

"Analisi molecolare in malattie genetiche rare con particolare riguardo all'Incontinentia pigmenti (IP)" Lo Studio è mirato a sviluppare procedure diagnostiche innovative mediante l'analisi quantitativa del DNA delle mutazioni, del gene NEMO/IKBK, responsabili della malattia.

FUSCO F.; VALENTE V.; FERGOLA D.; PESCATORE A.; LIOI M.B.; URSINI M. V.,
"The incontinentia pigmenti genetic biobank: study design and cohort rare disease worldwide" *Europ J Hum Genet* 27(10): 1509-18, 2019

FUSCO F.; PESCATORE A.; STEFFANN J.; BONNEFONT, J. -P.; DE OLIVEIRA, J.; LIOI M.B.; URSINI, M. V. "Clinical utility gene card: for incontinentia pigmenti" *Europ J Hum Genet* 27(12): 1894-00, 2019

A. PESCATORE, E. SPINOSA, C. CASALE, M.B LIOI, M. V. URSINI, F. FUSCO.
Human Genetic Diseases Linked to the Absence of NEMO: An Obligatory Somatic Mosaic Disorder in Male. *Int J Mol Sci.*;23(3):1179.doi: 10.3390/ijms23031179. 2021