

INFORMAZIONI PERSONALI **Francesca Antonacci**

<https://persone.ict.uniba.it/rubrica/francesca.antonacci/>

[ORCID ID orcid.org/0000-0002-5833-6186](https://orcid.org/0000-0002-5833-6186)

POSIZIONE RICOPERTA Professore Universitario di I Fascia SSD BIO/18 – Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”

TITOLO DI STUDIO Dottorato di ricerca in Genetica ed Evoluzione Molecolare

ISTRUZIONE

7 Marzo 2008 **Titolo di Dottore di Ricerca in Genetica ed Evoluzione Molecolare**

Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”, Bari, Italia

Dipartimento di Genetica e Microbiologia

2004 **Abilitazione all’esercizio della professione di Biologo**

Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”, Bari, Italia

22 Luglio 2004 **Laurea in Scienze Biologiche**

Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”, Bari, Italia

Votazione 110/110 e lode

ESPERIENZA PROFESSIONALE**NAZIONALE**

Da Settembre 2023 **Professore Ordinario (PO)**

a oggi

Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”, Bari, Italia

Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente

Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

Da Febbraio 2020
a Settembre 2023

Professore Associato (PA)

Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”, Bari, Italia

Dipartimento di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente

Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

Da Luglio 2012
a Febbraio 2020

Ricercatore a tempo indeterminato (RU)

Università degli Studi di Bari “Aldo Moro”, Bari, Italia

Dipartimento di Biologia
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

Da Novembre 2004 a Ottobre 2007 **Dottorato di Ricerca in Genetica ed Evoluzione molecolare (XX ciclo)**
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia
Dipartimento di Genetica e Microbiologia
Tutor: Prof.ssa Nicoletta Archidiacono
Titolo della tesi: "Dinamiche evolutive di un neocentromero in *Macaca mulatta*"
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

Da Marzo 2003 a Luglio 2004 **Internato pre-laurea in Citogenetica**
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia
Dipartimento di Genetica e Microbiologia
Tutor: Prof. Mariano Rocchi
Titolo della tesi: "Genesi dei neocentromeri: un suggerimento dalla *Macaca mulatta*"
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

INTERNAZIONALE

Da Novembre 2007 a Novembre 2012 **Postdoctoral fellow**
University of Washington, Seattle WA (USA)
Department of Genome Sciences
Progetto di ricerca: "Variabilità strutturale del genoma di uomo e primati"
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

Da Ottobre 2008 a Settembre 2010 **Tirocinante presso il laboratorio di Clinical Cytogenetics**
University of Washington, Seattle WA (USA)
Division of Medical Genetics in the Department of Medicine
Training program in Clinical Cytogenetics

Da Marzo 2007 a Giugno 2007 **Visiting Scholar nell'ambito del dottorato in Genetica ed Evoluzione Molecolare**
University of Washington, Seattle WA (USA)
Department of Genome Sciences
Tutor: Prof. Evan Eichler
Progetto di ricerca: "Caratterizzazione di varianti d'inversione nelle popolazioni umane"
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

Da Maggio 2006 a Dicembre 2006 **Visiting Scholar nell'ambito del dottorato in Genetica ed Evoluzione Molecolare**
Ghent University Hospital, Ghent (Belgio)
Center for Medical Genetics
Tutor: Prof. Frank Speleman
Progetto di ricerca: "Duplicazioni segmentali: hotspot di instabilità genomica in uomo e primati"
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18

**ATTIVITÀ ACCADEMICA ED
ISTITUZIONALE****COORDINAMENTO DI INIZIATIVE IN CAMPO DIDATTICO E SCIENTIFICO**

Dal 4 Giugno 2021 ad oggi **Coordinatore del Master di II livello**
Master di II livello in Citogenomica Clinica e Laboratorio di Citogenetica
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia
<https://www.mastercitogenomicabari.it>

Dal 29 Maggio 2019 ad oggi **Membro del Comitato Tecnico Scientifico del Master di II livello**
Master di II livello in Citogenomica Clinica e Laboratorio di Citogenetica
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia

Dal 2016 al 2021 **Delegato ERASMUS+**
Dipartimento di Biologia
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia

COMPONENTE DEL COLLEGIO DEI DOCENTI DI DOTTORATO

Dal 2021 ad oggi **Componente del Collegio dei Docenti del Dottorato di Ricerca in
"Bioscienze e Biotecnologie"**
Indirizzo in Genetica, Microbiologia ed Evoluzione Molecolare (XXXVII ciclo, XXXVIII ciclo,
XXXIX ciclo, XL ciclo)
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia

Dal 2013 ad oggi **Componente del Collegio dei Docenti del Dottorato di Ricerca in
"Biodiversità, Agricoltura e Ambiente"**
Indirizzo in Genetica ed evoluzione molecolare e strutturale (XXIX ciclo, XXXI ciclo, XXXII
ciclo, XXXIII ciclo, XXXIV ciclo, XXXV ciclo, XXXVI ciclo)
Settore Scientifico Disciplinare BIO/18
Università degli Studi di Bari "Aldo Moro", Bari, Italia

Dal 2012 al 2015 **Componente del Collegio dei Docenti del Dottorato di Ricerca in "Scienze
Evoluzionistiche ed Ambientali"**

FINANZIAMENTI**IN QUALITÀ DI PRINCIPAL INVESTIGATOR**

2023-2025 **Responsabile Scientifico - Programma PRIN2022 PNRR (Progetti di Ricerca di
Rilevante Interesse Nazionale)**
Progetto: "NEONATE: uNveiling thE genetic causes Of recurreNt implAnTation failurE" (Prot.
P2022ZE75A)
Durata: 2 anni
Importo finanziato: € 248.918

- 2022-2023 **Responsabile Scientifico - Programma Regionale RIPARTI (assegni di Ricerca per riPARTire con le Imprese)**
Progetto: "Infertilità idiopatica: la risposta arriva dalla collaborazione tra impresa e università" (codice fa4e990f)
Durata: 18 mesi
Importo finanziato: € 35.836
- 2022-2023 **Responsabile Scientifico - Programma "Horizon Europe Seeds"**
Progetto: "Studio della variabilità genetica alla base dell'infertilità" (codice identificativo: 502)
Durata: 18 mesi
Importo finanziato: € 50.000
- 2022-2025 **Responsabile Scientifico - Programma PRIN2020 (Progetti di Ricerca di Rilevante Interesse Nazionale)**
Progetto: "DELIVER: Decipher unExpLored genetic Variation in rEproductive failuRe" (Prot. P2022ZE75A)
Durata: 3 anni
Importo finanziato: € 695.000
- 2018 **Vincitrice del Finanziamento delle attività base di ricerca (FFABR) come Professore Associato in Genetica (BIO/18)**
Avviso pubblico di ANVUR n. 20/2017 del 15-06-2017
Importo finanziato: € 3.000
- 2017-2020 **Responsabile Scientifico – Finanziamento di Ateneo (contributo del Consiglio di Amministrazione per PRIN2015 con valutazione eccellente ma non ammessi a finanziamento)**
Progetto: "Structural variation of the human genome and its role in reproductive failure"
Durata: 3 anni
Importo finanziato: € 17.500
- 2016-2018 **Responsabile Scientifico – Fondazione Cassa di risparmio di Puglia – Bando ricercatori 2015**
Progetto: "Varianti d'inversione nei genomi di uomo e primati"
Durata: 2 anni
Importo finanziato: € 25.000
- 2015-2016 **Responsabile Scientifico – Finanziamento di Ateneo "Contributo ordinario di supporto alla ricerca 2015/2016"**
Importo finanziato: € 1.331
- 2006 **EMBO Short term fellowship**
Vincitrice della borsa di studio EMBO Short-term per il progetto "Segmental duplications: hot spots of evolutionary and contemporary change" (ASTF 356-2006)
Importo finanziato: € 8.370

**CONSEGUIMENTO DI PREMI E
RICONOSCIMENTI PER
ATTIVITÀ DI RICERCA**

- 2018 **Vincitrice del Finanziamento delle Attività Base di Ricerca (FFABR)**
- 2012 **ISSNAF (Italian Scientists and Scholars of North America Foundation) YOUNG INVESTIGATOR AWARD 2012 – FINALIST**
Finalista del premio ISSNAF per giovani ricercatori (<https://www.issnaf.org/>)
- 2011 **Vincitrice di una Tenure Track Assistant Professor position**
Center for Radiological Research, Columbia University, New York, NY (USA)
- 2006 **EMBO Short term fellowship award**
Vincitrice della borsa di studio EMBO Short-term per il progetto “Segmental duplication: hot spots of evolutionary and contemporary change” (ASTF 356-2006)

**INVITED SPEAKER A
SEMINARI, CONGRESSI E
CONVEGNI NAZIONALI E
INTERNAZIONALI**

-
- 14/09/2023 - 16/09/2023 **Joint meeting AGI-SIMAG, Cortona (Italia)**
Lecture dal titolo: "New approaches and technologies to study chromosome evolution "
- 14/09/2021 **Webinar, CNR Institute of Genetics and Biophysics (IGB)**
Presentazione orale dal titolo: "Inversion variants in human and primate genomes"
- 11/11/2020 - 13/11/2020 **XXIII Congresso Nazionale SIGU, Virtual edition**
Presentazione orale dal titolo: “Evolutionary genomic inversions and recurrent rearrangements associated with disease”
- 26/09/2019 - 28/09/2019 **Joint meeting AGI-SIMAG, Cortona (Italia)**
Presentazione orale dal titolo: “Structural plasticity of the human genome in disease and evolution”
- 06/07/2019 - 09/07/2019 **12th European Cytogenomics Conference, Salzburg (Austria)**
Presentazione orale dal titolo: “Inversion Variants in the Human Genome”
- 04/07/2015 - 07/07/2015 **10th European Cytogenetics Conference, Strasbourg (Francia)**
Presentazione orale dal titolo: “SDs, CNVs and complex regions of the human genome”
- 12/04/2013 - 13/04/2013 **8th International Meeting on CNVs and Genes in Intellectual Disability and Autism, Troina (Italia)**
Presentazione orale dal titolo: “Inversion polymorphisms and disease predisposition”

ATTIVITÀ DI EDITORIA E DI VALUTAZIONE SCIENTIFICA**Revisore di riviste scientifiche internazionali**

Nature Communications, Genome Research, PLOS Genetics, European Journal of Human Genetics, Case Reports in Genetics

Revisore di tesi di dottorato

2023 Dottorato di ricerca in GENETICA E BIOLOGIA MOLECOLARE

Università degli Studi di Roma "La Sapienza"

Candidato: Dott. Francesco Ravasani

2022 Dottorato di ricerca in Biologia molecolare cellulare ed ambientale (XXXIII ciclo)

Università degli Studi Roma Tre, Roma (Italia)

Candidati: Dott. Gabriele Lori, Dott.ssa Jessica Marinaccio

2022 **Membro dell'albo internazionale di esperti scientifici di Master Completion Projects**

Master's Degree in Bioinformatics for Health Sciences, Postgraduate Program in Biomedicine at Pompeu Fabra University, Barcellona (Spain) – a.a 2021-2022

Candidata: Maria Díaz Ros

2021 **Revisore nell'ambito della valutazione universitaria VQR 2015-2019**

2019 **Guest Editor della rivista scientifica internazionale Genes**

Special Issue "A Tale of Genes and Genomes"

2019 **Revisore per progetti del Travel grant Germaine de Staël in "Biology, medicine, health"**

Programma franco-svizzero di supporto alla mobilità 2019

2016 **Revisore per le valutazioni scientifiche di progetti di ricerca del Research Foundation - Flanders (FWO)**

Expert Panel di "Genetics, Functional Genome Research, Bio-informatics Science, Developmental Biology"

2016 **Revisore nell'ambito della valutazione universitaria VQR 2011-2014**

Dal 2015 ad oggi **Componente del panel di revisori REPRISE (albo degli esperti scientifici istituito presso il MIUR) per la sezione di ricerca di base**

COORDINAMENTO DI INIZIATIVE INTERNAZIONALI IN CAMPO DIDATTICO E SCIENTIFICO

2022 **Host Supervisor della Dott.ssa Martina Macino, vincitrice dell'EMBO Scientific Exchange Grants**

Home institute: Berlin Institute for Medical Systems Biology (BIMSB), Berlino

**APPARTENENZA A SOCIETÀ
SCIENTIFICHE**

Dal 2016 ad oggi

AGI – Associazione Genetica Italiana**PRODUZIONE SCIENTIFICA E
INDICATORI BIBLIOMETRICI****47 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali**

Indice di Hirsch/H-index (fonte Scopus): 29

Numero totale di citazioni (fonte Scopus): 5547

PERIODI DI CONGEDO

Dal 30/04/2016 al 30/09/2016

Dal 29/03/2014 al 29/08/2014

Elenco completo delle pubblicazioni

47. Makova KD, Pickett BD, Harris RS, Hartley GA, Cechova M, Pal K, Nurk S, Yoo D, Li Q, Hebbar P, McGrath BC, **Antonacci F**, Aubel M, Biddanda A, Borchers M, Bornberg-Bauer E, Bouffard GG, Brooks SY, Carbone L, Carrel L, Carroll A, Chang PC, Chin CS, Cook DE, Craig SJC, de Gennaro L, Diekhans M, Dutra A, Garcia GH, Grady PGS, Green RE, Haddad D, Hallast P, Harvey WT, Hickey G, Hillis DA, Hoyt SJ, Jeong H, Kamali K, Pond SLK, LaPolice TM, Lee C, Lewis AP, Loh YE, Masterson P, McGarvey KM, McCoy RC, Medvedev P, Miga KH, Munson KM, Pak E, Paten B, Pinto BJ, Potapova T, Rhie A, Rocha JL, Ryabov F, Ryder OA, Sacco S, Shafin K, Shepelev VA, Slon V, Solar SJ, Storer JM, Sudmant PH, Sweetalana, Sweeten A, Tassia MG, Thibaud-Nissen F, Ventura M, Wilson MA, Young AC, Zeng H, Zhang X, Szpiech ZA, Huber CD, Gerton JL, Yi SV, Schatz MC, Alexandrov IA, Koren S, O'Neill RJ, Eichler EE, Phillippy AM.
The complete sequence and comparative analysis of ape sex chromosomes.
Nature. 2024 Jun;630(8016):401-411. doi: 10.1038/s41586-024-07473-2. Epub 2024 May 29. PMID: 38811727; PMCID: PMC11168930.
46. Riviello FN, Daponte A, Ponzi E, Ficarella R, Orsini P, Bucci R, Ventura M, **Antonacci F**, Catacchio CR, Gentile M.
A Rare Case of Concurrent 2q34q36 Duplication and 2q37 Deletion in a Neonate with Syndromic Features.
Genes 2023, 14, 2194. doi.org/10.3390/genes14122194.
45. Paparella A, L'Abbate A, Palmisano D, Chirico G, Porubsky D, Catacchio CR, Ventura M, Eichler EE, Maggiolini FAM, **Antonacci F**
Structural Variation Evolution at the 15q11-q13 Disease-Associated Locus
Int J Mol Sci. 2023 Oct 31;24(21):15818. doi: 10.3390/ijms242115818.
44. Mercuri L, Palmisano D, L'Abbate A, D'Addabbo P, Montinaro F, Catacchio CR, Hasenfeld P, Ventura M, Korbel JO, Sanders AD, Maggiolini FAM, **Antonacci F**
A high-resolution map of small-scale inversions in the gibbon genome.
Genome Res. 2022 Oct;32(10):1941-1951. doi:10.1101/gr.276960.122. Epub 2022 Sep 30.
43. Porubsky D, Höps W, Ashraf H, Hsieh P, Rodriguez-Martin B, Yilmaz F, Ebler J, Hallast P, Maria Maggiolini FA, Harvey WT, Henning B, Audano PA, Gordon DS, Ebert P, Hasenfeld P, Benito E, Zhu Q; Human Genome Structural Variation Consortium (HGSVC), Lee C, **Antonacci F**, Steinrücken M, Beck CR, Sanders AD, Marschall T, Eichler EE, Korbel JO.
Recurrent inversion polymorphisms in humans associate with genetic instability and genomic disorders.
Cell. 2022 May 26;185(11):1986-2005.e26. doi: 10.1016/j.cell.2022.04.017. Epub 2022 May 6.
42. Mao Y, Catacchio CR, Hillier LW, Porubsky D, Li R, Sulovari A, Fernandes JD, Montinaro F, Gordon DS, Storer JM, Haukness M, Fiddes IT, Murali SC, Dishuck PC, Hsieh P, Harvey WT, Audano PA, Mercuri L, Piccolo I, **Antonacci F**, Munson KM, Lewis AP, Baker C, Underwood JG, Hoekzema K, Huang TH, Sorensen M, Walker JA, Hoffman J, Thibaud-Nissen F, Salama SR, Pang AWC, Lee J, Hastie AR, Paten B, Batzer MA, Diekhans M, Ventura M, Eichler EE.
A high-quality bonobo genome refines the analysis of hominid evolution.
Nature. 2021 Jun;594(7861):77-81. doi: 10.1038/s41586-021-03519-x. Epub 2021 May 5.
41. Cellamare A, Coccaro N, Nuzzi MC, Casieri P, Tampoia M, Maggiolini FAM, Gentile M, Ficarella R, Ponzi E, Conserva MR, Cardarelli L, Panarese A, **Antonacci F***, Gesario A*.

Cytogenetic and Array-CGH Characterization of a Simple Case of Reciprocal t(3;10) Translocation Reveals a Hidden Deletion at 5q12.

* **Corresponding authors contributed equally to this work.**

Genes (Basel). 2021 Jun 7;12(6):877. doi: 10.3390/genes12060877.

40. Ventura M, **Antonacci F**.
Special Issue: A Tale of Genes and Genomes.
Genes (Basel). 2021 May 19;12(5):774. doi: 10.3390/genes12050774.
39. Warren WC, Harris RA, Haukness M, Fiddes IT, Murali SC, Fernandes J, Dishuck PC, Storer JM, Raveendran M, Hillier LW, Porubsky D, Mao Y, Gordon D, Vollger MR, Lewis AP, Munson KM, DeVogelaere E, Armstrong J, Diekhans M, Walker JA, Tomlinson C, Graves-Lindsay TA, Kremitzki M, Salama SR, Audano PA, Escalona M, Maurer NW, **Antonacci F**, Mercuri L, Maggiolini FAM, Catacchio CR, Underwood JG, O'Connor DH, Sanders AD, Korbelt JO, Ferguson B, Kubisch HM, Picker L, Kalin NH, Rosene D, Levine J, Abbott DH, Gray SB, Sanchez MM, Kovacs-Balint ZA, Kemnitz JW, Thomasy SM, Roberts JA, Kinnally EL, Capitano JP, Skene JHP, Platt M, Cole SA, Green RE, Ventura M, Wiseman RW, Paten B, Batzer MA, Rogers J, Eichler EE.
Sequence diversity analyses of an improved rhesus macaque genome enhance its biomedical utility.
Science. 2020 Dec 18;370(6523):eabc6617. doi: 10.1126/science.abc6617.
38. Maggiolini FAM, Sanders AD, Shew CJ, Sulovari A, Mao Y, Puig M, Catacchio CR, Dellino M, Palmisano D, Mercuri L, Bitonto M, Porubský D, Cáceres M, Eichler EE, Ventura M, Dennis MY, Korbelt JO, **Antonacci F**
Single-cell strand sequencing of a macaque genome reveals multiple nested inversions and breakpoint reuse during primate evolution
Genome Res. 2020 Nov;30(11):1680-1693. doi: 10.1101/gr.265322.120. Epub 2020 Oct 22.
37. Porubsky D, Sanders AD, Höps W, Hsieh P, Sulovari A, Li R, Mercuri L, Sorensen M, Murali SC, Gordon D, Cantsilieris S, Pollen AA, Ventura M, **Antonacci F**, Marschall T, Korbelt JO, Eichler EE.
Recurrent inversion toggling and great ape genome evolution.
Nat Genet. 2020 Aug;52(8):849-858. doi: 10.1038/s41588-020-0646-x. Epub 2020 Jun 15.
36. Maggiolini FAM, Mercuri L, **Antonacci F**, Anaclerio F, Calabrese FM, Lorusso N, L'Abbate A, Sorensen M, Giannuzzi G, Eichler EE, Catacchio CR, Ventura M.
Evolutionary Dynamics of the POTE Gene Family in Human and Nonhuman Primates.
Genes (Basel). 2020 Feb 18;11(2):213. doi: 10.3390/genes11020213.
35. Hsieh P, Vollger MR, Dang V, Porubsky D, Baker C, Cantsilieris S, Hoekzema K, Lewis AP, Munson KM, Sorensen M, Kronenberg ZN, Murali S, Nelson BJ, Chiatante G, Maggiolini FAM, Blanché H, Underwood JG, **Antonacci F**, Deleuze JF, Eichler EE.
Adaptive archaic introgression of copy number variants and the discovery of previously unknown human genes.
Science. 2019 Oct 18;366(6463):eaax2083. doi: 10.1126/science.aax2083.
34. Maggiolini FAM, Cantsilieris S, D'Addabbo P, Manganelli M, Coe BP, Dumont BL, Sanders AD, Pang AWC, Vollger MR, Palumbo O, Palumbo P, Accadia M, Carella M, Eichler EE, **Antonacci F**.
Genomic inversions and GOLGA core duplicons underlie disease instability at the 15q25 locus.
PLoS Genet. 2019 Mar 27;15(3):e1008075. doi: 10.1371/journal.pgen.1008075.

33. Catacchio CR*, Maggiolini FAM*, D'Addabbo P, Bitonto M, Capozzi O, Lepore Signorile M, Miroballo M, Archidiacono N, Eichler EE, Ventura M, **Antonacci F**.
* These authors contributed equally to this work.
Inversion variants in human and primate genomes.
Genome Res. 2018 Jun;28(6):910-920. doi: 10.1101/gr.234831.118.
32. Dennis MY, Harshman L, Nelson BJ, Penn O, Cantsilieris S, Huddleston J, **Antonacci F**, Penewit K, Denman L, Raja A, Baker C, Mark K, Malig M, Janke N, Espinoza C, Stessman HAF, Nuttle X, Hoekzema K, Lindsay-Graves TA, Wilson RK, Eichler EE.
The evolution and population diversity of human-specific segmental duplications.
Nat Ecol Evol. 2017;1. pii: 0069. doi: 10.1038/s41559-016-0069. Epub 2017 Feb 17.
31. Dougherty ML, Nuttle X, Penn O, Nelson BJ, Huddleston J, Baker C, Harshman L, Duyzend MH, Ventura M, **Antonacci F**, Sandstrom R, Dennis MY, Eichler EE.
The birth of a human-specific neural gene by incomplete duplication and gene fusion.
Genome Biol. 2017 Mar 9;18(1):49. doi: 10.1186/s13059-017-1163-9.
30. Eslami Rasekh M, Chiatante G, Miroballo M, Tang J, Ventura M, Amemiya CT, Eichler EE, **Antonacci F***, Alkan C*.
* **Corresponding authors contributed equally to this work.**
Discovery of large genomic inversions using long range information.
BMC Genomics. 2017 Jan 10;18(1):65. doi: 10.1186/s12864-016-3444-1.
29. Nuttle X, Giannuzzi G, Duyzend MH, Schraiber JG, Narvaiza I, Sudmant PH, Penn O, Chiatante G, Malig M, Huddleston J, Benner C, Camponeschi F, Ciofi-Baffoni S, Stessman HA, Marchetto MC, Denman L, Harshman L, Baker C, Raja A, Penewit K, Janke N, Tang WJ, Ventura M, Banci L, **Antonacci F**, Akey JM, Amemiya CT, Gage FH, Reymond A, Eichler EE.
Emergence of a Homo sapiens-specific gene family and chromosome 16p11.2 CNV susceptibility.
Nature. 2016 Aug 11;536(7615):205-9. DOI: 10.1038/nature19075
28. Chaisson MJP, Huddleston J, Dennis MY, Sudmant PH, Malig M, Hormozdiari F, **Antonacci F**, Surti U, Sandstrom R, Boitano M, Landolin JM, Stamatoyannopoulos JA, Hunkapiller MW, Korlach J, Eichler EE.
Resolving the complexity of the human genome using single-molecule sequencing.
Nature. 2015 Jan 29;517(7536):608-11. doi: 10.1038/nature13907.
27. **Antonacci F**, Dennis MY, Huddleston J, Sudmant PH, Steinberg KM, Rosenfeld JA, Miroballo M, Graves TA, Vives L, Malig M, Denman L, Raja A, Stuart A, Tang J, Munson B, Shaffer LG, Amemiya CT, Wilson RK, Eichler EE.
Palindromic GOLGA8 core duplicons promote chromosome 15q13.3 microdeletion and evolutionary instability.
Nat Genet. 2014 Dec;46(12):1293-302. doi: 10.1038/ng.3120.
26. Huddleston J, Ranade S, Malig M, **Antonacci F**, Chaisson M, Hon L, Sudmant PH, Graves TA, Alkan C, Dennis MY, Wilson RK, Turner SW, Korlach J, Eichler EE.
Reconstructing complex regions of genomes using long-read sequencing technology.
Genome Res. 2014 Apr;24(4):688-96. doi: 10.1101/gr.168450.113.
25. Giannuzzi G, Paziienza M, Huddleston J, **Antonacci F**, Malig M, Vives L, Eichler EE, Ventura M.
Hominoid fission of chromosome 14/15 and the role of segmental duplications.
Genome Res. 2013 Nov;23(11):1763-73. doi: 10.1101/gr.156240.113.
24. Nuttle X, Huddleston J, O'Roak BJ, **Antonacci F**, Fichera M, Romano C, Shendure J, Eichler EE.

Rapid and accurate large-scale genotyping of duplicated genes and discovery of interlocus gene conversions.

Nat Methods. 2013 Sep;10(9):903-9. doi: 10.1038/nmeth.2572.

23. Sudmant PH, Huddleston J, Catacchio CR, Malig M, Hillier LW, Baker C, Mohajeri K, Kondova I, Bontrop RE, Persengiev S, **Antonacci F**, Ventura M, Prado-Martinez J; Great Ape Genome Project, Marques-Bonet T, Eichler EE.
Evolution and diversity of copy number variation in the great ape lineage.
Genome Res. 2013 Sep;23(9):1373-82. doi: 10.1101/gr.158543.113.
22. Steinberg KM*, **Antonacci F***, Sudmant P, Kidd JM, Campbell CD, Vives L, Malig M, Scheinfeldt L, Beggs W, Ibrahim M, Lema G, Nyambo TB, Omar SA, Bodo JM, Froment A, Donnelly MP, Kidd KK, Tishkoff SA, Eichler EE.
*** These authors contributed equally to this work.**
Structural diversity and African origin of the 17q21.31 inversion polymorphism.
Nat Genet. 2012 Jul 1;44(8):872-80. doi: 10.1038/ng.2335.
21. Fieuw A, Kumps C, Schramm A, Pattyn F, Menten B, **Antonacci F**, Sudmant P, Schulte JH, Roy NV, Vergult S, Buckley PG, Paepe AD, Noguera R, Versteeg R, Stallings R, Eggert A, Vandesompele J, Preter KD, Speleman F.
Identification of a novel recurrent 1q42.2-1qter deletion in high risk MYCN single copy 11q deleted neuroblastomas.
Int J Cancer. 2012 Jun 1;130(11):2599-606. doi: 10.1002/ijc.26317.
20. Dennis MY, Nuttle X, Sudmant PH, **Antonacci F**, Graves TA, Nefedov M, Rosenfeld JA, Sajjadian S, Malig M, Kotkiewicz H, Curry CJ, Shafer S, Shaffer LG, de Jong PJ, Wilson RK, Eichler EE
Evolution of human-specific neural SRGAP2 genes by incomplete segmental duplication.
Cell. 2012 May 11;149(4):912-22. doi: 10.1016/j.cell.2012.03.033.
19. Chen YZ, Matsushita M, Robertson P, Rieder M, Girirajan S, **Antonacci F**, Lipe H, Eichler EE, Nickerson D, Bird T, Raskind W.
Autosomal Dominant Familial Dyskinesia and Facial Myokymia: Single Exome Sequencing Identifies a Mutation in Adenylate Cyclase 5.
Arch Neurol. 2012 May;69(5):630-5. doi: 10.1001/archneurol.2012.54.
18. Hurle B, Marques-Bonet T, **Antonacci F**, Hughes I, Ryan JF; NISC Comparative Sequencing Program, Eichler EE, Ornitz DM, Green ED.
Lineage-specific evolution of the vertebrate Otopetrin gene family revealed by comparative genomic analyses.
BMC Evol Biol. 2011 Jan 24;11:23. doi: 10.1186/1471-2148-11-23.
17. Alkan C, Cardone MF, Catacchio CR, **Antonacci F**, O'Brien SJ, Ryder OA, Purgato S, Zoli M, Della Valle G, Eichler EE, Ventura M.
Genome-wide characterization of centromeric satellites from multiple mammalian genomes.
Genome Res. 2011 Jan;21(1):137-45. doi: 10.1101/gr.111278.110.
16. Sudmant PH*, Kitzman JO*, **Antonacci F**, Alkan C, Malig M, Tsalenko A, Sampas N, Bruhn L, Shendure J; 1000 Genomes Project, Eichler EE.
*** These authors contributed equally to this work.**
Diversity of human copy number variation and multicopy genes.
Science. 2010 Oct 29;330(6004):641-6. doi:10.1126/science.1197005.
15. Mefford HC, Shafer N, **Antonacci F**, Tsai JM, Park SS, Hing AV, Rieder MJ, Smyth MD, Speltz ML, Eichler EE, Cunningham ML.

Copy number variation analysis in single-suture craniosynostosis: multiple rare variants including RUNX2 duplication in two cousins with metopic craniosynostosis.

Am J Med Genet A. 2010 Sep;152A(9):2203-10. doi: 10.1002/ajmg.a.33557.

14. **Antonacci F**, Kidd JM, Marques-Bonet T, Teague B, Ventura M, Girirajan S, Alkan C, Campbell CD, Vives L, Malig M, Rosenfeld JA, Ballif BC, Shaffer LG, Graves TA, Wilson RK, Schwartz DC, Eichler EE.
A large and complex structural polymorphism at 16p12.1 underlies microdeletion disease risk.
Nat Genet. 2010 Sep;42(9):745-50. doi: 10.1038/ng.643.
13. Kidd JM, Sampas N, **Antonacci F**, Graves T, Fulton R, Hayden HS, Alkan C, Malig M, Ventura M, Giannuzzi G, Kallicki J, Anderson P, Tsalenko A, Yamada NA, Tsang P, Kaul R, Wilson RK, Bruhn L, Eichler EE.
Characterization of missing human genome sequences and copy-number polymorphic insertions.
Nat Methods. 2010 May;7(5):365-71. doi: 10.1038/nmeth.2572.
12. Girirajan S*, Rosenfeld JA*, Cooper GM, **Antonacci F**, Siswara P, Itsara A, Vives L, Walsh T, McCarthy SE, Baker C, Mefford HC, Kidd JM, Browning SR, Browning BL, Dickel DE, Levy DL, Ballif BC, Platky K, Farber DM, Gowans GC, Wetherbee JJ, Asamoah A, Weaver DD, Mark PR, Dickerson J, Garg BP, Ellingwood SA, Smith R, Banks VC, Smith W, McDonald MT, Hoo JJ, French BN, Hudson C, Johnson JP, Ozmore JR, Moeschler JB, Surti U, Escobar LF, El-Khechen D, Gorski JL, Kussmann J, Salbert B, Lacassie Y, Biser A, McDonald-McGinn DM, Zackai EH, Deardorff MA, Shaikh TH, Haan E, Friend KL, Fichera M, Romano C, Gécz J, DeLisi LE, Sebat J, King MC, Shaffer LG, Eichler EE.
A recurrent 16p12.1 microdeletion supports a two-hit model for severe developmental delay.
Nat Genet. 2010 Mar;42(3):203-9. doi: 10.1038/ng.534.
11. Alkan C, Kidd JM, Marques-Bonet T, Aksay G, **Antonacci F**, Hormozdiari F, Kitzman JO, Baker C, Malig M, Mutlu O, Sahinalp SC, Gibbs RA, Eichler EE.
Personalized copy number and segmental duplication maps using next-generation sequencing.
Nat Genet. 2009 Oct;41(10):1061-7. doi: 10.1038/ng.437.
10. Cellamare A*, Catacchio CR*, Alkan C, Giannuzzi G, **Antonacci F**, Cardone MF, Della Valle G, Malig M, Rocchi M, Eichler EE, Ventura M.
New insights into centromere organization and evolution from the white-cheeked gibbon and marmoset.
Mol Biol Evol. 2009 Aug;26(8):1889-900. doi: 10.1093/molbev/msp101.
9. **Antonacci F**, Kidd JM, Marques-Bonet T, Ventura M, Siswara P, Jiang Z, Eichler EE.
Characterization of six human disease-associated inversion polymorphisms.
Hum Mol Genet. 2009 Jul 15;18(14):2555-66. doi: 10.1093/hmg/ddp187.
8. Smith JJ, **Antonacci F**, Eichler EE, Amemiya CT.
Programmed loss of millions of base pairs from a vertebrate genome.
Proc Natl Acad Sci U S A. 2009 Jul 7;106(27):11212-7. doi: 10.1073/pnas.0902358106.
7. Bekpen C, Marques-Bonet T, Alkan C, **Antonacci F**, Leogrande MB, Ventura M, Kidd JM, Siswara P, Howard JC, Eichler EE.
Death and resurrection of the human IRGM gene.
PLoS Genet. 2009 Mar;5(3):e1000403. doi: 10.1371/journal.pgen.1000403.
6. Buysse K*, **Antonacci F***, Callewaert B, Loeys B, Fränkel U, Siu V, Mortier G, Speleman F, Menten B.

*** These authors contributed equally to this work.**

Unusual 8p inverted duplication deletion with telomere capture from 8q.

Eur J Med Genet. 2009 Jan-Feb;52(1):31-6. doi: 10.1016/j.ejmg.2008.10.007.

5. Buysse K, Crepel A, Menten B, Pattyn F, **Antonacci F**, Veltman JA, Larsen LA, Tümer Z, de Klein A, van de Laar I, Devriendt K, Mortier G, Speleman F.
Mapping of 5q35 chromosomal rearrangements within a genomically unstable region.
J Med Genet. 2008 Oct;45(10):672-8. doi: 10.1136/jmg.2008.058883.
4. Zody MC*, Jiang Z*, Fung HC, **Antonacci F**, Hillier LW, Cardone MF, Graves TA, Kidd JM, Cheng Z, Abouelleil A, Chen L, Wallis J, Glasscock J, Wilson RK, Reily AD, Duckworth J, Ventura M, Hardy J, Warren WC, Eichler EE.
* These authors contributed equally to this work.
Evolutionary toggling of the MAPT 17q21.31 inversion region.
Nat Genet. 2008 Sep;40(9):1076-83. doi: 10.1038/ng.193.
3. Kidd JM, Cooper GM, Donahue WF, Hayden HS, Samps N, Graves T, Hansen N, Teague B, Alkan C, **Antonacci F**, Haugen E, Zerr T, Yamada NA, Tsang P, Newman TL, Tüzün E, Cheng Z, Ebling HM, Tusneem N, David R, Gillett W, Phelps KA, Weaver M, Saranga D, Brand A, Tao W, Gustafson E, McKernan K, Chen L, Malig M, Smith JD, Korn JM, McCarroll SA, Altshuler DA, Peiffer DA, Dorschner M, Stamatoyannopoulos J, Schwartz D, Nickerson DA, Mullikin JC, Wilson RK, Bruhn L, Olson MV, Kaul R, Smith DR, Eichler EE.
Mapping and sequencing of structural variation from eight human genomes.
Nature. 2008 May 1;453(7191):56-64. doi: 10.1038/nature06862.
2. Vandesompele J, Michels E, De Preter K, Menten B, Schramm A, Eggert A, Ambros PF, Combaret V, Francotte N, **Antonacci F**, De Paepe A, Laureys G, Speleman F, Van Roy N.
Identification of 2 putative critical segments of 17q gain in neuroblastoma through integrative genomics.
Int J Cancer. 2008 Mar 1;122(5):1177-82. doi: 10.1002/ijc.26317.
1. Ventura M*, **Antonacci F***, Cardone MF, Stanyon R, D'Addabbo P, Cellamare A, Sprague LJ, Eichler EE, Archidiacono N, Rocchi M.
* **These authors contributed equally to this work.**
Evolutionary formation of new centromeres in macaque.
Science. 2007 Apr 13;316(5822):243-6. doi: 10.1126/science.1197005.