

INFORMAZIONI PERSONALI

FRANCESCA SCHIAVI

✉ francesca.schiavi@iov.veneto.it

☎ 049 8215996

ESPERIENZA
PROFESSIONALE

- 2018 - oggi **Responsabile del Cancer Genomics core-lab c/o Torre della Ricerca**
Istituto Oncologico Veneto IRCCS
Contratto di collaborazione dell'Istituto Oncologico Veneto presso Direzione Scientifica dell'Istituto Oncologico Veneto IRCCS
- 2007-2018 **Responsabile del Laboratorio della SSD Unità Tumori Ereditari e Endocrinologia Oncologica**
Istituto Oncologico Veneto IRCCS
- Borsa di studio e Contratto di collaborazione dell'Istituto Oncologico Veneto presso UOSD Tumori Ereditari e Endocrinologia Oncologica dell'Istituto Oncologico Veneto IRCCS, direttore prof. G. Opocher e dal 2016 Dott.ssa S. Zovato
 -
- 2006 **Assegno biennale per la collaborazione ad attività di ricerca**
Università di Padova
- Titolo del Progetto: "Studio della penetranza e dell'espressività della sindrome feocromocitoma/paraganglioma della testa e del collo in un isolato geografico ad alta prevalenza di paragangliomi del collo associati alla mutazione Y114C nel gene SDHD", presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università di Padova – responsabile prof. G. Opocher
- 2005 **Contratto di collaborazione di ricerca di I livello**
Università di Padova
- programma di ricerca "Oncogenesi dei tumori cromaffini: basi genetico-molecolari e correlati fenotipici" presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Divisione di Endocrinologia – responsabile prof. G. Opocher
- 2002-2004 **Borsa di studio post-lauream**
Università di Padova
- attività di ricerca sul tema "Studio molecolare dei tumori del surrene" nell'ambito del progetto di ricerca denominato «Fisiopatologia delle neoplasie surrenaliche» presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Divisione di Endocrinologia – responsabile prof. G. Opocher
- 2000-2002 **Borsa di studio**
Università di Padova
- attività di ricerca sul tema "Analisi molecolare del gene VHL" nell'ambito del progetto dal titolo «Patogenesi e progressione dei tumori ereditari del rene» presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche dell'Università di Padova, Divisione di Endocrinologia.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 2005 **Dottorato di Ricerca in Scienze Endocrine ed Ematologiche – XVII ciclo**
Università di Padova

- tesi “Feocromocitoma e paraganglioma della testa e del collo – screening molecolare”

2000 **Laurea in Chimica e Tecnologia Farmaceutiche con voto 110/110**

Università di Padova

- tesi “Analisi della perdita di eterozigosi per la localizzazione di geni responsabili del feocromocitoma”

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

	COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	B2	C1	B2	B2	B2

ULTERIORI INFORMAZIONI

Publicazioni	<u>Grant, premi, corsi ed esperienze all'estero</u>
Presentazioni	
Progetti	anno 2015
Conferenze	progetto IOV GENOMICA DEL CANCRO 5 per mille “Effetto Fondatore in Veneto per Sindrome Carcinoma Papillare Ereditario delle Cellule Renali – dalla storia alla target therapy attraverso la biopsia liquida” (finanziamento 75.000€)
Seminari	
Riconoscimenti e premi	
Appartenenza a gruppi / associazioni	anno 2015
Referenze	progetto IOV GENOMICA DEL CANCRO 5 per mille “Analisi dei riarrangiamenti genomici dei geni associati a tumori ereditari endocrini e renali mediante CGH array” (finanziamento 60.000€)
Menzioni	
Corsi	
Certificazioni	anno 2014
	progetto IOV ONCOLOGIA TRASLAZIONALE 5 per mille “Sviluppo di una strategia basata sul Targeted Next Generation Sequencing per la diagnosi delle forme ereditarie di feocromocitoma e paraganglioma” (finanziamento 50.000€)
	Maggio 2012
	Premio produttività scientifica IOV Ricerca Corrente 2010 (delibera n.209 del 15/5/2012)
	Ottobre 2007 – Dicembre 2007
	Osipite presso Hereditary Endocrine Cancer Group (group leader Mercedes Robledo) Centro Nacional de Investigaciones Oncologicas – Madrid, Spain
	Aprile 2006 – Maggio 2006
	3 rd course of Scientific Writing in Endocrinology and Metabolism (JEl e Università di Edimburgo)
	Ottobre 2003
	Travel Grant Award – Endocrine Society
	Hot Topics in Endocrinology symposium “The Role of Nuclear Receptors in Cardiovascular Disease” – San Diego, California, USA

Correlazioni a tesi di laurea

- Tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia "Aspetti genetici del feocromocitoma – Studio del gene SDHD" – laureando Pierantonio Conton - a.a. 2000/2001
- Tesi di Diploma in Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico "Ricerca di mutazioni del gene SDHD" – diplomando Matteo Ferron - a.a. 2000/2001
- Tesi di Diploma in Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico "Analisi del gene 21-idrossilasi" – diplomando Keti Gallana - a.a. 2001/2002
- Tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia "Paraganglioma del collo e della testa: una patologia emergente" – laureando Theodoros Savvokidis - a.a. 2004/2005
- Tesi di Laurea in Medicina e Chirurgia "SDHD Y114C founder effect in paraganglioma syndrome" – laureando Zoran Erlic - a.a. 2004/2005
- Tesi di Laurea triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico "Analisi Molecolare del gene MEN1" - laureanda Elisa Taschin - a.a. 2008/2009
- Tesi di Laurea specialistica in Medicina e Chirurgia "Identificazione e caratterizzazione di una nuova variante del gene SDHB in una vasta famiglia con sindrome paraganglioma di tipo 4" - laureanda Aurela Kumanova - a.a. 2010/2011
- Tesi di Laurea Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare "Identificazione dell'origine parentale della mutazione fondatrice SDHD c.341A>G p.Tyr114Cys attraverso la *conversion technology*" - laureanda Sara Bobisse - a.a. 2010-2011
- Tesi di Laurea Magistrale in Medical Biotechnologies "Use of minigene systems to evaluate the effect of splicing mutations in hereditary endocrine syndromes" – laureanda Lisa Zampiero a.a. 2016-2017

Autrice di 55 pubblicazioni dal 2003 ad oggi con IF TOTALE di 415,582 ed H index 24

primo nome (anche in condivisione *) su JAMA (2), Nature Genetics, JAMA Oncology, Journal Clinical Endocrinology and Metabolism, Human Mutation, J Hum Hypertens.

55. Stigliano A, Lardo P, Cerquetti L, Aschelter AM, Matarazzo I, Capirotti G, **Schiavi F**, Marchetti P, Nardone MR, Petrangeli E, Toscano V.

Treatment responses to antiangiogenic therapy and chemotherapy in nonsecreting paraganglioma (PGL4) of urinary bladder with SDHB mutation: A case report.

Medicine (Baltimore). 2018 Jul;97(30):e10904. doi: 10.1097/MD.00000000000010904.

54. Neumann HP, Young WF Jr, Krauss T, Bayley JP, **Schiavi F**, Opocher G, Boedeker CC, Tirosh A, Castinetti F, Ruf J, Beltsevich D, Walz M, Groeben HT, von Dobschuetz E, Gimm O, Wohllk N, Pfeifer M, Lourenço DM Jr, Peczkowska M, Patocs A, Ngeow J, Makay Ö, Shah NS, Tischler A, Leijon H, Pennelli G, Villar Gómez de Las Heras K, Links TP, Bausch B, Eng C.

65 YEARS OF THE DOUBLE HELIX: Genetics informs precision practice in the diagnosis and management of pheochromocytoma.

Endocr Relat Cancer. 2018 Aug;25(8):T201-T219. doi: 10.1530/ERC-18-0085.

53. Krauss T, Ferrara AM, Links TP, Wellner U, Bancos I, Kvachenyuk A, Villar Gómez de Las Heras K, Yukina MY, Petrov R, Bullivant G, von Duecker L, Jadhav S, Ploeckinger U, Welin S, Schalin-Jäntti C, Gimm O, Pfeifer M, Ngeow J, Hasse-Lazar K, Sansó G, Qi X, Ugurlu MU, Diaz RE, Wohllk N, Peczkowska M, Aberle J, Lourenço DM Jr, Pereira MAA, Fragoso MCBV, Hoff AO, Almeida MQ, Violante AHD, Quidute ARP, Zhang Z, Recasens M, Díaz LR, Kunavisarut T, Wannachalee T, Sirinvaravong S, Jonasch E, Grozinsky-Glasberg S, Fraenkel M, Beltsevich D, Egorov VI, Bausch D, Schott M, Tiling N, Pennelli G, Zschiedrich S, Därr R, Ruf J, Denecke T, Link KH, Zovato S, von Dobschuetz E, Yaremchuk S, Amthauer H, Makay Ö, Patocs A, Walz MK, Huber TB, Seufert J, Hellman P, Kim RH, Kuchinskaya E, **Schiavi F**, Malinoc A, Reisch N, Jarzab B, Barontini M, Januszewicz A, Shah N, Young WF Jr, Opocher G, Eng C, Neumann HPH, Bausch B.

Preventive medicine of von Hippel-Lindau disease-associated pancreatic neuroendocrine tumors.

Endocr Relat Cancer. 2018 Sep;25(9):783-793. doi: 10.1530/ERC-18-0100.

52. Remacha L, Currás-Freixes M, Torres-Ruiz R, **Schiavi F**, Torres-Pérez R, Calsina B, Letón R, Comino-Méndez I, Roldán-Romero JM, Montero-Conde C, Santos M, Pérez LI, Pita G, Alonso MR, Honrado E, Pedrinaci S, Crespo-Facorro B, Percesepe A, Falcioni M, Rodríguez-Perales S, Korpershoek E, Ramón-Maiques S, Opocher G, Rodríguez-Antona C, Robledo M, Cascón A.

Gain-of-function mutations in DNMT3A in patients with paraganglioma.

Genet Med. 2018 May 8. doi: 10.1038/s41436-018-0003-y.

- 51.** Verginelli F, Perconti S, Vespa S, **Schiavi F**, Prasad SC, Lanuti P, Cama A, Tramontana L, Esposito DL, Guarnieri S, Sheu A, Pantalone MR, Florio R, Morgano A, Rossi C, Bologna G, Marchisio M, D'Argenio A, Taschin E, Visone R, Opocher G, Veronese A, Paties CT, Rajasekhar VK, Söderberg-Nauclér C, Sanna M, Lotti LV, Mariani-Costantini R.
Paragangliomas arise through an autonomous vasculo-angio-neurogenic program inhibited by imatinib.
Acta Neuropathol. 2018 Jan 5. doi: 10.1007/s00401-017-1799-2.
- 50.** Ferrara AM, Lombardi G, Pambuku A, Meringolo D, Bertorelle R, Nardin M, **Schiavi F**, Iacobone M, Opocher G, Zagonel V, Zovato S.
Temozolomide treatment of a malignant pheochromocytoma and an unresectable MAX-related paraganglioma.
Anticancer Drugs. 2018 Jan;29(1):102-105.
- 49.** Bausch B, **Schiavi F**, Ni Y, Welander J, Patocs A, Ngeow J, Wellner U, Malinoc A, Taschin E, Barbon G, Lanza V, Söderkvist P, Stenman A, Larsson C, Svahn F, Chen JL, Marquard J, Fraenkel M, Walter MA, Peczkowska M, Prejbisz A, Jarzab B, Hasse-Lazar K, Petersenn S, Moeller LC, Meyer A, Reisch N, Trupka A, Brase C, Galiano M, Preuss SF, Kwok P, Lendvai N, Berisha G, Makay Ó, Boedeker CC, Weryha G, Racz K, Januszewicz A, Walz MK, Gimm O, Opocher G, Eng C, Neumann HPH; European-American-Asian Pheochromocytoma-Paraganglioma Registry Study Group.
Clinical Characterization of the Pheochromocytoma and Paraganglioma Susceptibility Genes SDHA, TMEM127, MAX, and SDHAF2 for Gene-Informed Prevention.
JAMA Oncol. 2017 Sep 1;3(9):1204-1212.
- 48.** Bertin E, Piccoli M, Franzin C, Spiro G, Donà S, Dedja A, **Schiavi F**, Taschin E, Bonaldo P, Braghetta P, De Coppi P, Pozzobon M.
First steps to define murine amniotic fluid stem cell microenvironment.
Sci Rep. 2016 Nov 15;6:37080
- 47.** Feletti A, Anglani M, Scarpa B, **Schiavi F**, Boaretto F, Zovato S, Taschin E, Gardi M, Zanoletti E, Piromarcchi S, Murgia A, Pavesi G, Opocher G.
Von Hippel-Lindau disease: an evaluation of natural history and functional disability.
Neuro Oncol. 2016 Jul;18(7):1011-20.
- 46.** Mulatero P, **Schiavi F**, Williams TA, Monticone S, Barbon G, Opocher G, Fallo F.
ARMC5 mutation analysis in patients with primary aldosteronism and bilateral adrenal lesions.
J Hum Hypertens. 2015 Oct 8. doi: 10.1038/jhh.2015.98
- 45.** Cardaci S, Zheng L, MacKay G, van den Broek NJ, MacKenzie ED, Nixon C, Stevenson D, Tumanov S, Bulusu V, Kamphorst JJ, Vazquez A, Fleming S, **Schiavi F**, Kalna G, Blyth K, Strathdee D, Gottlieb E.
Pyruvate carboxylation enables growth of SDH-deficient cells by supporting aspartate biosynthesis.
Nat Cell Biol. 2015 Oct;17(10):1317-26. doi: 10.1038/ncb3233.
- 44.** Comino-Méndez I, Leandro-García LJ, Montoya G, Inglada-Pérez L, de Cubas AA, Currás-Freixes M, Tysse C, Izatt L, Letón R, Gómez-Graña Á, Mancikova V, Apellániz-Ruiz M, Mannelli M, **Schiavi F**, Favier J, Gimenez-Roqueplo AP, Timmers HJ, Roncador G, Garcia JF, Rodríguez-Antona C, Robledo M, Cascón A.
Functional and in silico assessment of MAX variants of unknown significance.
J Mol Med (Berl). 2015 Nov;93(11):1247-55. doi: 10.1007/s00109-015-1306-y
- 43.** Bausch B, Wellner U, Peyre M, Boedeker CC, Hes FJ, Anglani M, de Campos JM, Kanno H, Maher ER, Krauss T, Sansó G, Barontini M, Letizia C, Hader C, **Schiavi F**, Zanoletti E, Suárez C, Offergeld C, Malinoc A, Zschiedrich S, Glasker S, Bobin S, Sterkers O, Ba Huy PT, Giraud S, Links T, Eng C, Opocher G, Richard S, Neumann HPH; International Endolymphatic Sac Tumor (ELST) Consortium.
Characterization of endolymphatic sac tumors and von Hippel-Lindau disease in the International Endolymphatic Sac Tumor Registry.
Head Neck. 2015 Apr 13. doi: 10.1002/hed.24067.

- 42.** Mancikova V, Cruz R, Inglada-Pérez L, Fernández-Rozadilla C, Landa I, Cameselle-Teijeiro J, Celeiro C, Pastor S, Velázquez A, Marcos R, Andía V, Álvarez-Escolá C, Meoro A, **Schiavi F**, Opocher G, Quintela I, Ansede-Bermejo J, Ruiz-Ponte C, Santisteban P, Robledo M, Carracedo A. *Thyroid cancer GWAS identifies 10q26.12 and 6q14.1 as novel susceptibility loci and reveals genetic heterogeneity among populations.* Int J Cancer. 2015 Apr 8. doi: 10.1002/ijc.29557
- 41.** de Cubas AA, Korpershoek E, Inglada-Perez L, Letouze E, Curras-Freixes M, Agustin FF, Comino-Mendez I, **Schiavi F**, Mancikova V, Eisenhofer G, Mannelli M, Opocher G, Timmers H, Beuschlein F, de Krijger RR, Cascon A, Rodriguez-Antona C, Fraga MF, Favier J, Gimenez-Roqueplo AP, Robledo M. *DNA methylation profiling in pheochromocytoma and paraganglioma reveals diagnostic and prognostic markers.* Clin Cancer Res. 2015 Mar 30. pii: clincanres.2804.2014.
- 40.** von Dobschuetz E, Leijon H, Schalin-Jääntti C, **Schiavi F**, Brauckhoff M, Peczkowska M, Spiazzi G, Demattè S, Cecchini ME, Sartorato P, Krajewska J, Hasse-Lazar K, Roszkowska-Purska K, Taschin E, Malinoc A, Akslen LA, Arola J, Lange D, Fassina A, Pennelli G, Barbareschi M, Luettgies J, Prejbisz A, Januszewicz A, Strate T, Bausch B, Castinetti F, Jarzab B, Opocher G, Eng C, Neumann HP. *A registry-based study of thyroid paraganglioma: histological and genetic characteristics.* Endocr Relat Cancer. 2015 Apr;22(2):191-204
- 39.** Richter S, Peitzsch M, Rapizzi E, Lenders JW, Qin N, de Cubas AA, **Schiavi F**, Rao JU, Beuschlein F, Quinkler M, Timmers HJ, Opocher G, Mannelli M, Pacak K, Robledo M, Eisenhofer G. *Krebs cycle metabolite profiling for identification and stratification of pheochromocytomas/paragangliomas due to succinate dehydrogenase deficiency.* J Clin Endocrinol Metab. 2014 Oct;99(10):3903-11
- 38.** Castinetti F, Qi XP, Walz MK, Maia AL, Sansó G, Peczkowska M, Hasse-Lazar K, Links TP, Dvorakova S, Toledo RA, Mian C, Bugalho MJ, Wohlk N, Kollyukh O, Canu L, Loli P, Bergmann SR, Biarnes Costa J, Makay O, Patocs A, Pfeifer M, Shah NS, Cuny T, Brauckhoff M, Bausch B, von Dobschuetz E, Letizia C, Barczynski M, Alevizaki MK, Czetwertynska M, Ugurlu MU, Valk G, Plukker JTM, Sartorato P, Siqueira DR, Barontini M, Szperl M, Jarzab B, Verbeek HHG, Zelinka T, Vicek P, Toledo SPA, Coutinho FL, Mannelli M, Recasens M, Demarquet L, Petramala L, Yaremchuk S, Zabolotnyi D, **Schiavi F**, Opocher G, Racz K, Januszewicz A, Weryha G, Henry JF, Brue T, Conte-Devolx B, Eng C, Hartmut P.H. Neumann HPH. *Outcomes of adrenal sparing surgery or total adrenalectomy in pheochromocytoma associated with multiple endocrine neoplasia type 2: an international retrospective population based study.* Lancet Oncology 2014 May;15(6):648-55
- 37.** Kugelberg J, Welander J, **Schiavi F**, Fassina A, Bäckdahl M, Larsson C, Opocher G, Söderkvist P, Dahia PL, Neumann HP, Gimm O. *Role of SDHAF2 and SDHD in von Hippel-Lindau Associated Pheochromocytomas.* World J Surg. 2014 Mar;38(3):724-32
- 36.** Bausch B, Wellner U, Bausch D, **Schiavi F**, Barontini M, Sanso G, Walz MK, Peczkowska M, Weryha G, Dall'igna P, Cecchetto G, Bisogno G, Moeller L, Bockenbauer D, Patocs A, Racz K, Zabolotnyi D, Yaremchuk S, Dzivite-Krisane I, Castinetti F, Taieb D, Malinoc A, von Dobschuetz E, Roessler J, Schmid KW, Opocher G, Eng C, Neumann HP. *Long term prognosis of patients with pediatric pheochromocytoma.* Endocr Relat Cancer. 2013 Oct 29.
- 35.** Landa I, Boullosa C, Inglada-Pérez L, Sastre-Perona A, Pastor S, Velázquez A, Mancikova V, Ruiz-Llorente S, **Schiavi F**, Marcos R, Malats N, Opocher G, Diaz-Uriarte R, Santisteban P, Valencia A, Robledo M. *An Epistatic Interaction between the PAX8 and STK17B Genes in Papillary Thyroid Cancer Susceptibility.* PLoS One. 2013 Sep 23;8(9):e74765

- 34.** Marzola MC, Chondrogiannis S, Grassetto G, Rampin L, Maffione AM, Ferretti A, Opocher G, **Schiavi F**, Colletti PM, Rubello D.
18F-DOPA PET/CT in the Evaluation of Hereditary SDH-Deficiency Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndromes.
Clin Nucl Med. 2014 Jan;39(1):e53-8
- 33.** Taïeb D, Ureña-Torres P, Zanotti-Fregonara P, Rubello D, Ferretti A, Henter I, Henry JF, **Schiavi F**, Opocher G, Blickman JG, Colletti PM, Hindié E.
Parathyroid scintigraphy in renal hyperparathyroidism: the added diagnostic value of SPECT and SPECT/CT.
Clin Nucl Med. 2013 Aug;38(8):630-5
- 32.** de Cubas AA, Leandro-García LJ, **Schiavi F**, Mancikova V, Comino-Méndez I, Inglada-Pérez L, Perez-Martinez M, Ibarz N, Ximénez-Embún P, López-Jiménez E, Maliszewska A, Letón R, Gómez Graña A, Bernal C, Alvarez-Escolá C, Rodríguez-Antona C, Opocher G, Muñoz J, Megias D, Cascón A, Robledo M.
Integrative analysis of miRNA and mRNA expression profiles in pheochromocytoma and paraganglioma identifies genotype-specific markers and potentially regulated pathways.
Endocr Relat Cancer. 2013 Jun 24;20(4):477-93.
- 31.** Maliszewska A, Leandro-García LJ, Castelblanco E, Macià A, de Cubas A, Gómez-López G, Inglada-Pérez L, Álvarez-Escolá C, De la Vega L, Letón R, Gómez-Graña Á, Landa I, Cascón A, Rodríguez-Antona C, Borrego S, Zane M, **Schiavi F**, Merante-Boschin I, Pelizzo MR, Pisano DG, Opocher G, Matias-Guiu X, Encinas M, Robledo M.
Differential gene expression of medullary thyroid carcinoma reveals specific markers associated with genetic conditions.
Am J Pathol. 2013 Feb;182(2):350-62
- 30.** Demattè S, Di Sarra D, **Schiavi F**, Casadei A, Opocher G.
Role of ultrasound and color Doppler imaging in the detection of carotid paragangliomas.
J Ultrasound. 2012 Sep;15(3):158-63
- 29.** Burnichon N, Cascón A, **Schiavi F**, Morales NP, Comino-Méndez I, Abermil N, Inglada-Pérez L, de Cubas AA, Amar L, Barontini M, de Quirós SB, Bertherat J, Bignon YJ, Blok MJ, Bobisse S, Borrego S, Castellano M, Chanson P, Chiara MD, Corssmit EP, Giacchè M, de Krijger RR, Ercolino T, Gierd X, Gómez-García EB, Gómez-Graña A, Guilhem I, Hes FJ, Honrado E, Korpershoek E, Lenders JW, Letón R, Mensenkamp AR, Merlo A, Mori L, Murat A, Pierre P, Plouin PF, Prodanov T, Quesada-Charneco M, Qin N, Rapizzi E, Raymond V, Reisch N, Roncador G, Ruiz-Ferrer M, Schillo F, Stegmann AP, Suarez C, Taschin E, Timmers HJ, Tops CM, Urioste M, Beuschlein F, Pacak K, Mannelli M, Dahia PL, Opocher G, Eisenhofer G, Gimenez-Roqueplo AP, Robledo M.
MAX mutations cause hereditary and sporadic pheochromocytoma and paraganglioma.
Clin Cancer Res. 2012 May 15;18(10):2828-37.
- 28.** Zovato S, Kumanova A, Demattè S, Sansovini M, Bodei L, Di Sarra D, Casagrande E, Severi S, Ambrosetti A, **Schiavi F**, Opocher G, Paganelli G.
Peptide receptor radionuclide therapy (PRRT) with 177Lu-DOTATATE in individuals with neck or mediastinal paraganglioma (PGL).
Horm Metab Res. 2012 May;44(5):411-4.
- 27.** **Schiavi F**, Demattè S, Cecchini ME, Taschin E, Bobisse S, Del Piano A, Donner D, Barbareschi M, Manera V, Zovato S, Erlic Z, Savvoukidis T, Barollo S, Grego F, Trabalzini F, Amistà P, Grandi C, Branz F, Marroni F, Neumann HP, Opocher G.
The endemic paraganglioma syndrome type 1: origin, spread, and clinical expression.
J Clin Endocrinol Metab. 2012 Apr;97(4):E637-41.
- 26.** Iacobone M, **Schiavi F**, Bottussi M, Taschin E, Bobisse S, Fassina A, Opocher G, Favia G.
Is genetic screening indicated in apparently sporadic pheochromocytomas and paragangliomas?
Surgery. 2011 Dec;150(6):1194-201.

25. Opocher G, Schiavi F.

Functional consequences of succinate dehydrogenase mutations.

Endocr Pract. 2011 Jul-Aug;17 Suppl 3:64-71. Review.

24. Comino-Méndez I*, Gracia-Aznárez FJ*, Schiavi F*, Landa I, Leandro-García LJ, Letón R, Honrado E, Ramos-Medina R, Caronia D, Pita G, Gómez-Graña A, de Cubas AA, Inglada-Pérez L, Maliszewska A, Taschin E, Bobisse S, Pica G, Loli P, Hernández-Lavado R, Díaz JA, Gómez-Morales M, González-Neira A, Roncador G, Rodríguez-Antona C, Benítez J, Mannelli M, Opocher G, Robledo M, Cascón A.

Exome sequencing identifies MAX mutations as a cause of hereditary pheochromocytoma.

Nat Genet. 2011 Jun 19;43(7):663-7.

23. Fassina A, Cappelleso R, Schiavi F, Fassan M.

Concurrent pheochromocytoma and cortical carcinoma of the adrenal gland.

J Surg Oncol. 2011 Jan 1;103(1):103-4.

22. Yao L*, Schiavi F*, Cascon A*, Qin Y, Inglada-Pérez L, King EE, Toledo RA, Ercolino T, Rapizzi E, Ricketts CJ, Mori L, Giacchè M, Mendola A, Taschin E, Boaretto F, Loli P, Iacobone M, Rossi GP, Biondi B, Lima-Junior JV, Kater CE, Bex M, Vikkula M, Grossman AB, Gruber SB, Barontini M, Persu A, Castellano M, Toledo SP, Maher ER, Mannelli M, Opocher G, Robledo M, Dahia PL.

Spectrum and prevalence of FP/TMEM127 gene mutations in pheochromocytomas and paragangliomas.

JAMA. 2010 Dec 15;304(23):2611-9.

21. Cecchin D, Schiavi F, Fanti S, Favero M, Manara R, Fassina A, Briani B, Allegri V, Sansovini M, Bui F, Paganelli G, Opocher G

Peptide receptor radionuclide therapy in a case of multiple spinal canal and cranial paragangliomas

J Clin Oncol. 2010 Dec 13

20. Opocher G, Schiavi F

Genetics of pheochromocytomas and paragangliomas.

Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2010 Dec;24(6):943-56

19. López-Jiménez E, Gómez-López G, Leandro-García LJ, Muñoz I, Schiavi F, Montero-Conde C, de Cubas AA, Ramires R, Landa I, Leskelä S, Maliszewska A, Inglada-Pérez L, de la Vega L, Rodríguez-Antona C, Letón R, Bernal C, de Campos JM, Diez-Tascón C, Fraga MF, Boullousa C, Pisano DG, Opocher G, Robledo M, Cascón A.

Research resource: Transcriptional profiling reveals different pseudohypoxic signatures in SDHB and VHL-related pheochromocytomas.

Mol Endocrinol. 2010 Dec;24(12):2382-91

18. Schiavi F, Milne RL, Anda E, Blay P, Castellano M, Opocher G, Robledo M, Cascon A.

Are we overestimating the penetrance of mutations in SDHB?

Hum Mutat. 2010 Jun;31(6):761-2

17. Qin Y, Yao L, King EE, Buddavarapu K, Lenci RE, Chocron ES, Lechleiter JD, Sass M, Aronin N, Schiavi F, Boaretto F, Opocher G, Toledo RA, Toledo SP, Stiles C, Aguiar RC, Dahia PL.

Germline mutations in TMEM127 confer susceptibility to pheochromocytoma.

Nat Genet. 2010 Mar;42(3):229-33.

16. Landa I, Ruiz-Llorente S, Montero-Conde C, Inglada-Pérez L, Schiavi F, Leskela S, Pita G, Milne R, Maravall J, Ramos I, Andia V, Rodríguez-Poyo P, Jara-Albarran A, Meoro A, Del Peso C, Arribas L, Iglesias P, Caballero J, Serrano J, Pico A, Pomares F, Gimenez G, Lopez-Mondejar P, Castello R, Merante-Boschin I, Pelizzo MR, Mauricio D, Opocher G, Rodríguez-Antona C, Gonzalez-Neira A, Matias-Guiu X, Santisteban P, Robledo M.

The variant rs1867277 in FOXE1 gene confers thyroid cancer susceptibility through the recruitment of USF1/USF2 transcription factors.

PLoS Genet. 2009 Sep;5(9):e1000637.

- 15.** Opocher G, **Schiavi F**, Cicala MV, Patalano A, Mariniello B, Boaretto F, Zovato S, Pignataro V, Macino B, Negro I, Mantero F.
Genetics of adrenal tumors.
Minerva Endocrinol. 2009 Jun;34(2):107-21. Review.
- 14.** Neumann HP, Erlic Z, Boedeker CC, Rybicki LA, Robledo M, Hermsen M, **Schiavi F**, Falcioni M, Kwok P, Bauters C, Lampe K, Fischer M, Edelman E, Benn DE, Robinson BG, Wiegand S, Rasp G, Stuck BA, Hoffmann MM, Sullivan M, Sevilla MA, Weiss MM, Peczkowska M, Kubaszek A, Pigny P, Ward RL, Learoyd D, Croxson M, Zabolotny D, Yaremchuk S, Draf W, Muresan M, Lorenz RR, Knipping S, Strohm M, Dyckhoff G, Matthias C, Reisch N, Preuss SF, Esser D, Walter MA, Kaftan H, Stover T, Fottner C, Gorgulla H, Malekpour M, Zarandy MM, Schipper J, Brase C, Glien A, Kuhnemund M, Koscielny S, Schwerdtfeger P, Valimaki M, Szyfter W, Finckh U, Zerres K, Cascon A, Opocher G, Ridder GJ, Januszewicz A, Suarez C, Eng C.
Clinical predictors for germline mutations in head and neck paraganglioma patients: cost reduction strategy in genetic diagnostic process as fall-out.
Cancer Res. 2009 Apr 15;69(8):3650-6.
- 13.** Opocher G, Boaretto F, Pignataro V, Demattè S, Cecchini ME, Erlic Z, **Schiavi F**.
The pheochromocytoma and paraganglioma syndrome: Founder effects and the PGL 1 syndrome.
Ann Endocrinol (Paris). 2009 Mar 13.
- 12.** Toniato A, Merante-Boschin I, Opocher G, Pelizzo MR, **Schiavi F**, Ballotta E.
Surgical versus conservative management for subclinical Cushing syndrome in adrenal incidentalomas: a prospective randomized study.
Ann Surg. 2009 Mar;249(3):388-91.
- 11.** Mannelli M, Castellano M, **Schiavi F**, Filetti S, Giacchè M, Mori L, Pignataro V, Bernini G, Giachè V, Bacca A, Biondi B, Corona G, Di Trapani G, Grossrubatscher E, Reimondo G, Arnaldi G, Giacchetti G, Veglio F, Loli P, Colao A, Ambrosio MR, Terzolo M, Letizia C, Ercolino T, Opocher G; the Italian Pheochromocytoma/Paraganglioma Network.
Clinically guided genetic screening in a large cohort of Italian patients with pheochromocytomas and/or functional or non-functional paragangliomas.
J Clin Endocrinol Metab. 2009 Feb 17.
- 10.** Bausch B, Borozdin W, Mautner VF, Hoffmann MM, Boehm D, Robledo M, Cascon A, Harenberg T, **Schiavi F**, Pawlu C, Peczkowska M, Letizia C, Calvieri S, Arnaldi G, Klingenberg-Noftz RD, Reisch N, Fassina A, Brunaud L, Walter MA, Mannelli M, MacGregor G, Palazzo FF, Barontini M, Walz MK, Kremens B, Brabant G, Pfäffle R, Koschker AC, Lohofner F, Mohaupt M, Gimm O, Jarzab B, McWhinney SR, Opocher G, Januszewicz A, Kohlhase J, Eng C, Neumann HP; European-American Pheochromocytoma Registry Study Group.
Germline NF1 mutational spectra and loss-of-heterozygosity analyses in patients with pheochromocytoma and neurofibromatosis type 1.
J Clin Endocrinol Metab. 2007 Jul;92(7):2784-92.
- 9.** Sartorato P, Zulian E, Benedini S, Mariniello B, **Schiavi F**, Bilora F, Pozzan G, Greggio N, Pagnan A, Mantero F, Scaroni C.
Cardiovascular risk factors and ultrasound evaluation of intima-media thickness at common carotids, carotid bulbs, and femoral and abdominal aorta arteries in patients with classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency.
J Clin Endocrinol Metab. 2007 Mar;92(3):1015-8.
- 8.** **Schiavi F**, Savvoukidis T, Trabalzini F, Grego F, Piazza M, Amistà P, Demattè S, Del Piano A, Cecchini ME, Erlic Z, De Lazzari P, Mantero F, Opocher G.
Paraganglioma syndrome: SDHB, SDHC, and SDHD mutations in head and neck paragangliomas.
Ann N Y Acad Sci. 2006 Aug;1073:190-7.
- 7.** Opocher G, **Schiavi F**, Iacobone M, Toniato A, Sattarova S, Erlic Z, Martella M, Mian C, Merante Boschin I, Zambonin L, De Lazzari P, Murgia A, Pelizzo MR, Favia G, Mantero F.
Familial nonsyndromic pheochromocytoma.
Ann N Y Acad Sci. 2006 Aug;1073:149-55.

6. Saner-Amigh K, Mayhew BA, Mantero F, **Schiavi F**, White PC, Rao CV, Rainey WE.
Elevated expression of luteinizing hormone receptor in aldosterone-producing adenomas.
J Clin Endocrinol Metab. 2006 Mar;91(3):1136-42.
5. Zulian E, Sartorato P, **Schiavi F**, Moghetti P, Castello R, Mantero F, Opocher G, Scaroni C.
The M235T polymorphism of the angiotensinogen gene in women with polycystic ovary syndrome.
Fertil Steril. 2005 Nov;84(5):1520-1.
4. **Schiavi F**, Boedeker CC, Bausch B, Peçzkowska M, Gomez CF, Strassburg T, Pawlu C, Buchta M, Salzmann M, Hoffmann MM, Berlis A, Brink I, Cybulla M, Muresan M, Walter MA, Forrer F, Välimäki M, Kawecki A, Szutkowski Z, Schipper J, Walz MK, Pigny P, Bauters C, Willet-Brozick JE, Baysal BE, Januszewicz A, Eng C, Opocher G, Neumann HP; European-American Paraganglioma Study Group.
Predictors and prevalence of paraganglioma syndrome associated with mutations of the SDHC gene.
JAMA. 2005 Oct 26;294(16):2057-63.
3. Opocher G, Conton P, **Schiavi F**, Macino B, Mantero F.
Pheochromocytoma in von Hippel-Lindau disease and neurofibromatosis type 1.
Fam Cancer. 2005;4(1):13-6.
2. Opocher G, **Schiavi F**, Vettori A, Pampinella F, Vitiello L, Calderan A, Vianello B, Murgia A, Martella M, Taccaliti A, Mantero F, Mostacciolo ML.
Fine analysis of the short arm of chromosome 1 in sporadic and familial pheochromocytoma.
Clin Endocrinol (Oxf). 2003 Dec;59(6):707-15.
1. Opocher G, **Schiavi F**, Conton P, Scaroni C, Mantero F.
Clinical and genetic aspects of phaeochromocytoma.
Horm Res. 2003;59 Suppl 1:56-61.

Dati personali 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".

Francesca Schiavi

Padova, 1 Aprile 2019