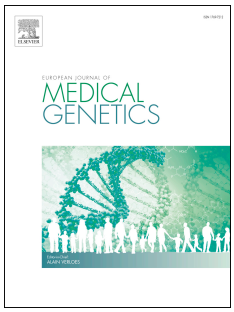
Accepted Manuscript



Mutation spectrum of NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ platform

Francesco Calì, Valeria Chiavetta, Giuseppa Ruggeri, Maria Piccione, Angelo Selicorni, Daniela Palazzo, Maria Bonsignore, Anna Cereda, Maurizio Elia, Pinella Failla, Maria Grazia Figura, Agata Fiumara, Silvia Maitz, Giuseppa Maria Luana Mandarà, Teresa Mattina, Alda Ragalmuto, Corrado Romano, Martino Ruggieri, Roberto Salluzzo, Antonino Saporoso, Carmelo Schepis, Giovanni Sorge, Maria Spanò, Gaetano Tortorella, Valentino Romano

PII: S1769-7212(16)30118-5

DOI: 10.1016/j.ejmg.2016.11.001

Reference: EJMG 3229

To appear in: *European Journal of Medical Genetics*

Received Date: 7 June 2016

Revised Date: 26 October 2016

Accepted Date: 6 November 2016

Please cite this article as: F. Calì, V. Chiavetta, G. Ruggeri, M. Piccione, A. Selicorni, D. Palazzo, M. Bonsignore, A. Cereda, M. Elia, P. Failla, M.G. Figura, A. Fiumara, S. Maitz, G.M. Luana Mandarà, T. Mattina, A. Ragalmuto, C. Romano, M. Ruggieri, R. Salluzzo, A. Saporoso, C. Schepis, G. Sorge, M. Spanò, G. Tortorella, V. Romano, Mutation spectrum of NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ platform, *European Journal of Medical Genetics* (2016), doi: 10.1016/j.ejmg.2016.11.001.

Mutation spectrum of NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ Platform

Francesco Calì[1], Valeria Chiavetta[1], Giuseppa Ruggeri[1], Maria Piccione[2], Angelo Selicorni[3,4], Daniela Palazzo[2], Maria Bonsignore[5], Anna Cereda[6], Maurizio Elia[7], Pinella Failla[7], Maria Grazia Figura[7], Agata Fiumara[8], Silvia Maitz[3], Giuseppa Maria Luana Mandarà[9], Teresa Mattina[8], Alda Ragalmuto[1], Corrado Romano[7], Martino Ruggieri[8], Roberto Salluzzo[1], Antonino Saporoso[5], Carmelo Schepis[7], Giovanni Sorge[8], Maria Spanò[5], Gaetano Tortorella[5] and Valentino Romano[10]

[1]Laboratorio di Genetica Molecolare, UOC Laboratorio di Genetica Medica, Associazione Oasi Maria SS, IRCCS Troina (EN), Italy

[2]Azienda Ospedali Riuniti Villa Sofia Cervello, Università degli Studi di Palermo, Palermo, Italy

[3] UOS Genetica Pediatrica, Fondazione MBBM, AOS Gerardo, Monza, Italy

[4] UOC Pediatria ASST Lariana, Como, Italy

[5]UOC di Neuropsichiatria Infantile, Dipartimento Materno Infantile, Policlinico Universitario "G. Martino" Messina, Italy

[6] UOC Pediatria Ospedale Papa Giovanni XXIII Bergamo, Italy

[7]Dipartimento per il Ritardo Mentale, IRCCS Associazione Oasi Maria SS., Troina (EN), Italy

[8] Azienda Ospedaliero Universitaria, Policlinico "Gaspare Rodolico", Catania, Italy

[9] UO Genetica Medica, Ospedale Maria Paternò Arezzo, Ragusa, Italy

[10] Dipartimento di Fisica e Chimica, Università degli Studi di Palermo, Palermo, Italy

Running title: Targeted-NGS in NF1 Italian Patients