

CURRICULUM VITAE**INFORMAZIONI
PERSONALI**

Nome e Cognome	Benedetta Toschi
Data di nascita	13/12/1976
Qualifica	Dirigente Medico
Incarico attuale	Direttore SD Genetica Medica, Dipartimento Area Medica e Oncologica AOU Pisana
Numero telefonico dell'ufficio	050993080
Fax dell'ufficio	050992191
E-mail istituzionale	b.toschi@ao-pisa.toscana.it

**TITOLI DI STUDIO E
PROFESSIONALI ED
ESPERIENZE
LAVORATIVE**

Titolo di studio	Laurea in Medicina e Chirurgia – Università degli studi di Pisa
Altri titoli di studio e professionali	Specializzazione in Genetica Medica, indirizzo Medico – Università di Firenze Master di II livello in Genetica Clinica – Università di Firenze
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	- Medico in formazione specialistica: Attività ambulatoriale di consulenza genetica presso la Sezione di Genetica Medica del Dipartimento di Fisiopatologia Clinica dell'Università degli Studi di Firenze e sue sedi distaccate, direttore prof. Maurizio Genuardi. In particolare l'attività è stata svolta nell'ambito dei settori della: • diagnosi prenatale (AOU Careggi, Ospedale di Prato e Ospedale di Pescia); • genetica oncologica (tumori ereditari del colon-retto e della mammella-ovaio, sindrome di Birt-Hogg-Dubè, sindrome di Li-Fraumeni), facomatosi (neurofibromatosi, sclerosi tuberosa, malattia di Von Hippel Lindau) (AOU Careggi). • genetica clinica dell'adulto (AOU Careggi): infertilità di coppia, poliabortività e sindromi ad insorgenza in età adulta; - Medico in formazione specialistica: Analisi molecolare di geni implicati nella predisposizione allo sviluppo dei tumori del colon, in particolare MLH1, MSH2 e MUTYH; estrazione DNA presso AOUCareggi; - Medico in formazione specialistica: Attività ambulatoriale di consulenza genetica pediatrica, in particolare nell'ambito della dismorfologia, neurogenetica, displasie scheletriche, facomatosi. Attività di consulenza genetica multidisciplinare presso Victorian Clinical Genetics Services/Murdoch Childrens, Research Institute, Royal Children's Hospital, Melbourne Victoria, Australia (prof. Ravi Savarirayan) - Incarico libero-professionale a tempo determinato (contratti non

	continuativi) presso AOUP anni 2009-2014. Attività di consulenza genetica, in particolare, nel settore della diagnosi prenatale, infertilità di coppia e della genetica clinica (sindromi ad insorgenza in età pediatrica e in età adulta). Particolare interesse per lo studio delle displasie scheletriche e delle basse stature in genere; attività di counselling multidisciplinare nell'ambito della medicina fetale con particolare attenzione ed approfondimento diagnostico del feto malformato; counselling multidisciplinare nell'ambito delle labio-palatoschisi e sordità congenite. - Incarico libero-professionale a tempo determinato presso Ospedale Lotti Pontedera anni 2010-2014. Attività di consulenza genetica, in particolare, nel settore della diagnosi prenatale, infertilità di coppia e della genetica clinica (sindromi ad insorgenza in età pediatrica e in età adulta). - Incarico a tempo indeterminato presso AOUP da gennaio 2015. Attività di consulenza genetica, in particolare, nel settore della diagnosi prenatale, infertilità di coppia, poliabortività e della genetica clinica (sindromi ad insorgenza in età pediatrica e in età adulta). Particolare interesse per lo studio delle displasie scheletriche e delle basse stature in genere; svolge attività di counselling multidisciplinare nell'ambito della medicina fetale con particolare attenzione ed approfondimento diagnostico del feto malformato; attività di counselling multidisciplinare nell'ambito del percorso labiopalatoschisi; attività di counselling multidisciplinare nell'ambito del percorso aziendale procreazione medicalmente assistita - Rappresentate Regionale SIGU da maggio 2019 a settembre 2022 - Nomina a direttore SD Genetica Medica AOUPisana dal 01/10/2020									
Capacità linguistiche	<table><tr><th>Lingua</th><th>Livello Parlato</th><th>Livello Scritto</th></tr><tr><td>Inglese</td><td>Discreto</td><td>Discreto</td></tr><tr><td>Francese</td><td>Scolastico</td><td>Scolastico</td></tr></table>	Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto	Inglese	Discreto	Discreto	Francese	Scolastico	Scolastico
Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto								
Inglese	Discreto	Discreto								
Francese	Scolastico	Scolastico								
Capacità nell'uso delle Tecnologie	Ottima conoscenza dell'ambiente Microsoft Windows Ottima conoscenza del pacchetto Microsoft Office Ottima conoscenza dei principali programmi di elaborazione dell'immagine Ottima conoscenza della navigazione in Internet e capacità di effettuare ricerche attraverso i più diffusi motori di ricerca disponibili Ottima conoscenza dei software Possum e Oxford Medical Databases (London Dysmorphology Database e London Neurogenetics Database). Ottima conoscenza di siti internet inerenti la disciplina di Genetica Medica. In particolare: NCBI, GENETESTS, ORPHANET...									

Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione utile alla pubblicazione)	Pubblicazioni: 1. Bonetti G, Cozza W, Bernini A, Kaftalli J, Mareso C, Cristofoli F, Medori MC, Colombo L, Martella S, Staurengi G, Salvetti AP, Falsini B, Placidi G, Attanasio M, Pertile G, Bengala M, Bosello F, Petracca A, D'Esposito F, Toschi B, Lanzetta P, Ricci F, Viola F, Marceddu G, Bertelli M. Towards a Long-Read Sequencing Approach for the Molecular Diagnosis of RPGR^{ORF15} Genetic Variants. <i>Int J Mol Sci</i>. 2023 Nov 28;24(23):16881. 2. Baroncelli GI, Sessa MR, Pelosini C, Bertelloni S, Michelucci A, Toschi B, Piaggi P, Peroni D, Comberiati P. Intact FGF23 concentration in healthy infants, children, and adolescents, and diagnostic usefulness in patients with X-linked hypophosphatemic rickets. <i>J Endocrinol Invest</i>. 2023 Nov 22. Online ahead of print. 3. Baroncelli GI, Carlucci G, Freri E, Giuca MR, Guarnieri V, Navarra G, Toschi B, Mora S. The diagnosis of hypophosphatasia in children as a multidisciplinary effort: an expert opinion. <i>J Endocrinol Invest</i> 2023 Sep 26. Online ahead of print. 4. Baroncelli GI, Zampollo E, Manca M, Toschi B, Bertelloni S, Michelucci A, Isola A, Bulleri A, Peroni D, Giuca MR. Pulp chamber features, prevalence of abscesses, disease severity, and PHEX mutation in X-linked hypophosphatemic rickets. <i>J Bone Miner Metab</i> 2021 Mar;39(2):212-223. 5. Gana S, Valetto A, Toschi B, Sardelli I, Cappelli S, Peroni D, Bertini V. Familial Interstitial 6q23.2 Deletion Including Eya4 Associated With Otofaciocervical Syndrome. <i>Front Genet</i> 2019 Jul 18;10:650. 6. Bertini V, Valetto A, Baldinotti F, Azzarà A, Cambi F, Toschi B, Giacomina A, Gatti GL, Gana S, Caligo MA, Bertelloni S. Blepharophimosis, Ptosis, Epicanthus Inversus Syndrome: New Report with a 197-kb Deletion Upstream of <i>FOXL2</i> and Review of the Literature. <i>Mol Syndromol</i> 2019;10(3):147-153. 7. Aretini P, Mazzanti CM, La Ferla M, Franceschi S, Lessi F, De Gregorio V, Nesti C, Valetto A, Bertini V, Toschi B, Battini R, Caligo MA. Next generation sequencing technologies for a successful diagnosis in a cold case of Leigh syndrome. <i>BMC Neurol</i>. 2018 Jul 20;18(1):99. 8. Baroncelli GI, Ferretti E, Pini CM, Toschi B, Consolini R, Bertelloni S. Significant Improvement of Clinical Symptoms, Bone Lesions, and Bone Turnover after Long-Term Zoledronic Acid Treatment in Patients with a Severe Form of Camurati-Engelmann Disease. <i>Mol Syndromol</i>. 2017 Nov;8(6):294-302. 9. Bertini V, Azzarà A, Toschi B, Gana S, Valetto A. 3p26.3 terminal deletions: a challenge for prenatal genetic counseling. <i>Prenat Diagn</i>. 2017 Feb;37(2):197-200. 10. Valetto A, Bertini V, Michelucci A, Toschi B, Dati E, Baroncelli GI, Bertelloni S. Short Stature in Isodicentric Y Chromosome and Three Copies of the SHOX Gene: Clinical Report and Review of Literature. <i>Mol Syndromol</i>. 2016 Apr;7(1):19-25. 11. Laccetta G, Toschi B, Fogli A, Bertini V, Valetto A, Consolini R. Clinical Phenotype of DiGeorge Syndrome with Negative Genetic Tests: A Case of DiGeorge-Like Syndrome? <i>Case Rep Pediatr</i>. 2015. Epub 2015 Dec 17.
--	---

12. Bertelloni S, Baroncelli GI, Massart F, **Toschi B**. Growth in Boys with 45,X/46,XY Mosaicism: Effect of Growth Hormone Treatment on Statural Growth. *Sex Dev*. 2015;9(4):183-9.
13. Bertini V, Cambi F, Bruno R, **Toschi B**, Forli F, Berrettini S, Simi P, Valetto A. 625kb microduplication at Xp22.12 including RPS6KA3 in a child with mild intellectual disability. *J Hum Genet*. 2015 Dec;60(12):777-80. Epub 2015 Sep 10.
14. Bruno R, Valetto A, Bertini V, Cosini C, **Toschi B**, Congregati C, Rossi S, Simi P. A 17q duplication prenatally detected. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2015 Jun;54(3):326-9.
15. Bertini V, Orsini A, Bonuccelli A, Cambi F, Del Pistoia M, Vannozzi I, **Toschi B**, Saggese G, Simi P, Valetto A. 17q12 microduplications: a challenge for clinicians. *Am J Med Genet A*. 2015 Mar;167A(3):674-6.
16. Micale L, Augello B, Maffeo C, Selicorni A, Zucchetti F, Fusco C, De Nittis P, Pellico MT, Mandriani B, Fischetto R, Boccone L, Silengo M, Biamino E, Perria C, Sotgiu S, Serra G, Lapi E, Neri M, Ferlini A, Cavaliere ML, Chiurazzi P, Monica MD, Scarano G, Faravelli F, Ferrari P, Mazzanti L, Pilotta A, Patricelli MG, Bedeschi MF, Benedicenti F, Prontera P, **Toschi B**, Salviati L, Melis D, Di Battista E, Vancini A, Garavelli L, Zelante L, Merla G. Molecular Analysis, Pathogenic Mechanisms, and Readthrough Therapy on a Large Cohort of Kabuki Syndrome Patients. *Hum Mutat*. 2014 Mar 13. [Epub ahead of print].
17. Bertelloni S, Dati E, Baldinotti F, **Toschi B**, Marrocco G, Sessa MR, Michelucci A, Simi P, Baroncelli GI. NR5A1 Gene Mutations: Clinical, Endocrine and Genetic Features in Two Girls with 46,XY Disorder of Sex Development. *Horm Res Paediatr*. 2014 Jan 16. [Epub ahead of print]
18. Maffè A, **Toschi B**, Genuardi M. Birt-Hogg-Dubè syndrome (BHDS). *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*. January 2014. [URL:http://AtlasGeneticsOncology.org/Kprones/BirtHoggDubelD10091.html](http://AtlasGeneticsOncology.org/Kprones/BirtHoggDubelD10091.html)
19. Bertelloni S, Baroncelli GI, Dati E, Ghione S, Baldinotti F, **Toschi B**, Simi P. IGF-I generation test in prepubertal children with Noonan syndrome due to mutations in the PTPN11 gene. *Hormones* 2013, Jan-Mar; 12(1): 86-92.
20. Valetto A, Bertini V, **Toschi B**, Simi P. A 47,XX,+der(21)t(8;21)(q24.2;q21.1) karyotype in a patient with mild intellectual disability, cleft lip, Hashimoto thyroiditis and hirsutism. *Am J Med Genet A*. 2013 Sep;161(9):2389-92.
21. C. Congregati, **B. Toschi**. Le craniosinostosi e le craniofaciostenosi. Aspetti clinici, genetici e molecolari. 2013, pag. 155-163 del volume *Malattie rare, malattie genetiche e distretto oro-cranio-facciale*. Disponibile da http://www.edizioniets.com/pdf/8846737052_Meozzi_ETS_07-2013.pdf.
22. Esposito G, De Falco F, Neri I, Graziano C, **Toschi B**, Auricchio L, Gouveia C, Sousa AB, Salvatore F. Different TGM1 mutation spectra in Italian and Portuguese patients with autosomal recessive ichthyosis: evidence of founder effects in Portugal. *Br J Dermatol*. 2012 Dec 19.
23. Baroncelli GI, **Toschi B**, Bertelloni S. Hypophosphatemic rickets. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes*. 2012 Dec;19(6):460-7.

25. Valetto A, Orsini A, Bertini V, **Toschi B**, Bonuccelli A, Simi F, Sammartino I, Taddeucci G, Simi P, Saggese G. Molecular cytogenetic characterization of an interstitial deletion of chromosome 21 (21q22.13q22.3) in a patient with dysmorphic features, intellectual disability and severe generalized epilepsy. *Eur J Med Genet*. 2012 May;55(5):362-6. Epub 2012 Apr 24.
26. S. Lunardi, F. Forli, A. Michelucci, A. Liumbruno, F. Baldinotti, A. Fogli, V. Bertini, A. Valetto, **B. Toschi**, P. Simi, A. Boldrini, S. Berrettini and P. Ghirri (2012). Genetic Hearing Loss Associated with Craniofacial Abnormalities, Hearing Loss, Sadaf Naz (Ed.), ISBN: 978-953-51-0366-0, InTech, Available from: <http://www.intechopen.com/books/hearing-loss/genetic-hearing-loss-associated-with-craniofacial-abnormalities>.
27. Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Cirillo Silengo M, Reymond A, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagnì A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, Daolio C, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, Garavelli L, Lapi E, Mattina T, Melis D, Patricelli MG, Priolo M, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, Della Monica M, **Toschi B**, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante L, Merla G. Mutation Spectrum of *MLL2* in a cohort of Kabuki syndrome patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2011 Jun 9;6(1):38. [Epub ahead of print];
28. Maffé A, **Toschi B**, Circo G, Giachino D, Giglio S, Rizzo A, Carloni A, Poletti V, Tomasetti S, Ginardi C, Ungari S, Genuardi M. Constitutional *FLCN* mutations in patients with suspected Birt-Hogg-Dubé syndrome ascertained for non-cutaneous manifestations. *Clin Genet*. 2010 Jun 7. [Epub ahead of print];
29. Tricarico R, Bet P, Ciambotti B, Di Gregorio C, Gatteschi B, Gismondi V, **Toschi B**, Tonelli F, Varesco L, Genuardi M. Endometrial cancer and somatic G>T KRAS transversion in patients with constitutional MUTYH biallelic mutations. *Cancer Lett*. 2009 Feb 18;274(2):266-70.
30. **Toschi B**, Genuardi M. Birt-Hogg-Dubé Syndrome (BHD). *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*. 2006;10(3):203-205.
31. **Toschi B**, Genuardi M. MAP (MUTYH-Associated Polyposis). *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*. 2006;10(4):300-301.

Partecipazione a numerosi convegni e seminari come relatrice