM. J. MED. GENET 1998,79:388-391.
  - **DIFFERENTIAL INHIBITORY EFFECTS ON HUMAN ENDOMETRIAL CARCINOME CELL GROWTH OF LUTEINIZING HORMONE-RELEASING ANALOUGUES.** BORRI P, CORONELLO M, NOCI I, PESCIULLESI A, PERI A, CALIGIANI R, MAGGI M, TORRICELLI F, SCARSELLI G, CHIEFFI O, MAZZEI T, MINI E. GYNECOLOGIC ONCOLOGY 1998 71, 396-403 (1998).
  - **INHERITED SUSCEPTIBILITY TO AMINOGLYCOSIDE OTOTOXICITY: GENETIC HETEROGENEITY AND CLINICAL IMPLICATIONS.** CASANO RA, JOHNSON DF, BYKHOVSKAYA Y, HAMON M, TORRICELLI F, BIGOZZI M, FISCHEL-GHODSIAN. N. AM. J. OTORINGOL (1999) 20 (3): 151-6.
  - **USE OF PRINS TECHNIQUE FOR THE STUDY OF SUBTELOMERIC REGIONS IN PATIENTS WITH MENTAL RETARDATION.** BONIFACIO S, PELO E, MINUTI B, LIPPI E, PASSERINI I, SCORDO MR, TORRICELLI F. CYTOGEN CELL GENET 1999, 85 5-181 (p124).
  - **ANEUPLOIDY ANALYSIS OF GERM CELL IN INFERTILE MEN: PROPOSAL FOR CUT-OFF VALUE.** FREDDUCCI F, CARNIANI S, CRISCUOLI L, FUZZI B, MECCHI C, NUTINI AL, SCARSELLI B, SCARSELLI GF, AND TORRICELLI F. CYTOGENET CELL GENET 1999, 85 5-181 (p184).

- **CHROMOSOMAL AND MICROSATELLITE ANALYSIS OF SPORADIC RENAL CELL CARCINOMAS: INVOLVEMENT OF 3P REGION.** GARGANO D, LISI E, FRUSCONI S, GIROLAMI F, CASANO R, VENTRUTO M, CARNIANI S, **TORRICELLI F.** CYTOGENET CELL GENET 1999, 85 5- 181 (p499).
- **A NEW CASE OF TERMINAL DELETION 14Q32.3 IN A NEWBORN WITH PLURIMALFORMATIONS.** NUTINI AL, BONIFACIO S, SBERNINI F, DE SANZO C, DONZELLI GP, **TORRICELLI F.** CYTOGENET CELL GENET 1999, 85 5-181 (p668).
- **GENETIC ALTERATION IN THE DUODENAL JUICE OF PATIENTS WITH PANCREATIC CARCINOMA.** PANTALONE, MAZZA, PELO, MINUTI, FALCHINI, **TORRICELLI F.** SURGICAL ONCOLOGY VOL 26-3-APRIL 2000.
- **MELTING TEMPERATURE ASSAY FOR A UGT1A GENE VARIANT IN GILBERT SYNDROME.** MARZILIANO N, PELO E, MINUTI B, PASSERINI I, **TORRICELLI F,** DA PRATO L. CLIN CHEM. 2000 MAR;46(3):423-5.
- **GENETIC ANALYSIS OF NINE ITALIAN FAMILIE WITH CRIGLER NAJJAR SYNDROME TYPE I AND TYPE II.** MINUTI, PELO, DA PRATO, RONCHI, RUBALTELLI, **TORRICELLI F.** EUR J HUM GENET MAY 2000 , VOL 24; 152-157.
- **ISOLATION OF FETAL CELLS FROM THE MATERNAL CIRCULATION: THE PRESPECTS OF NON INVASIVE PRENATAL DIAGNOSIS (REVIEW).** **TORRICELLI F,** PESCUCCI C. CLINICAL CHEMISTRY AND LABORATORY MEDICINE VOL 25-6-2001.
- **FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY WITH GENETIC ANTICIPATION ASSOCIATED TO A NEW GLY47GLU TRANSTHYRETIN VARIANT IN AN ITALIAN KINDRED.** PELO E, DA PRATO L, CIACCHERI M, CASTELLI G, GORI F, PIZZI A, **TORRICELLI F** AND MARCONI G. AMYLOID: J.PROTEIN FOLDING DISORD 8, (2001).
- **ANDERSON-FABRY DISEASE: ANALYSIS AND CLINICAL MANIFESTATIONS IN THREE ITALIAN FAMIGLIE.** **TORRICELLI F,** MARTINELLI, PELO, MINUTI, BORSINI, SCORDO, SODI, SALVADORI. NEPHROL 2001, VOL.136, PP216-222.
- **MOLECULAR CHARACTERIZATION OF FACTOR VIII GENE: PRELIMINARY RESULTS FROM 150 PATIENTS.** **TORRICELLI F,** FRUSCONI S, GIROLAMI F, LINARI S, MASIERI M, PASSERINI I, MORFINI M. *PEDIATRIC RESEARCH* 2001VOL.50(1).
- **POSSIBLE CASE OF PITT-HOPKINS SYNDROME IN SIBS.** ORRICO A, GALLI L, ZAPPELLA M, LAM CW, BONIFACIO S, **TORRICELLI F,** HAYEK G. AM J MED GENET. 2001 OCT; 103 (2):157-9.
- **USE OF PRIMED IN SITU LABELING (PRINS) FOR THE DETECTION OF TELOMERIC DELETION ASSOCIATED WITH MENTAL RETARDATION.** BONIFACIO S, CENTRONE C, DA PRATO L, SCORDO MR, ESTIENNE M, **TORRICELLI F.** CYTOGEN CELL GENET 2001; 93 (1-2): 16-8.
- **ANDERSON-FABRY DISEASE WITH CEREBROVASCULAR COMPLICATIONS IN TWO ITALIAN FAMILIES.** BORSINI W, GIULIACCI G, **TORRICELLI F,** PELO E, MARTINELLI F, SCORDO MR. NEUROL SCI. 2002 JUN;23(2):49-53.
- **IDENTIFICATION OF SEVEN NOVEL MUTATIONS OF F8C BY DHPLC.** FRUSCONI S, PASSERINI I, GIROLAMI F, MASIERI M, LINARI S, LONGO G, MORFINI M, **TORRICELLI F.** HUM MUTAT. 2002 SEP;20(3):231-2.
- **TH2-ORIENTED PROFILE OF MALE OFFSPRING T CELLS PRESENT IN WOMEN WITH SYSTEMIC SCLEROSIS AND REACTIVE WITH MATERNAL MAJOR HISTOCOMPATIBILITY COMPLEX ANTIGENS.** SCALETTI C, VULTAGGIO A, BONIFACIO S, EMMI L, **TORRICELLI F,** MAGGI E, ROMAGNANI S, PICCINNI MP. ARTHRITIS RHEUM. 2002 FEB;46(2):445-50.
- **FAMILIAL AMYLOID POLYNEUROPATHY WITH GENETIC ANTICIPATION ASSOCIATED TO A GLY47GLU TRANSTHYRETIN VARIANT IN AN ITALIAN KINDRED.** PELO E, DA PRATO L, CIACCHERI M, CASTELLI G, GORI F, PIZZI A, **TORRICELLI F,** MARCONI G. AMYLOID. 2002 MAR;9(1):35-41.
- **MICROSATELLITE ANALYSIS OF CHROMOSOME 3P REGION IN SPORADIC RENAL CELL CARCINOMAS.** GIROLAMI F, PASSERINI I, GARGANO D, FRUSCONI S, VILLARI D, NICITA G, **TORRICELLI F.** PATHOL ONCOL RES. 2002;8(4):241-4.
- **DOUBLE INCOMPATIBILITY AT HUMAN ALPHA FIBRINOGEN AND PENTA E LOCI IN PATERNITY TESTING.** NUTINI AL, MARIOTTINI A, GIUNTI L, **TORRICELLI F,** RICCI U CROAT MED J. 2003

JUN;44(3):342-6.

- **COMPLETE MUTATIONAL SCANNING OF THE ABCR GENE BY DHPLC IN FOUR ITALIAN PATIENTS WITH STARGARDT DISEASE.** PASSERINI I, GIROLAMI F, NADALIN N, CENTRONE C, **TORRICELLI F**. CLIN CHEM LABORATORY MEDICINE. VOL 41, 2003.
- **PREVALENCE AND CLINICAL PROFILE OF CARDIAC MYOSIN-BINDING PROTEIN C GENE MUTATIONS ASSOCIATED WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY IN TUSCANY.** GIROLAMI F, OLIVOTTO I, PASSERINI I, FRUSCONI S, VARGIU D, **TORRICELLI F**, CECCHI F. *ITALIAN HEART JOURNAL* VOL 4/ SUPPL 6, 2003.
- **EXPRESSION AND FUNCTION OF GONADOTROPIN-RELEASING HORMONE (GnRH) RECEPTOR IN HUMAN OLFACTORY GnRH- SECRETING NEURONS: AN AUTOCRINE GnRH LOOP UNDERLIES NEURONAL MIGRATION.** ROMANELLI RG, BARNI T, MAGGI M, LUCONI M, FAILLI P, PEZZATINI A, PELO E, **TORRICELLI F**, CRESCIOLI C, FERRUZZI P, SALERNO R, MARINI M, ROTELLA CM, VANNELLI GB. J BIOL CHEM. 2004 JAN 2;279(1):117-26. EPUB 2003 OCT 16.
- **PREVALENCE AND CLINICAL PROFILE OF TROPONIN T MUTATIONS AMONG PATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY IN TUSCANY.** **TORRICELLI F**, GIROLAMI F, OLIVOTTO I, PASSERINI I, FRUSCONI S, VARGIU D, RICHARD P, CECCHI F. AM J CARDIOL. 2003 DEC 1;92(11):1358-62.
- **PREVALENCE AND CLINICAL PROFILE OF TROPONIN T MUTATIONS AMONG HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY PATIENTS IN TUSCANY.** **TORRICELLI F**, GIROLAMI F, OLIVOTTO I, PASSERINI I, VARGIU D, CECCHI F. *AM J CARDIOL* 2003; 92:1358-1362.
- **PREVALENCE OF MUTATIONS IN THE CARDIAC MYOSIN-BINDING PROTEIN C GENE AMONG TUSCAN PATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY".** FRANCESCA GIROLAMI, IACOPO OLIVOTTO, ILARIA PASSERINI, DANIELA VARGIU, **FRANCESCA TORRICELLI**, FRANCO CECCHI *J AM COLL CARD*, VOL 43, 5, SUPPLEMENT A, 2004.
- **IMPROVEMENT OF LOW-DENSITY MICROELECTRONIC ARRAY TECHNOLOGY TO CHARACTERIZE 14 MUTATIONS/SINGLE-NUCLEOTIDE POLYMORPHISMS FROM SEVERAL HUMAN GENES ON A LARGE SCALE.** FRUSCONI S, GIUSTI B, ROSSI L, BERNABINI S, POGGI F, GIOTTI I, ABBATE R, PEPE G, **TORRICELLI F**. CLIN CHEM. 2004 APR;50(4):775-7.
- **MUTATION ANALYSIS OF TWO CANDIDATE GENES FOR PREMATURE OVARIAN FAILURE, DACH2 AND POF1B.** BIONE S, RIZZOLIO F, SALA C, RICOTTI R, GOEGAN M, MANZINI MC, BATTAGLIA R, MAROZZI A, VEGETTI W, DALPRA L, CROSIGNANI PG, GINELLI E, NAPPI R, BERNABINI S, BRUNI V, **TORRICELLI F**, ZUFFARDI O, TONIOLO D. HUM REPROD. 2004 DEC;19(12):2759-66.
- **MYOSIN BINDING PROTEIN C GENE: NOVEL MUTATIONS AND PREVALENCE OF COMPOUND HETEROZIGOSIS ASSOCIATED WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY.** GIROLAMI F, OLIVOTTO I, PASSERINI I, VARGIU D, CECCHI F, **TORRICELLI F**. *ITALIAN HEARTH JOURNAL* 2004.
- **P53 AND DPC4 ALTERATIONS IN THE BILE OF PATIENTS WITH PANCREATIC CARCINOMA.** PANTALONE D, PELO E, MINUTI B, GIOTTI I, MAZZA E, FALCHINI M, NERI B, NESI G, ROBERTA GIRARDI L, PULLI R, CREDI G, **TORRICELLI F**. SURG ONCOL. 2004 DEC 15;88(4):210-6.
- **SPECTRUM OF UGT1A1 MUTATIONS IN CRIGLER-NAJJAR (CN) SYNDROME PATIENTS: IDENTIFICATION OF TWELVE NOVEL ALLELES AND GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION.** SERVEDIO V, D'APOLITO M, MAIORANO N, MINUTI B, **TORRICELLI F**, RONCHI F, ZANCAN L, PERROTTA S, VAJRO P, BOSCHETTO L, IOLASCON A. HUM MUTAT. 2005 MAR;25(3):325.
- **PHARMACOGENOMICS EDUCATION: INTERNATIONAL SOCIETY OF PHARMACOGENOMICS RECOMMENDATIONS FOR MEDICAL, PHARMACEUTICAL, AND HEALTH SCHOOLS DEANS OF EDUCATION.** GURWITZ D, LUNSHOF JE, DEDOUSSIS G, FLORDELLIS CS, FUHR U, KIRCHHEINER J, LICINIO J, LLERENA A, MANOLOPOULOS VG, SHEFFIELD LJ, SIEST G, **TORRICELLI F**, VASILIOU V, WONG S. PHARMACOGENOMICS J. 2005 APR 26;
- **CYTOGENETIC AND MOLECULAR EVALUATION OF 241 SMALL SUPERNUMERARY MARKER CHROMOSOMES: COOPERATIVE STUDY OF 19 ITALIAN LABORATORIES.** DALPRA L, GIARDINO D, FINELLI P, CORTI C, VALTORTA C, GUERNERI S, ILARDI P, FORTUNA R, COVIELLO D, NOCERA G, AMICO FP, MARTINOLI E, SALA E, VILLA N, CROSTI F, CHIDO F, DI CANTOGNO LV, SAVIN E, CROCI G, FRANCHI F, VENTI G, DONTI E, MIGLIORI V, PETTINARI A, BONIFACIO S,

- CENTRONE C, **TORRICELLI F**, ROSSI S, SIMI P, GRANATA P, CASALONE R, LENZINI E, ARTIFONI L, PECILE V, BARLATI S, BELLOTTI D, CAUFIN D, POLICE A, CAVANI S, PIOMBO G, PIERLUIGI M, LARIZZA L. *GENET MED.* 2005 NOV-DEC;7(9):620-5.
- **USING A CALIBRATION EXPERIMENT TO ASSESS GENE SPECIFIC INFORMATION: FULL BAYESIAN AND EMPIRICAL BAYESIAN MODELS FOR MICROARRAY DATA.** BLANGIARDO M, TOTI S, GIUSTI B, ABBATE R, MAGI A, POGGI F, ROSSI L, **TORRICELLI F**, BUGGERI A. *BIOINFORMATICS*, 2006 JAN 1;22(1):50-7
  - **OCCURRENCE OF FULL-THICKNESS MACULAR HOLE COMPLICATING STARGARDT DISEASE WITH ABCR MUTATION** SODI A, BINI A, PASSERINI I, MENCHINI U, **TORRICELLI F**. *EUR J OPHTHALMOL.* 2006 MAR-APR;16(2):335-8.
  - **RELEVANCE OF CORONARY MICROVASCULAR FLOW IMPAIRMENT TO LONG-TERM REMODELING AND SYSTOLIC DYSFUNCTION IN HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY.** OLIVOTTO I, CECCHI F, GISTRI R, LORENZONI R, CHIRIATTI G, GIROLAMI F, **TORRICELLI F**, CAMICI PG. *J AM COLL CARDIOL.* 2006 MAR 7;47(5):1043-8.
  - **GROSS GENOMIC REARRANGEMENTS INVOLVING DELETIONS IN THE CFTR GENE: CHARACTERIZATION OF SIX NEW EVENTS FROM A LARGE COHORT OF HITHERTO UNIDENTIFIED CYSTIC FIBROSIS CHROMOSOMES AND META-ANALYSIS OF THE UNDERLYING MECHANISMS.** FEREC C, CASALS T, CHUZHANOVA N, MACEK M JR, BIENVENU T, HOLUBOVA A, KING C, McDEVITT T, CASTELLANI C, FARRELL PM, SHERIDAN M, PANTALEO SJ, LOUMI O, MESSAOUD T, CUPPENS H, **TORRICELLI F**, CUTTING GR, WILLIAMSON R, RAMOS MJ, PIGNATTI PF, RAGUENES O, COOPER DN, AUDREZET MP, CHEN JMEur J Hum Genet. 2006 MAY;14(5):567-76.
  - **IFCC POSITION PAPER: REPORT OF THE IFCC TASKFORCE ON ETHICS: INTRODUCTION AND FRAMEWORK** BURNETT L, McQUEEN MJ, JONSSON JJ, **TORRICELLI F**; IFCC TASKFORCE ON ETHICS. *CLIN CHEM LAB MED.* 2007;45(8):1098-104.
  - **A NEW ATTR PHE64ILE MUTATION WITH LATE-ONSET MULTIORGAN INVOLVEMENT.** TARQUINI R, PERFETTO F, BERGESIO F, MILIANI A, DEL PACE S, FRUSCONI S, MINUTI B, PELO E, **TORRICELLI F**. *AMYLOID* 2007 DEC;14(4):289-92.
  - **RETINAL ASTROCYTIC HAMARTOMA AND STARGARDT'S DISEASE: UNUSUAL ASSOCIATION IN A PATIENT WITH ABCR MUTATION WITHOUT PHACOMATOSIS** BINI A, SODI A, PASSERINI I, MENCHINI U, **TORRICELLI F**. *CLIN EXPERIMENT OPHTHALMOL.* 2007 NOV;35(8):777-9.
  - **PHENOTYPIC INTRAFAMILIAL VARIABILITY ASSOCIATED WITH S212G MUTATION IN THE RDS/PERIPHERIN GENE** PASSERINI I, SODI A, GIAMBENE B, MENCHINI U, **TORRICELLI F**. *EUR J OPHTHALMOL.* 2007 NOV-DEC;17(6):1000-3.
  - **USE OF DONOR BONE MARROW MESENCHYMAL STEM CELLS FOR TREATMENT OF SKIN ALLOGRAFT REJECTION IN A PRECLINICAL RAT MODEL.** SBANO P, CUCCIA A, MAZZANTI B, URBANI S, GIUSTI B, LAPINI I, ROSSI L, ABBATE R, MARSEGLIA G, NANNETTI G, **TORRICELLI F**, MIRACCO C, BOSI A, FIMIANI M, SACCARDI R. *ARCH DERMATOL RES.* 2008 MAR;300(3):115-24.
  - **THE ITALIAN AICE-GENETICS HEMOPHILIA A DATABASE: RESULTS AND CORRELATION WITH CLINICAL PHENOTYPE.** MARGAGLIONE M, CASTAMAN G, MORFINI M, ROCINO A, SANTAGOSTINO E, TAGARIELLO G, TAGLIAFERRI AR, ZANON E, BIOCCHI MP, CASTALDO G, PEYVANDI F, SANTACROCE R, **TORRICELLI F**, GRANDONE E, MANNUCCI PM; AICE-GENETICS STUDY GROUP. *HAEMATOLOGICA.* 2008 MAY;93(5):722-8.
  - **MYOFILAMENT PROTEIN GENE MUTATION SCREENING AND OUTCOME OF PATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY** OLIVOTTO I, GIROLAMI F, ACKERMAN MJ, NISTRI S, BOS JM, ZACHARA E, OMMEN SR, THEIS JL, VAUBEL RA, RE F, ARMENTANO C, POGGESI C, **TORRICELLI F**, CECCHI F. *MAYO CLIN PROC.* 2008 JUN;83(6):630-8.
  - **MODELLING THE PHARMACOKINETICS OF TRAMADOL: ON THE DIFFERENCE BETWEEN CYP2D6 EXTENSIVE AND POOR METABOLIZERS** DI PATTI F, FANELLI D, PEDERSEN RS, GIULIANI C, **TORRICELLI F**. *J THEOR BIOL.* 2008 JUL 3.
  - **A NORMAL EOG IN A FAMILY AFFECTED BY BEST DISEASE WITH A NOVEL SPONTANEOUS MUTATION OF THE BEST1 GENE** .TESTA F, ROSSI S, PASSERINI I, SODI A, DI IORIO V, INTERLANDI E, DELLA CORTE M, MENCHINI U, RINALDI E, **TORRICELLI F**, SIMONELLI F. *BR J OPHTHALMOL.* 2008 AUG 14.

- **MODELLING THE PHARMACOKINETICS OF TRAMADOL: ON THE DIFFERENCE BETWEEN CYP2D6 EXTENSIVE AND POOR METABOLIZERS.** DI PATTI F, FANELLI D, PEDERSEN RS, GIULIANI C, TORRICELLI F. J THEOR BIOL. 2008 OCT 7;254(3):568-74.
- **GENETIC EPIDEMIOLOGY OF PAGET'S DISEASE OF BONE IN ITALY: SEQUESTOSOME1/P62 GENE MUTATIONAL TEST AND HAPLOTYPE ANALYSIS AT 5Q35 IN A LARGE REPRESENTATIVE SERIES OF SPORADIC AND FAMILIAL ITALIAN CASES OF PAGET'S DISEASE OF BONE.** FALCHETTI A, DI STEFANO M, MARINI F, ORTOLANI S, ULIVIERI MF, BERGUI S, MASI L, CEPOLLARO C, BENUCCI M, DI MUNNO O, ROSSINI M, ADAMI S, DEL PUENTE A, ISAIA G, **TORRICELLI F**, BRANDI ML; GENE PAGE PROJECT. CALCIF TISSUE INT. 2009 JAN;84(1):20-37. EPUB 2008 DEC 9.
- **DE NOVO BALANCED CHROMOSOME REARRANGEMENTS IN PRENATAL DIAGNOSIS** GIARDINO D, CORTI C, BALLARATI L, COLOMBO D, SALA E, VILLA N, PIOMBO G, PIERLUIGI M, FARAVELLI F, GUERNERI S, COVIELLO D, LALATTA F, CAVALLARI U, BELLOTTI D, BARLATI S, CROCI G, FRANCHI F, SAVIN E, NOCERA G, AMICO FP, GRANATA P, CASALONE R, NUTINI L, LISI E, **TORRICELLI F**, GIUSSANI U, FACCHINETTI B, GUANTI G, DI GIACOMO M, SUSCA FP, PECILE V, ROMITTI L, CARDARELLI L, RACALBUTO E, POLICE MA, CHIODO F, RODESCHINI O, FALCONE P, DONTI E, GRIMOLDI MG, MARTINOLI E, STIOUI S, CAUFIN D, LAURICELLA SA, TANZARIELLO SA, VOGLINO G, LENZINI E, BESOZZI M, LARIZZA L, DALPRÀ L. PRENAT DIAGN. 2009 MAR;29(3):257-65.
- **NOVEL MUTATIONS IN OF THE ABCR GENE IN ITALIAN PATIENTS WITH STARGARDT DISEASE.** PASSERINI I, SODI A, GIAMBENE B, MARIOTTINI A, MENCHINI U, **TORRICELLI F**. EYE (LOND). 2010 JAN;24(1):158-64. EPUB 2009 MAR 6.
- **A LARGE-SCALE ASSOCIATION STUDY TO ASSESS THE IMPACT OF KNOWN VARIANTS OF THE HUMAN INHA GENE ON PREMATURE OVARIAN FAILURE.** CORRE T, SCHUETTLER J, BIONE S, MAROZZI A, PERSANI L, ROSSETTI R, **TORRICELLI F**, GIOTTI I, VOGT P, TONIOLO D; ITALIAN NETWORK FOR THE STUDY OF OVARIAN DYSFUNCTIONS. HUM REPROD. 2009 AUG;24(8):2023-8.
- **FONTAINE-FARRIAUX SYNDROME: A RECOGNIZABLE CRANIOSYNOSTOSIS SYNDROME WITH NAIL, SKELETAL, ABDOMINAL, AND CENTRAL NERVOUS SYSTEM ANOMALIES.** CASTORI M, SILVESTRI E, PEDACE L, MARSEGLIA G, TEMPERA A, ANTIGONI I, **TORRICELLI F**, MAJORE S, GRAMMATICO P. AM J MED GENET A. 2009 OCT;149A(10):2193-9.
- **A SHIFTING LEVEL MODEL ALGORITHM THAT IDENTIFIES ABERRATIONS IN ARRAY-CGH DATA.** MAGI A, BENELLI M, MARSEGLIA G, NANNETTI G, SCORDO MR, **TORRICELLI F**. BIOSTATISTICS. 2010 APR;11(2):265-80.
- **A VERY FAST AND ACCURATE METHOD FOR CALLING ABERRATIONS IN ARRAY-CGH DATA.** BENELLI M, MARSEGLIA G, NANNETTI G, PARAVIDINI R, BRICARELLI FD, **TORRICELLI F**, MAGI A. BIOSTATISTICS. 2010 MAR 5
- **CLINICAL FEATURES AND OUTCOME OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY ASSOCIATED WITH TRIPLE SARCOMERE PROTEIN GENE MUTATIONS.** GIROLAMI F, HO CY, SEMSARIAN C, BALDI M, WILL ML, BALDINI K, **TORRICELLI F**, YEATES L, CECCHI F, ACKERMAN MJ, OLIVOTTO I. J AM COLL CARD. 2010
- **BIOINFORMATICS FOR NEXT GENERATION SEQUENCING DATA.** A MAGI, M BENELLI, A GOZZINI, F GIROLAMI, **F TORRICELLI** E ML BRANDI. GENES 2010
- **CLINICAL FEATURES AND OUTCOME OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY ASSOCIATED WITH TRIPLE SARCOMERE PROTEIN GENE MUTATIONS.** F. GIROLAMI, C Y HO, C SEMSARIAN, M BALDI, ML WILL, K BALDINI, F **TORRICELLI**, L YEATES, F CECCHI, MJ ACKERMAN, I OLIVOTTO. J AM COLL CARDIOL. 2010;55:1444-53.
- **SPHINGOSINE 1-PHOSPHATE INDUCES DIFFERENTIATION OF MESOANGIOBLASTS TOWARDS SMOOTH MUSCLE. A ROLE FOR GATA6.** C DONATI, G MARSEGLIA, A MAGI, S SERRATI, F CENCETTI, C BERNACCHIONI, G NANNETTI, M BENELLI, S BRUNELLI, F **TORRICELLI**, G COSSU, P BRUNI PLoS ONE 2011
- **MICROVASCULAR FUNCTION IS SELECTIVELY IMPAIRED IN PATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY AND SARCOMERE MYOFILAMENT GENE MUTATIONS.** IACOPO OLIVOTTO, FRANCESCA

- GIROLAMI, ROBERTO SCIAGRÀ, MICHAEL J. ACKERMAN, BARBARA SOTGIA, J. MARTIJN BOS, STEFANO NISTRI, AURELIO SGALAMBRO, CAMILLA GRIFONI, **FRANCESCA TORRICELLI**, PAOLO G. CAMICI, FRANCO CECCHI. J AM COLL CARD 2011
- **EX -HOM (EXOME HOMOZYGOSITY): A PROOF OF PRINCIPLE.** TOMMASO PIPPUCCI, MATTEO BENELLI, ALBERTO MAGI, PIER LUIGI MARTELLI, PAMELA MAGINI, **FRANCESCA TORRICELLI**, RITA CASADIO, MARCO SERI, GIOVANNI ROMEO. HUMAN HEREDITY 2011
  - **87 DNA MARKERS FOR A PATERNITY TESTING: ARE THEY SUFFICIENT?** ILARIA CARBONI, SARA IOZZI, ANNA LUCIA NUTINI, PASQUALE GIUSEPPE MACRÌ, **FRANCESCA TORRICELLI**, UGO RICCI. FORENSIC SCIENCE INTERNATIONAL: GENETICS SUPPLEMENT SERIES 2011.
  - **CHARACTERIZATION OF A NOVEL ISOLATED DELETION OF THE EXON 3 WITHIN THE CFTR GENE: RELEVANCE FOR PHENOTYPIC EXPRESSION AND GENETIC COUNSELLING.** ANNA CRISTINA TOMAIUOLO, PIETRO SIRLETO, CLAUDIA CENTRONE, CECILIA SURACE, FEDERICO ALGHISI, STEFANO PETROCCHI, ANTONIETTA LOMBARDO, MAJA ROSSI, **FRANCESCA TORRICELLI**, VINCENZINA LUCIDI, ADRIANO ANGIONI. CLIN BIOCHEM. 2011 JUL;44(10-11):799-803
  - **OCULAR PHENOTYPES ASSOCIATED WITH BIALLELIC MUTATIONS IN BEST1 IN ITALIAN PATIENT.** ANDREA SODI, **FRANCESCA MENCHINI**, MARIA PIA MANITTO, ILARIA PASSERINI, VITTORIA MURRO, **FRANCESCA TORRICELLI**, UGO MESCHINI. MOLECULAR VISION 2011.
  - **TECHNIQUES OF DENTAL DNA EXTRACTION: SOME OPERATIVE EXPERIENCES.** PINCHI V, **TORRICELLI F**, NUTINI AL, CONTI M, IOZZI S, NORELLI GIAN-ARISTIDE. FORENSIC SCIENCE INTERNATIONAL. 2011
  - **USE OF PATCH TESTING FOR THE DIAGNOSIS OF ABACAVIR-RELATED HYPERSENSITIVITY REACTION IN HIV PATIENTS.** GIORGINI S, MARTINELLI C, TOGNETTI L, CAROCCI A, GIUNTINI R, MASTRONARDI V, **TORRICELLI F**, LEONCINI F, LOTTI T. DERMATOLOGIC THERAPY. 24(6), 591–594 2011
  - **372 KB MICRODELETION IN 18Q12.3CAUSING SETBP1 HAPLOINSUFFICIENCY ASSOCIATED WITH MILD MENTAL RETARDATION AND EXPRESSIVE SPEECH IMPAIRMENT.** MARSEGLIA GIUSEPPINA, SCORDO MARIA ROSARIA, PESCUCCI CHIARA, NANNETTI GENNI, BIAGINI ELISABETTA, SCANDURRA VALERIA, GERUNDINO FRANCESCA, MAGI ALBERTO, BENELLI MATTEO, **TORRICELLI FRANCESCA**. EUROPEAN J MEDICAL GENETICS 2012
  - **READ COUNT APPROACH FOR DNA COPY NUMBER VARIANTS DETECTION.** MAGI A, TATTINI L, PIPPUCCI T, **TORRICELLI F**, BENELLI M. BIOINFORMATICS. 2012 FEB 15;28(4):470-8.
  - **DISCOVERING CHIMERIC TRANSCRIPTS IN PAIRED-END RNA-SEQ DATA BY USING ERICSCRIPT.** MATTEO BENELLI , CHIARA PESCUCCI, GIUSEPPINA MARSEGLIA SEVERGNINI M, **TORRICELLI F**, MAGI A. BIOINFORMATICS, 2012.
  - **BEST1 SEQUENCE VARIANTS IN ITALIAN PATIENTS WITH VITELLIFORM MACULAR DYSTROPHY.** SODI A, PASSERINI I, MURRO V, CAPUTO R, BACCI GM, BODOJ M, **TORRICELLI F**, MENCHINI U. MOL VIS. 2012;18:2736-48. 2012
  - **A CASE OF CEREBRO-FACIO-THORACIC DYSPLASIA ASSOCIATED WITH CHIARI TYPE I MALFORMATION.** CORTESI AMBRA, ROSSI MAJA, MAZZI MARTA, MARSEGLIA GIUSEPPINA, PESCUCCI CHIARA, **TORRICELLI FRANCESCA** AND ORRICO ALFREDO. CLIN DYSMORPHOL 2013 JUL;22(3):115-7.
  - **THE POLICY OF PUBLIC HEALTH GENOMICS IN ITALY.** SIMONE B, MAZZUCCO W, GUALANO MR, AGODI A, COVIELLO D, DAGNA BRICARELLI F, DALLAPICCOLA B, DI MARIA E, FEDERICI A, GENUARDI M, VARESCO L, RICCIARDI W, BOCCIA S; GENISAP NETWORK. HEALTH POLICY. 2013 MAY;110(2-3):214-9.
  - **CORONARY MICROVASCULAR DYSFUNCTION IS AN EARLY FEATURE OF CARDIAC INVOLVEMENT IN PATIENTS WITH ANDERSON-FABRY DISEASE.** TOMBERLI B, CECCHI F, SCIAGRÀ R, BERTI V, LISI F, **TORRICELLI F**, MORRONE A, CASTELLI G, YACOUH MH, OLIVOTTO I. EUR J HEART FAIL. 2013 DEC;15(12):1363-73.
  - **PROGNOSTIC VALUE OF N-TERMINAL PRO-BRAIN NATRIURETIC PEPTIDE IN OUTPATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY.** D'AMATO R, TOMBERLI B, CASTELLI G, SPOLADORE R, GIROLAMI F, FORNARO A, CALDINI A, **TORRICELLI F**, CAMICI P, GENSINI GF, CECCHI F, OLIVOTTO I. AM J CARDIOL. 2013 OCT 15;112(8):1190-6

- **Coronary microvascular dysfunction FIRST LINE CHEMOTHERAPY ACCORDING TO ERCC1 AND RRM1 SNPs IN PATIENTS WITH ADVANCED NON-SMALL-CELL LUNG CANCER.** MAZZONI F, CECERE FL, MEONI G, GIULIANI C, BONI L, CAMERINI A, LUCCHESI S, MARTELLA F, AMOROSO D, LUCHERINI E, **TORRICELLI F**, DI COSTANZO F. LUNG CANCER. 2013 Nov;82(2):288-93.
- **ALLELE FREQUENCIES FOR 26 STR LOCI IN A POPULATION OF TUSCANY (CENTRAL ITALY).** ROMANI C, IOZZI S, CARBONI I, NUTINI AL, **TORRICELLI F**, RICCI U. INT J LEGAL MED. 2013 Nov 16.
- **New analytic method of dna extraction from teeth.** Focardi M, Ricci U, Pinchi V, Martinelli D, Norelli GA, Carboni I, **Torricelli F**. J Forensic Odontostomatol. 2013 Oct 1;31
- **FALSE-POSITIVE RESULTS WITH AMYLASE TESTING OF CITRUS FRUITS..** RICCI U, CARBONI I, **TORRICELLI F**. J FORENSIC SCI. 2014.
- **NOVEL ALPHA-ACTININ 2 VARIANT ASSOCIATED WITH FAMILIAL HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY AND JUVENILE ARRHYTHMIAS: A MASSIVE PARALLEL SEQUENCING STUDY.** F GIROLAMI; M IASCONI; BENEDETTA TOMBERLI; SARA BARDI; M BENELLI; G MARSEGLIA; C PESCUCCI; L PEZZOLI; ME SANA; C BASSO; N MARZILIANO; PA MERLINI; A FORNARO; F CECCHI; **F TORRICELLI**; I OLIVOTTO. CIRC CARDIOVASC GENET. 2014
- **MYO7A AND USH2A GENE SEQUENCE VARIANTS IN ITALIAN PATIENTS WITH USHER SYNDROME** SODIA, MARIOTTINIA, PASSERINI I, MURRO V, TACHYLAI, BIANCHI B, MENCHINI U, **TORRICELLI F** MOLECULAR VISION 2014; 20:1717-1731.
- **16P11.2 DE NOVO MICRODELETION ENCOMPASSING SRCAP GENE IN A PATIENT WITH SPEECH IMPAIRMENT, GLOBAL DEVELOPMENTAL DELAY AND BEHAVIOURAL PROBLEMS** GERUNDINO F, MARSEGLIA G, PESCUCCI C, PELO E, BENELLI M, GIACHINI C, FEDERIGHI B, ANTONELLI C, **TORRICELLI F** EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS 57 (2014) 649-653.
- **CLINICAL PHENOTYPE AND OUTCOME OF HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY ASSOCIATED WITH THIN-FILAMENT GENE MUTATIONS** R COPPINI, CY. HO, EASHLEY, S DAY, C FERRANTINI, F GIROLAMI, B TOMBERLI, S BARDI, **F TORRICELLI**, F CECCHI, A MUGELLI, C POGGESI, J TARDIFF, I OLIVOTTO JOURNAL OF THE AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY VOL. 64, NO. 24, 2014.
- **IMPROVING COMPLEX KINSHIP ANALYSES WITH ADDITIONAL STR LOCI** CARBONI I, IOZZI S, NUTINI AL, **TORRICELLI F**, RICCI U. ELECTROPHORESIS. 2014 Nov;35(21-22):3145-51.
- **DRAFT GENOME SEQUENCE OF THE FIRST HYPERMUCOVISCIOUS KLEBSIELLA QUASIPNEUMONIAE SUBSP. QUASIPNEUMONIAE ISOLATE FROM A BLOODSTREAM INFECTION.** ARENA F, HENRICI DE ANGELIS L, PIERALLI F, DI PILATO V, GIANI T, **TORRICELLI F**, D'ANDREA MM, ROSSOLINI GM.
- GENOME ANNOUNC. 2015 SEP 17;3(5).
- **CHARACTERIZATION OF A NOVEL PUTATIVE XER-DEPENDENT INTEGRATIVE MOBILE ELEMENT**
- **CARRYING THE BLA(NMC-A) CARBAPENEMASE GENE, INSERTED INTO THE CHROMOSOME OF**
- **MEMBERS OF THE ENTEROBACTER CLOACAE COMPLEX. ANTIMICROB AGENTS**
- **CHEMOTHER:** ANTONELLI A, D'ANDREA MM, DI PILATO V, VIAGGI B, **TORRICELLI F**, ROSSOLINI GM. J ANTIMICROB CHEMOTHER. 2015 OCT;59(10):
- **HEREDITARY HEMOCHROMATOSIS TYPE 1 PHENOTYPE MODIFIERS IN ITALIAN PATIENTS. THE CONTROVERSIAL ROLE OF VARIANTS IN HAMP, BMP2, FTL AND SLC40A1 GENES.** RADIO FC, MAJORE S, AURIZI C, SORGE F, BIOLCATI G, BERNABINI S, GIOTTI I, **TORRICELLI F**, GIANARELLI D, DE BERNARDO C, GRAMMATICO P. BLOOD CELLS MOL DIS. 2015 JUN;55(1):71-5.
- **. DRAFT SEQUENCE OF PROTEUS MIRABILIS NO-051/03, REPRESENTATIVE OF A MULTIDRUG-RESISTANT CLONE SPREADING IN EUROPE AND EXPRESSING THE CMY-16 AMP<sup>C</sup>-TYPE B-LACTAMASE.** GENOME ANNOUNC D'ANDREA MM, GIANI T, HENRICI DE ANGELIS L, CIACCI N, GNIADKOWSKI M, MIRIAGOU V, **TORRICELLI F**, ROSSOLINI GM,. GENOME 2016 FEB 11
- **. IMPACT OF GENOTYPE ON THE OCCURRENCE OF ATRIAL FIBRILLATION IN PATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY** BONGINI C, FERRANTINI C, GIROLAMI F, COPPINI R,



- ARRETINI A, TARGETTI M, BARDI S, CASTELLI G, **TORRICELLI F**, CECCHI F, ACKERMAN MJ, PADELETTI L, POGGESI C, OLIVOTTO I. AM J CARDIOL. 2016 APR 1;117(7):1151-9.
- **UTILITY OF DROPLET DIGITAL PCR FOR THE QUANTITATIVE DETECTION OF POLYOMAVIRUS JC IN CLINICAL SAMPLES** GIANNECCHINI S, GIOVANNELLI I, CICCONE N, VAGGELLI G, MALVA ND, **TORRICELLI F**, ROSSOLINI GM. J CLIN VIROL. 2016 SEP;82:70-5
  - **DRAFT GENOME SEQUENCE OF PROTEUS MIRABILIS NO-051/03, REPRESENTATIVE OF A MULTIDRUG-RESISTANT CLONE SPREADING IN EUROPE** D'ANDREA MM, GIANI T, HENRICI DE ANGELIS L, CIACCI N, GNIADKOWSKI M, MIRIAGOU V, **TORRICELLI F**, ROSSOLINI GM. GENOME ANNOUNC. 2016 SEP 17;3(5).
  - **EXPRESSING THE CMY-16 AMP<sup>C</sup>-TYPE B-LACTAMASE. GENOME ANNOUNC. 2016 FEB 11;4(1).**
  - **5: NEWBORN BACTERAEMIA CAUSED BY AN AEROMONAS CAVIAE PRODUCING THE VIM-1 AND SHV-12 B-LACTAMASES, ENCODED BY A TRANSFERABLE PLASMID.** ANTONELLI A, D'ANDREA MM, MONTAGNANI C, BARTOLESI AM, DI PILATO V, FIORINI P, **TORRICELLI F**, GALLI L, ROSSOLINI GM. J ANTIMICROB CHEMOTHER. 2016 JAN;71(1):272-4.
  - **A SYSTEMATIC ASSESSMENT OF ACCURACY IN DETECTING SOMATIC MOSAIC VARIANTS BY DEEP AMPLICON SEQUENCING: APPLICATION TO NF2 GENE.** CONTINI E, PAGANINI I, SESTINI R, CANDITA L, CAPONE GL, BARBETTI L, FALCONI S, FRUSCONI S, GIOTTI I, GIULIANI C, **TORRICELLI F**, BENELLI M, PAPI L. PLOS ONE. 2015 JUN 12;10(6):
  - **VALIDATION OF A METHOD FOR NONINVASIVE PRENATAL TESTING FOR FETAL ANEUPLOIDIES RISK AND CONSIDERATIONS FOR ITS INTRODUCTION IN THE PUBLIC HEALTH SYSTEM.** GERUNDINO F, GIACHINI C, CONTINI E, BENELLI M, MARSEGLIA G, GIULIANI C, MARIN F, NANNETTI G, LISI E, SBERNINI F, PERITI E, CORDISCO A, COLOSI E, D'AMBROSIO V, MAZZI M, ROSSI M, STADERINI L, MINUTI B, PELO E, CICATIELLO R, MARUOTTI GM, SGLAVO G, CONTI A, FRUSCONI S, PESCUCCI C, **TORRICELLI F**. J MATERN FETAL NEONATAL MED. 2017 MAR;30(6):710-716
  - **SURVEY OF ITALIAN PEDIATRICIANS ON AWARENESS, EXPERIENCES AND BELIEFS REGARDING DIRECT-TO-CONSUMER GENETIC TESTING IN MINORS** -ANNA BARONCINI (1), **FRANCESCA TORRICELLI** (1), GUIDO COCCHI(2), GIOVANNI CORSELLO. EPIDEMIOLOGY BIostatISTICS AND PUBLIC HEALTH - 2019, VOLUME 16, NUMBER 1

#### Altre pubblicazioni

- **MATERNITÀ MEDICALIZZATA** LA SALUTE DEGLI ITALIANI. RAPPORTO 1993 A CURA DI M. GEDDES. LA NUOVA ITALIA SCIENTIFICA, PAGG. 51-74 (1994).
- **BIOTECNOLOGIE** PAROLECHIAVE 1998 DONZELLI ED.
- **SVILUPPO DEL BAMBINO E PREVENZIONE DELLE SUE MALATTIE** ED CENTRO STUDI AUXOLOGICO 1999.
- **RICERCA: QUESTIONI ETICHE CIRCA LA GENETICA.** CONCLUSIONI DELLA RICERCA. POLITEIA QUADERNI ROSSELLI
- **DIAGNOSI E CONTROLLO DELLA MALATTIA GENETICA.** (II PARAGRAFO) F.TORRICELLI LA SETTIMANA DEGLI OSPEDALI, QUADERNO N°1, PAG. 22-32. 1976.
- CAPITOLO DEL LIBRO "**NUOVE SINDROMI CROMOSOMICHE-PATOLOGIA AUTOSOMICA**" RIGUARDANTE IL CROMOSOMA 14 AD ANELLO. F.TORRICELLI. SOCIETÀ ED. UNIVERSO ROMA. PAG. 400-404, 1978.
- **LA SINDROME DI AARSKOG.DESCRIZIONE ED EVOLUZIONE DI 2 CASI, UNO DEI QUALI CON ANOMALIA CROMOSOMICA.** G.CHESSA RICOTTI, M.L. GIOVANNUCCI UZIELLI, M. PEPI, P. PROSPERI, F. TORRICELLI ACTA MED. AUXOL. 10, 135-150, 1978.
- **DIAGNOSI PRENATALE DI MALFORMAZIONI RENALI ISOLATE E CROMOSOMOPATIE** BRIZZI L., PERITI E., NANNINI R., TORRICELLI F., GHERI G., BIAGIOTTI R., CARIATI E. AGGIORNAMENTI IN SCIENZE GINECOLOGICHE E OSTETRICHE 1989, A CURA DI P. FIORETTI, G.B. MELIS, PP. 681-683 C.I.C. ED. INTERNAZIONALI, ROMA, 1989.
- **LA FIBROSI CISTICA: INCIDENZA DELLA MUTAZIONE NELLA POPOLAZIONE TOSCANA.** TORRICELLI F. GIORNATA INTERNAZIONALE DI TUDToIOrri.cAeIGli GFrlaOnRcNesAcMaENTI NELLA DIAGNOSTICA PRENATALE. 1993.
- **EPIDEMIOLOGIA DELLE ANOMALIE CROMOSOMICHE NEL REGISTRO EUROCAT DI FIRENZE.** TORRICELLI F., BIANCHI F., PIERINI F., ROMANELLI A.M., SIGNORINI S., TARANTINO E., ACTA PAEDIATR. LAT. 47. 102-108. 1994.

- **UTILIZZO DELLE TECNICHE MOLECOLARI PER LO STUDIO DELLA DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE-BECKER.**  
PELO, FRUSCONI, SBERNINI, TORRICELLI F. LIGAND ASSAY VOL 1 N°1 1996 (14-21).
- **ACTIVITY OF PRENATAL DIAGNOSIS FOR CYSTIC FIBROSIS IN CENTRAL ITALY** PELO E., REPETTO T., PROCOPIO E., LISI E., PASSERINI I., TORRICELLI F. AND MARIANELLI L. THE NETHERLANDS JOURNAL OF MEDICINE SUPPL. 1999 54-(p42).
- **REGIONAL DISTRIBUTION OF CFTR MUTATIONS IN CENTRAL ITALY** REPETTO T., PELO E., SBERNINI F., TACCETTI G., MINUTI B., MARIANELLI L., TORRICELLI F. THE NETHERLANDS JOURNAL OF MEDICINE SUPPL. 1999 54-(p22).
- **NUOVA MUTAZIONE DELLA TROPONINA T CARDIACA ASSOCIATA A CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA CON ESPRESSIONE CLINICA ETEROGENEA.** FRUSCONI S., GIROLAMI F., PASSERINI I., TORRICELLI F., OLIVOTTO I., CECCHI F., ITALIAN HEART JOURNAL – MAY 2001, VOL.2/SUPPL.2.
- **A CASE OF CEREBRO-FACIO-THORACIC DYSPLASIA ASSOCIATED WITH CHIARI TYPE I MALFORMATION.** CORTESI AMBRA, ROSSI MAJA, MAZZI MARTA, MARSEGLIA GIUSEPPINA, PESCUCCI CHIARA, **TORRICELLI FRANCESCA** AND ORRICO ALFREDO. CLIN DYSMORPHOL 2013 JUL;22(3):115-7.
- **THE POLICY OF PUBLIC HEALTH GENOMICS IN ITALY.** SIMONE B, MAZZUCCO W, GUALANO MR, AGODI A, COVIELLO D, DAGNA BRICARELLI F, DALLAPICCOLA B, DI MARIA E, FEDERICI A, GENUARDI M, VARESCO L, RICCIARDI W, BOCCIA S; GENISAP NETWORK. HEALTH POLICY. 2013 MAY;110(2-3):214-9.
- **CORONARY MICROVASCULAR DYSFUNCTION IS AN EARLY FEATURE OF CARDIAC INVOLVEMENT IN PATIENTS WITH ANDERSON-FABRY DISEASE.** TOMBERLI B, CECCHI F, SCIAGRÀ R, BERTI V, LISI F, **TORRICELLI F**, MORRONE A, CASTELLI G, YACOB MH, OLIVOTTO I. EUR J HEART FAIL. 2013 DEC;15(12):1363-73.
- **PROGNOSTIC VALUE OF N-TERMINAL PRO-BRAIN NATRIURETIC PEPTIDE IN OUTPATIENTS WITH HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY.** D'AMATO R, TOMBERLI B, CASTELLI G, SPOLADORE R, GIROLAMI F, FORNARO A, CALDINI A, **TORRICELLI F**, CAMICI P, GENSINI GF, CECCHI F, OLIVOTTO I. AM J CARDIOL. 2013 OCT 15;112(8):1190-6
- **PHASE II TRIAL OF CUSTOMIZED FIRST LINE CHEMOTHERAPY ACCORDING TO ERCC1 AND RRM1 SNPs IN PATIENTS WITH ADVANCED NON-SMALL-CELL LUNG CANCER.** MAZZONI F, CECERE FL, MEONI G, GIULIANI C, BONI L, CAMERINI A, LUCCHESI S, MARTELLA F, AMOROSO D, LUCHERINI E, **TORRICELLI F**, DI COSTANZO F. LUNG CANCER. 2013 NOV;82(2):288-93.
- **ALLELE FREQUENCIES FOR 26 STR LOCI IN A POPULATION OF TUSCANY (CENTRAL ITALY).** ROMANI C, IOZZI S, CARBONI I, NUTINI AL, **TORRICELLI F**, RICCI U. INT J LEGAL MED. 2013 NOV 16.

*Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali (facoltativo)" e alla pubblicazione sulla banca dati pubblica ECM.*