

## CORSO ONLINE DI FORMAZIONE A DISTANZA

<https://effetti.education/>

“MALATTIE RARE 3/2025”

Data inizio: **15/01/2026** – Data fine: **14/01/2027**

### Coordinatore Scientifico

**Bruno Bembi**, Medico Pediatra e Genetista, Trieste

Professione	Discipline
Assistente sanitario	Assistente sanitario
Biologo	Biologo
Dietista	Dietista
Farmacista	Farmacista pubblico del SSN; farmacista territoriale;
Fisioterapista	Fisioterapista
Infermiere	Infermiere
Infermiere pediatrico	Infermiere pediatrico
Logopedista	Logopedista
Medico chirurgo	Tutte le discipline
Odontoiatra	Odontoiatra
Ostetrica/o	Ostetrica/o
Psicologo	Psicologia; psicoterapia;
Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare	Tecnico della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare
Tecnico della riabilitazione psichiatrica	Tecnico della riabilitazione psichiatrica
Tecnico di neurofisiopatologia	Tecnico di neurofisiopatologia
Tecnico ortopedico	Tecnico ortopedico
Tecnico sanitario di radiologia medica	Tecnico sanitario di radiologia medica
Tecnico sanitario laboratorio biomedico	Tecnico sanitario laboratorio biomedico
Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva	Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva

### Crediti formativi assegnati: 3

#### effetti srl

via G.B. Giorgini 16  
20151 Milano, I  
tel: +39 02 3343281  
effetti@effetti.it  
effetti@pec.effetti.it  
www.effetti.it  
www.makevent.it  
p. IVA: 10756900154  
cuu: USAL8PV  
cap. soc.: € 100.000,00 i.v.

società conforme  
al D.Lgs. 231/2001

### Razionale scientifico

Perché una FAD dedicata alle malattie rare?

Perché crediamo nel ruolo e nell'importanza della divulgazione e riteniamo che sia giunto il momento di coinvolgere la classe medica in un progetto in grado di raggiungere il più vasto target possibile per trasferire informazioni, concetti, approfondimenti e riflessioni, che altrimenti rimarrebbero patrimonio esclusivo di aree culturali specialistiche.

Per non correre il rischio di perdere il rapporto con chi “specialista” non è, abbiamo eletto come nostro obiettivo i medici e pediatri di famiglia, gli internisti e gli specialisti operanti nelle strutture del sistema sanitario nazionale ma lontani dal mondo delle malattie rare. Un approccio divulgativo ma scientificamente “alto” può essere d’aiuto ad espandere e condividere elementi di cultura che possono essere d’aiuto nella pratica professionale. Ecco allora il tentativo di aprirsi ad argomenti e linguaggi spesso criptici e dare una traccia per riconoscere possibili fenotipi di malattia, in malati a volte lungamente seguiti e mai diagnosticati, o per sapere dove e a chi rivolgersi per uno specifico esame, per una diagnosi o semplicemente per fornire assistenza. Troveremo nelle diverse sezioni della FAD l’approfondimento della review, la descrizione del caso clinico, la descrizione delle nuove terapie, la discussione etica, l’approccio tecnologico.

### **Struttura didattica del Corso FAD e Moduli formativi**

Sulla base del razionale scientifico, il Corso FAD si sviluppa attraverso i seguenti moduli didattici:

#### **Modulo 1 – Review**

- Atassia di Friedreich: quadro clinico e prospettive terapeutiche, *Carlo Alberto Artusi, Silvia Gallo, Lidia Sarro, Caterina Mariotti*
- Dieta chetogenica: storia, applicazioni e prospettive nella gestione delle epilessie farmacoresistenti, *Roberto Previtali, Pierangelo Veggiotti*

#### **Modulo 2 – l’opinione**

- COVID-19, cinque anni dopo: lezioni apprese e opportunità mancate, *Annalisa Scopinaro, Simona Bellagambi*

#### **Modulo 3 – immagini rare**

- Edema midollare osseo: facciamo un po’ di chiarezza, *Riccardo Negrelli, Davide Gatti*

#### **Modulo 4 – pagina dismorfológica**

- Sindrome associata a SATB2, *Michela Disabato, Alessia Carrer*

#### **Modulo 5 – il farmaco**

- Omaveloxolone: una nuova frontiera nel trattamento dell’atassia di Friedreich, *Davide Fassina, Regina Tarantini*

#### **effetti srl**

via G.B. Giorgini 16  
20151 Milano, I  
tel: +39 02 3343281  
effetti@effetti.it  
effetti@pec.effetti.it  
www.effetti.it  
www.makevent.it  
p. IVA: 10756900154  
cuu: USAL8PV  
cap. soc.: € 100.000,00 i.v.

società conforme  
al D.Lgs. 231/2001

### **Modulo 6 – ricerca e innovazione**

- L'evoluzione della diagnosi in genetica tra tecnologie e conoscenza, *Maria lascone, Lucrezia Goisis, Laura Pezzoli*

### **Modulo 7 – dalle reti italiane**

- Epilessie rare: attività del gruppo di studio LICE ed azioni volte al miglioramento dell'assistenza, *Antonietta Coppola, Irene Bagnasco*

### **Modulo 8 – letteratura**

- Epilessie metaboliche: nuovi biomarcatori diagnostici e strategie terapeutiche emergenti, *Simone Baldovino, Rossella Parini*

### **Struttura della piattaforma FAD**

La piattaforma FAD è basata su Moodle (Modular Object Oriented Dynamic Learning Environment), un software web Open Source dedicato al Learning Management System (LMS). Moodle è impiegato, sia a livello nazionale che internazionale, anche da amministrazioni pubbliche, università pubbliche e private, associazioni ed aziende in quanto modello educativo di alta qualità.

Il corso è suddiviso in moduli formativi preceduti da un modulo introduttivo. Ogni modulo può comprendere testi, iconografia, contributi audio-video, letteratura scientifica. A conclusione del corso, il discente può accedere al test di autovalutazione (con doppia randomizzazione di domande e risposte e limitazione dei tentativi) e al questionario di gradimento. Al superamento del corso, ogni discente, può scaricare direttamente l'attestato di partecipazione.

### **Struttura del Corso**

- ✓ **Introduzione:** consente di visualizzare un testo introduttivo, dedicato al razionale scientifico e agli obiettivi formativi.
- ✓ **Moduli:** sono i capitoli delle singole unità didattiche; ogni modulo può contenere una o più unità didattiche. Cliccando sul titolo si accede direttamente ai contenuti; sotto il titolo è riportata la durata di ogni unità didattica.
- ✓ **Test finale e questionario di qualità:** consente di accedere al test di autovalutazione e al questionario di gradimento.

#### **effetti srl**

via G.B. Giorgini 16  
20151 Milano, I  
tel: +39 02 3343281  
effetti@effetti.it  
effetti@pec.effetti.it  
www.effetti.it  
www.makevent.it  
p. IVA: 10756900154  
cuu: USAL8PV  
cap. soc.: € 100.000,00 i.v.

società conforme  
al D.Lgs. 231/2001

### Sezione Risorse

- ✓ **Dashboard:** è uno spazio personalizzabile in cui sono visualizzati i corsi a cui un utente è iscritto e quelli visualizzati di recente.
- ✓ **Profilo:** permette di accedere ai propri dati personali, visualizzare i report sulle attività svolte nel corso delle sessioni, visualizzare i consensi privacy e accedere ai propri attestati.
- ✓ **Preferenze:** permette di personalizzare le impostazioni della piattaforma.
- ✓ **Messaggi:** permette di sottoporre domande, dubbi, osservazioni o commenti relativamente ai contenuti del Corso.

### La navigazione

L'accesso al corso avviene solo dopo la compilazione dell'apposito form di registrazione e la successiva attivazione del proprio account cliccando sul link inviato via email.

Dopo il login, l'utente potrà selezionare il corso che desidera seguire e visualizzare l'indice degli argomenti trattati suddivisi in moduli e unità didattiche.

Il discente avrà sempre a disposizione il menù di navigazione e le *breadcrumb* ovvero dei link che riportano il percorso seguito all'interno della piattaforma e consentono all'utente di capire dove si trova.

### Erogazione crediti formativi

L'erogazione dei crediti formativi avviene dopo aver completato tutti i moduli formativi presentati nell'indice del corso e dopo aver superato il test di autovalutazione e compilato il questionario di gradimento. Il certificato con l'assegnazione dei crediti ECM viene rilasciato direttamente dal sistema in formato pdf e scaricabile dalla sezione "Pagina personale".

### Server FAD

Il nome di dominio della piattaforma FAD della Effetti S.r.l. è: <https://effetti.education/>  
Sul dominio è attivo un servizio di Hosting in architettura Cloud ottimizzato per Moodle, amministrato e gestito in "Full Managed" dalla società IMSEO Srl presso l'infrastruttura Data Center OVH.

#### effetti srl

via G.B. Giorgini 16  
20151 Milano, I  
tel: +39 02 3343281  
effetti@effetti.it  
effetti@pec.effetti.it  
www.effetti.it  
www.makevent.it  
p. IVA: 10756900154  
cuu: USAL8PV  
cap. soc.: € 100.000,00 i.v.  
società conforme  
al D.Lgs. 231/2001



Il server per il servizio di Hosting Moodle in Cloud ha le seguenti caratteristiche: 8 processori, 64 GB di RAM, traffico illimitato con banda da 500 Mbps, sistema operativo Debian9, web server Apache 2.4, database MySql - MariaDB-Server-10.1, PHP 7.2, PhPMyAdmin (4.6.6-4), certificato SSL sul dominio effetti.education per l'https con criptazione dei dati.

## **CURRICULUM TUTORS**

### **effetti srl**

via G.B. Giorgini 16  
20151 Milano, I  
tel: +39 02 3343281  
effetti@effetti.it  
effetti@pec.effetti.it  
www.effetti.it  
www.makevent.it  
p. IVA: 10756900154  
cuu: USAL8PV  
cap. soc.: € 100.000,00 i.v.

società conforme  
al D.Lgs. 231/2001

IMQ SGQ CERTIFICAZIONE  
UNI EN ISO 9001:2015





PERSONAL INFORMATION	
First name/Surname	Carlo Alberto Artusi
Address	
Phone	NA
Fax	
E-mail	Italian
Nationality	September 2, 1987
Birth date	Torino, Italy
Birth place	
CF:	
WORK EXPERIENCE	
<ul style="list-style-type: none"><li>• Dates (from – to)</li></ul>	December 2021 - ongoing
<ul style="list-style-type: none"><li>• Name and address of employer</li></ul>	University of Torino, Department of Neuroscience "Rita Levi Montalcini", A.O.U. Città della salute e della Scienza di Torino, via Cherasco 15, 10126 Torino, Italy
<ul style="list-style-type: none"><li>• Type of business or sector</li></ul>	Neurology, Neuroscience
<ul style="list-style-type: none"><li>• Occupation or position held</li></ul>	MD, neurologist, Assistant Professor
<ul style="list-style-type: none"><li>• Main activities and responsibilities</li></ul>	Clinical activity and scientific research in the field of neurology, with particular focus on: <ul style="list-style-type: none"><li>- Parkinson's disease and other movement disorders</li><li>- Advanced therapies for Parkinson's disease</li><li>- Botulinum toxin therapy</li><li>- Ataxia and chorea</li><li>- Postural abnormalities in parkinsonism</li><li>- Mobile health technology</li></ul>
<ul style="list-style-type: none"><li>• Dates (from – to)</li></ul>	October 2017 – December 2021

<ul style="list-style-type: none"> <li>Name and address of employer</li> <li>Type of business or sector</li> <li>Occupation or position held</li> <li>Main activities and responsibilities</li> </ul>	<p>University of Torino, Doctoral School in Neuroscience. Department of Neuroscience "Rita Levi Montalcini", A.O.U. Città della salute e della Scienza di Torino, via Cherasco 15, 10126 Torino, Italy</p> <p>PhD neuroscience</p> <p>MD, neurologist, PhD student</p> <p>Clinical activity and scientific research in the field of neurodegenerative diseases, with particular focus on:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Parkinson's disease and other movement disorders</li> <li>- Advanced therapies for Parkinson's disease</li> <li>- Postural abnormalities in parkinsonism</li> <li>- Mobile health technology</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Dates (from – to)</li> <li>Name and address of employer</li> <li>Type of business or sector</li> <li>Occupation or position held</li> <li>Main activities and responsibilities</li> </ul>	<p>October 2018 – July 2021</p> <p>Santa Maria ai Colli Center - Fondazione Don Carlo Gnocchi, Viale Settimio Severo 65, 10133 Torino, Italy</p> <p>Clinical activity</p> <p>MD, neurologist</p> <p>Outpatient clinic and consultant neurologist</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Dates (from – to)</li> <li>Name and address of employer</li> <li>Type of business or sector</li> <li>Occupation or position held</li> </ul>	<p>August 2018 – December 2020</p> <p>Humanitas-Gradenigo Hospital, Corso Regina Margherita 8, 10153 Torino, Italy</p> <p>Consultant</p> <p>MD, neurologist</p>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Main activities and responsibilities</li> </ul>	Clinical activity as a consultant neurologist
EDUCATION AND TRAINING	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dates (from – to)</li> <li>• Name and type of organization providing education and training</li> <li>• Principal subjects/occupational skills covered</li> </ul>	<p>26/04/2021 – ongoing</p> <p>Italian University and Research Ministry</p> <p>Awarded with the national scientific qualification as Associate Professor of Neurology.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dates (from – to)</li> <li>• Name and type of organization providing education and training</li> <li>• Principal subjects/occupational skills covered</li> </ul>	<p>February 2020 – 2022</p> <p>St George's, University of London, Department of Neurology, London, UK</p> <p>Honorary research appointment.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dates (from – to)</li> <li>• Name and type of organization providing education and training</li> <li>• Principal subjects/occupational skills covered</li> </ul>	<p>June 2017 – September 2017</p> <p>Gardner Family Center for Parkinson's Disease and Movement Disorders, Department of Neurology, University of Cincinnati, Ohio, USA</p> <p>International collaboration for research and clinical purposes in the field of Movement Disorders.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dates (from – to)</li> </ul>	July 2013 – July 2018

<ul style="list-style-type: none"> <li>Name and address of employer</li> <li>Type of business or sector</li> <li>Occupation or position held</li> <li>Main activities and responsibilities</li> </ul>	<p>University of Torino, Faculty of Medicine and Surgery, Neurology residency training. Neurology Unit, Department of Neuroscience "Rita Levi Montalcini", Città della salute e della Scienza di Torino, via Cherasco 15, 10126 Torino, Italy</p> <p>Neurology</p> <p>MD, Neurology resident. Specialization in Neurology obtained with a final mark 70/70 cum laude</p> <p>Clinical activity and scientific research in the field of clinical neurology, with a special focus in clinical management and research of the following diseases:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Parkinson's disease and other movement disorders</li> <li>- Demyelinating diseases of the central nervous system</li> </ul>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Dates (from – to)</li> <li>Name and type of organization providing education and training</li> <li>Principal subjects/occupational skills covered</li> </ul>	<p>June 2010 – June 2013</p> <p>Neurology Unit, Department of Neuroscience "Rita Levi Montalcini", Città della salute e della Scienza di Torino, via Cherasco 15, 10126 Torino, Italy</p> <p>Clinical and scientific activity in the field of Parkinsons' disease, tremor, and other movement disorders</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Dates</li> <li>Title of qualification awarded</li> </ul>	<p>February 2013</p> <p>License to practice medicine and inscription in the professional register.</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>Dates (from – to)</li> <li>Name and type of organization providing education and training</li> <li>Principal subjects/occupational skills covered</li> </ul>	<p>August 5<sup>th</sup> – September 2<sup>nd</sup>, 2011</p> <p>Movement Disorders Division, Cedars-Sinai Medical Center, Los Angeles, California, USA</p> <p>Observership program in neurological clinical and research activities.</p>

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dates (from – to)</li> </ul>	Academic year 2006/2007 – Academic year 2011/2012
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Name and type of organization providing education and training</li> </ul>	University of Torino, School of Medicine and Surgery
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Title of qualification awarded</li> </ul>	Doctor in Medicine and Surgery. Degree thesis entitled "Stimolazione cerebrale profonda del nucleo subtalamico nella malattia di Parkinson: efficacia clinica a lungo termine e confronto con la terapia farmacologica" ("Deep brain stimulation of the subthalamic nucleus: long-term clinical efficacy and comparison with pharmacological therapy"). The thesis has been judged worthy of publication.

#### PERSONAL SKILLS AND COMPETENCES

<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mother tongue</li> </ul>	Italian
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Other language</li> </ul>	English
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Understanding <ul style="list-style-type: none"> <li>• Listening</li> <li>• Reading</li> </ul> </li> <li>• Speaking <ul style="list-style-type: none"> <li>• Spoken interaction</li> <li>• Spoken production</li> </ul> </li> <li>• Writing</li> </ul>	Fluent Fluent Fluent Fluent Fluent
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Other language</li> </ul>	German
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Understanding <ul style="list-style-type: none"> <li>• Listening</li> <li>• Reading</li> </ul> </li> <li>• Speaking <ul style="list-style-type: none"> <li>• Spoken interaction</li> <li>• Spoken production</li> </ul> </li> <li>• Writing</li> </ul>	Basic knowledge Basic knowledge Basic knowledge Basic knowledge Basic knowledge

#### DESCRIPTION OF MAIN CLINICAL AND PATIENT CARE ACTIVITIES

During my career, I have worked as a neurologist in both academic and non-academic hospital settings. From 2021 to 2024, I have served as a neurologist at the Neurology Unit 2 of AOU Città della Salute e della Scienza di Torino, holding the institutional role of Senior Medical Consultant (Dirigente Medico di I livello), performing the following activities:

- Inpatient Care: Provided clinical care to hospitalized patients in the Neurology Ward.
- Neurological Emergency Services: Actively participated in neurological emergency duties, including consultations in the Emergency Department and managing urgent cases from Neurology Units 1, 2, and 3, which encompass XX beds, including 8 beds in the Level II Stroke Unit. This role included managing neurological emergencies, performing lumbar punctures, and handling acute stroke cases, with the coordination of intravenous thrombolysis and organizing urgent mechanical thrombectomy with interventional neuroradiologists. It also involved the management of status epilepticus and refractory seizure crises.
- Neurological Consultation Services: Offered consultations for managing neurological complications in patients admitted to other clinical and surgical units within the hospital.
- Outpatient Care and Movement Disorders Treatment: Conducted general neurology consultations as well as specialized treatments for dystonia and other movement disorders using botulinum toxin. Managed patients with Parkinson's disease, tremor, and other movement disorders, including those undergoing advanced therapies for Parkinson's, such as continuous levodopa/carbidopa intestinal infusion, subcutaneous levodopa/carbidopa infusion, subcutaneous apomorphine infusion, and deep brain stimulation (DBS). I also manage the Ataxia and Huntington's Disease Clinic, which serves as the regional referral center for these conditions, officially recognized by the Piemonte Region as the only prescriber center for Omaveloxolone, the first disease-modifying therapy for Friedreich's ataxia.
- Intraoperative Neurophysiological Monitoring: Supervised and conducted intraoperative neurophysiological monitoring and clinical assessments during deep brain stimulation (DBS) surgeries for patients with movement disorders (Parkinson's disease, tremor, dystonia).

#### DESCRIPTION OF MAIN ACADEMIC TEACHING AND MENTORING ACTIVITIES

During my tenure as a Researcher at the University of Turin, I carried out the following teaching and mentoring activities:

- Lecturer for the PhD course in Neuroscience of the University of Torino titled 'Brain Stimulation for Neurological Diseases'.
- Lecturer for the Neurology course for students enrolled in the Medicine and Surgery degree ('Corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia') at the University of Torino.
- Lecturer for the Neurology course for students enrolled in the Bachelor's Degree in Neurophysiopathology Techniques ('Corso di Laurea in Tecniche di Neurofisiopatologia') at the University of Torino.
- Tutor for interns in the Medicine and Surgery degree program at the University of Torino.
- Supervisor for 1 and co-supervisor for 12 undergraduate theses in the Medicine and Surgery degree program at the University of Torino.
- Participation in scientific research projects for 2 Master's theses in the degree program of Body and Mind Sciences, University of Torino.
- Doctoral thesis reviewer in Neuroscience for 1 PhD student of the University of Verona and 1 PhD student of the University of Milano Bicocca.

Additionally, I am currently a member of the Quality Assurance Committee for the Department of Neuroscience 'Rita Levi Montalcini', as well as a member of the Medical Committee for the assessment of students with disabilities during remote examinations at the University of Torino.

#### DESCRIPTION OF MAIN RESEARCH ACTIVITIES

Organization, leadership, and coordination of national and international research groups:

- Since 2020, I have been the Creator and a member of the scientific faculty for the webinar series "Moviewns", which focuses on the latest advancements in movement disorders, sponsored by the Italian Society of Parkinson's Disease and Movement Disorders (LIMPE-DISMOV).
- From 2021 to 2023, I was one of the promoters and members of the Task Force on Postural Abnormalities in Parkinsonism for the International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS). This work resulted in three peer-reviewed publications in *Movement Disorders* and *Movement Disorders Clinical Practice*, where I contributed as first author, co-first author, and senior author.
- From 2021 to 2023, I served as a member of the Technical Scientific Committee of the Italian LIMPE Foundation for Parkinson's Disease.
- From 2021 to 2023, I held the role of Coordinator of the Young Member Group of the Italian Society of Parkinson's Disease and Movement Disorders (LIMPE-DISMOV).
- As of 2024, I am a Steering Committee Member of the Study Group on Posture and Gait for the International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS).
- Since 2022, I have been a Steering Committee Member of the RADAC (Clinical Data Collection) on advanced therapies for Parkinson's disease under the Italian LIMPE Foundation for Parkinson's Disease. This group aims to collect prospective data from over 20 Italian movement disorder centers on Parkinson's patients who are potential candidates for device-aided therapies, such as continuous levodopa/carbidopa intestinal infusion, subcutaneous levodopa/carbidopa infusion, subcutaneous apomorphine infusion, and deep brain stimulation (DBS), with follow-up over time. The project has been initiated and is awaiting Ethics Committee approval.
- Additionally, my role as a leader and coordinator of research groups at both national and international levels is demonstrated by numerous scientific publications in collaboration with research teams across Italy and other countries, including but not limited to France, Germany, the UK, the United States, and Canada. These publications, listed in the relevant section of my CV, feature my contributions as first, last and/or corresponding author. Moreover, I have been invited as a speaker/moderator at many national and international courses, conferences and congresses.

Articles as the first author: 35 (8 in co-authorship)  
Articles as the last author: 15 (1 in co-authorship)

Total number of publications (Scopus): 128  
Total number of citations (Scopus): 2642

H-index Scopus: 29  
H-index Google scholar: 37

August 01, 2025

*Si autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi del D.Lgs. 196 del 30/06/2003 e del Regolamento UE 2016/679 (GDPR).*

*Tutto quanto dichiarato in questo documento corrisponde a verità e tutte le dichiarazioni rese nel curriculum sono rilasciate ai sensi degli articoli 46 e 47 del D.P.R. 445/2000.*

*Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.*

*Authorization is given for the processing of personal data pursuant to Legislative Decree 196 of 06/30/2003 and EU Regulation 2016/679 (GDPR).*

*All statements in this document are true, and all declarations made in the curriculum are provided in accordance with Articles 46 and 47 of Presidential Decree 445/2000. The undersigned is aware that, pursuant to Article 76 of Presidential Decree 445/2000, false statements, falsification of documents, and the use of false documents are punishable under the Penal Code and special laws.*

# Silvia Gallo

Born the 07.15.1993 in Aosta, Italy

## Medical Doctor

## Neurologist

### WORK EXPERIENCE

Doctor in the first-aid station of Aosta

From 08.01.2019 to 10.31.2019.

Resident in Neurology at the “Ospedale Maggiore della Carità” of Novara, Piemonte Orientale University, Italy

From 11.01.2019 to 11.01.2023

Observer at the “Centre des Mouvements anormaux” of the Centre Hospitalier Universitaire in Purpan, Toulouse, France

From 01.11.2022 to 30.04.2023

Neurologist at the “Azienda Ospedaliera Nazionale SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo” of Alessandria

From 01.07.2023 to 31.05.2024

Research Fellow at the Department of Neuroscience “Rita Levi Montalcini”, University of Turin, Italy

From 01.06.2024.

### EDUCATION

Scuola di Medicina e Chirurgia Università di Torino

2012 - 2018

Medicine degree 110L/110 and recommendation for publication

Scuola di Specializzazione in Neurologia Università del Piemonte Orientale

2019 - 2023

Specialist degree 70L/70

### AFFILIATIONS

- Member of the Movement Disorder Society (MDS) since 2020.
- Member of LIMPE-DISMOV since 2021.

### ACHIEVEMENTS

- Winner of the MDS-ES Visiting Trainee Grant for attendance at the “Centre des Mouvements anormaux” of the CHU of Toulouse, France (1<sup>st</sup> November 2022 - 30 April 2023).
- Winner of the PriSLA Award in 2019 for the thesis entitled “Metabolismo cerebrale e attività sportiva in pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica.”
- Winner of the grant to attend the EAN congress in Vienna (June 2022).
- Grant winner for the 10th Advanced Course on Diagnosis and Treatment of Movement Disorders (Naples, November 2022).

PUBLICATIONS: 14

H index: 7

### **LIFETIME SPORT PRACTICE AND BRAIN METABOLISM IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS**

Antonio Canosa, Fabrizio D'Ovidio, Andrea Calvo, Cristina Moglia, Umberto Manera, Maria Claudia Torrieri, Rosario Vasta, Angelina Cistaro, Silvia Gallo, Barbara Iazzolino, Flavio Mariano Nobili, Federico Casale, Adriano Chiò, Marco Pagani.

NeuroImage: Clinical, Volume 27, 2020, 102312, ISSN 2213-1582.

### **FATALITY RATE AND PREDICTORS OF MORTALITY IN AN ITALIAN COHORT OF HOSPITALIZED COVID-19 PATIENTS.**

Bellan M, Patti G, Hayden E, Azzolina D, Pirisi M, Acquaviva A, Aimaretti G, Aluffi Valletti P, Angilletta R, Arioli R, Avanzi GC, Avino G, Balbo PE, Baldon G, Baorda F, Barbero E, Baricich A, Barini M, Barone-Adesi F, Battistini S, Beltrame M, Bertoli M, Bertolin S, Bertolotti M, Betti M, Bobbio F, Boffano P, Boglione L, Borrè S, Brucoli M, Calzaducca E, Cammarata E, Cantaluppi V, Cantello R, Capponi A, Carriero A, Casciaro FG, Castello LM, Ceruti F, Chichino G, Chirico E, Cisari C, Cittone MG, Colombo C, Comi C, Croce E, Daffara T, Danna P, Della Corte F, De Vecchi S, Dianzani U, Di Benedetto D, Esposto E, Faggiano F, Falaschi Z, Ferrante D, Ferrero A, Gagliardi I, Gaidano G, Galbiati A, Gallo S, Garavelli PL, Gardino CA, Garzaro M, Gastaldello ML, Gavelli F, Gennari A, Giacomini GM, Giacone I, Gai Via V, Giolitti F, Gironi LC, Gramaglia C, Grisafi L, Inserra I, Invernizzi M, Krengli M, Labella E, Landi IC, Landi R, Leone I, Lio V, Lorenzini L, Maconi A, Malerba M, Manfredi GF, Martelli M, Marzari L, Marzullo P, Mennuni M, Montabone C, Morosini U, Mussa M, Nerici I, Nuzzo A, Olivieri C, Padelli SA, Panella M, Parisini A, Paschè A, Pau A, Pedrinelli AR, Percivale I, Re R, Rigamonti C, Rizzi E, Rognoni A, Roveta A, Salamina L, Santagostino M, Saraceno M, Savoia P, Sciarra M, Schimmenti A, Scotti L, Spinoni E, Smirne C, Tarantino V, Tillio PA, Vaschetto R, Vassia V, Zagaria D, Zavattaro E, Zeppegno P, Zottarelli F, Sainaghi PP.

Sci Rep. 2020 Nov 26;10(1):20731. doi: 10.1038/s41598-020-77698-4. PMID: 33244144; PMCID: PMC7692524.

### **STRIATAL DOPAMINE TRANSPORTER IMAGING IN PARKINSON'S DISEASE DRUG-NAÏVE PATIENTS: FOCUS ON SEXUAL DYSFUNCTION**

Contaldi E, Magistrelli L, Gallo S, Comi C.

Neurol Sci. 2022 Aug;43(8):4769-4776. doi: 10.1007/s10072-022-06050-7. Epub 2022 Apr 6. PMID: 35386018; PMCID: PMC9349118

### **RELATIONSHIP BETWEEN [<sup>123</sup>I]FP-CIT SPECT DATA AND PERIPHERAL CD4 + T CELL PROFILE IN NEWLY-DIAGNOSED DRUG-NAÏVE PARKINSON'S DISEASE PATIENTS**

Elena Contaldi, Luca Magistrelli, Alessia Furgiuele, Silvia Gallo, Cristoforo Comi.

Journal of Neurology (2023) 270:2776-2783, doi: 10.1007/s00415-023-11635-z

**Silvia Gallo**

Born the 07.15.1993 in Aosta, Italy

**Medical Doctor**

**Neurologist**

**Silvia Gallo**

Born the 07.15.1993 in Aosta, Italy

**Medical Doctor**

**Neurologist**

## **CONTRIBUTION OF ATRIAL FIBRILLATION TO IN-HOSPITAL MORTALITY IN PATIENTS WITH COVID-19.**

Spinoni EG, Mennuni M, Rognoni A, Grisafi L, Colombo C, Lio V, Renda G, Foglietta M, Gallo S., Petrilli I, D'Ardes D, Sainaghi PP, Aimaretti G, Bellan M, Castello L, Avanzi GC, Corte FD, Krengli M, Pirisi M, Malerba M, Capponi A, Gallina S, Pierdomenico SD, Cipollone F, Patti G.

Circ Arrhythm Electrophysiol. 2021 Feb;14(2):e009375. doi: 10.1161/CIRCEP.120.009375. Epub 2021 Feb 16. PMID: 33591815; PMCID:PMC7892203.

## **SIMPLE PARAMETERS FROM COMPLETE BLOOD COUNT PREDICT IN-HOSPITAL MORTALITY IN COVID-19**

Bellan M, Azzolina D, Hayden E, Gaidano G, Pirisi M, Acquaviva A, Aimaretti G, Aluffi Valletti P, Angilletta R, Arioli R, Avanzi GC, Avino G, Balbo PE, Baldoni G, Baorda F, Barbero E, Baricich A, Barini M, Barone-Adesi F, Battistini S, Beltrame M, Bertoli M, Bertolin S, Bertolotti M, Betti M, Bobbio F, Boffano P, Boglione L, Borrè S, Brucoli M, Calzaducca E, Cammarata E, Cantaluppi V, Cantello R, Capponi A, Carriero A, Casciaro GF, Castello LM, Ceruti F, Chichino G, Chirico E, Cisari C, Cittone MG, Colombo C, Comi C, Croce E, Daffara T, Danna P, Della Corte F, De Vecchi S, Dianzani U, Di Benedetto D, Esposto E, Faggiano F, Falaschi Z, Ferrante D, Ferrero A, Gagliardi I, Galbiati A, Gallo S, Garavelli PL, Gardino CA, Garzaro M, Gastaldello ML, Gavelli F, Gennari A, Giacomini GM, Giacone I, Gai Via V, Giolitti F, Gironi LC, Gramaglia C, Grisafi L, Inserra I, Invernizzi M, Krengli M, Labela E, Landi IC, Landi R, Leone I, Lio V, Lorenzini L, Maconi A, Malerba M, Manfredi GF, Martelli M, Marzari L, Marzullo P, Mennuni M, Montabone C, Morosini U, Mussa M, Nerici I, Nuzzo A, Olivieri C, Padelli SA, Panella M, Parisini A, Paschè A, Patrucco F, Patti G, Pau A, Pedrinelli AR, Percivale I, Ragazzoni L, Re R, Rigamonti C, Rizzi E, Rognoni A, Roveta A, Salamina L, Santagostino M, Saraceno M, Savoia P, Sciarra M, Schimmenti A, Scotti L, Spinoni E, Smirne C, Tarantino V, Tillio PA, Tonello S, Vaschetto R, Vassia V, Zagaria D, Zavattaro E, Zeppego P, Zottarelli F, Sainaghi PP.

Simple Parameters from Complete Blood Count Predict In-Hospital Mortality in COVID-19. Dis Markers. 2021 May 13;2021:8863053. doi: 10.1155/2021/8863053. PMID: 34055104; PMCID: PMC8123088.

## **IMMUNE RESPONSE MODIFICATIONS IN THE GENETIC FORMS OF PARKINSON'S DISEASE: WHAT DO WE KNOW?**

Magistrelli L, Contaldi E, Vignaroli F, Gallo S, Colombatto F, Cantello R, Comi C.

Int J Mol Sci. 2022 Mar 23;23(7):3476. doi: 10.3390/ijms23073476. PMID: 35408836; PMCID: PMC8998358

## **PARKINSONISM IN SCA19/22: DOPAMINE TRANSPORTER IMAGING IN AN ITALIAN FAMILY HARBORING A NOVEL MUTATION.**

Contaldi E, Gallo S, Corrado L, D'Alfonso S, Magistrelli L.

Cerebellum. 2023 Oct 19. doi: 10.1007/s12311-023-01619-0. Epub ahead of print. PMID: 37857779.

**Silvia Gallo**

Born the 07.15.1993 in Aosta, Italy

**Medical Doctor**

**Neurologist**

### **A VERY EARLY ONSET OF JUVENILE PARKINSONISM.**

Magistrelli L, Contaldi E, Milner AV, Gallo S, Sacchetti M, Fornaro R, Cantello R, Comi C.

J Neurol. 2022 Jul 18. doi: 10.1007/s00415-022-11278-6. Epub ahead of print. PMID: 35851923.

### **PARKINSON'S DISEASE AND CHRONIC INFLAMMATORY DEMYELINATING POLYNEUROPATHY: BROADENING THE CLINICAL SPECTRUM OF VCP MUTATIONS**

Gallo S, Vignaroli F, Contaldi E, Vecchio D, Corrado L, D'Alfonso S, Cantello R, Magistrelli L.

Parkinsonism Relat Disord. 2023 Dec 7;118:105953. doi: 10.1016/j.parkreldis.2023.105953. Epub ahead of print. PMID: 38086249.

### **A BAYESIAN APPROACH TO ESSENTIAL TREMOR PLUS: A PRELIMINARY ANALYSIS OF THE TITAN COHORT.**

Erro R, Pilotto A, Magistrelli L, Olivola E, Nicoletti A, Di Fonzo A, Dallochio C, Di Biasio F, Bologna M, Tessitore A, De Rosa A, Gigante AF, Esposito M, Moschella V, di Biase L, Valentino F, Russo M, Contaldi E, Modugno N, Padovani A, Marinella A, Sciarretta M, Perillo S, Giglio A, Raglione L M, Terranova C, Altavista M C, Spagnolo F, Pecoraro P M, Malaguti M C, Misceo S, Zoccolella S, Marchese R, Benzi T, Gallo S, Paparella G, Angelini L, Lazzeri G, Franco G, Di Giacomo R, De Micco R, Aramini S, Ceravolo R, Mostile G, Morgante F, Brusa L, Barone P.

Parkinsonism Relat Disord. 2022 Oct;103:73-76. doi: 10.1016/j.parkreldis.2022.08.030. Epub 2022 Aug 29. PMID: 36063708.

### **CLINICAL AND IMAGING "RED FLAGS" FOR THE DIAGNOSIS OF MULTIPLE SYSTEM ATROPHY LOOKALIKES**

Gallo, S., Ory-Magne, F., Le-Traon, A. P., Rascol, O., Debs, R., Leung, C., & Fabbri, M.

Parkinsonism and Related Disorders, March 2023.  
<https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2023.105372>

### **"ALTERNATING" THE DIAGNOSIS AFTER 40 YEARS OF DISEASE - THE THOUSAND FACES OF ATP1A3 MUTATION**

Gallo S, Ory-Magne F, Leung C, Fabbri M, Estublier B, Cheuret E, Patat O, Pinheiro Barbosa R.

Mov Disord Clin Pract. 2024 Jan 22. doi: 10.1002/mdc3.13980. Epub ahead of print. PMID: 38247386.

### **SUBTHALAMIC AND NIGRAL STIMULATION FOR FREEZING OF GAIT IN PARKINSON DISEASE: RANDOMIZED PILOT TRIAL**

Carlo Alberto Artusi; Claudia Ledda; Silvia Gallo; Domiziana Rinaldi, Corrado Campisi; Vanessa Rousseau, Claire Thalamas, Raquel Barbosa, Fabienne Ory-Magne, Christine Brefel-Courbon, Olivier Rascol, Amaury de Barros, Estelle Harroch, Maurizio Zibetti, Mario Giorgio Rizzone, Alberto Romagnolo, Gabriele Imbalzano, Leonardo Lopiano; Jean Luc Houeto, Margherita Fabbri

Journal of Parkinson Disease, 2024 Sep; DOI: 10.1177/1877718X241292315.

**THE INFLUENCE OF GENETICS IN THE EARLY DEVELOPMENT OF AXIAL POSTURAL ABNORMALITIES IN PARKINSON'S DISEASE.**

Vico IAD, Gallo S, Bertoncello E, Ledda C, Tinazzi M, Lopiano L, Artusi CA.

Mov Disord Clin Pract. 2025 Aug 13. doi: 10.1002/mdc3.70290. Epub ahead of print. PMID: 40879329.

**ALS CLINICAL TRIALS: DO ENROLLED PATIENTS ACCURATELY REPRESENT THE ALS POPULATION?**

Chiò A, Canosa A, Gallo S, Cammarosano S, Moglia C, Fuda G, Calvo A, Mora G; PARALS group.

Neurology. 2011 Oct 11;77(15):1432-7. doi: 10.1212/WNL.0b013e318232ab9b. Epub 2011 Sep 28. PMID: 21956723.

**PAIN IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS: A POPULATION-BASED CONTROLLED STUDY**

Chiò A, Canosa A, Gallo S, Moglia C, Ilardi A, Cammarosano S, Paparello D, Calvo A..

Eur J Neurol. 2012 Apr;19(4):551-5. doi: 10.1111/j.1468-1331.2011.03540.x. Epub 2011 Oct 4. PMID: 21972798.

**Silvia Gallo**

Born the 07.15.1993 in Aosta, Italy

**Medical Doctor**

**Neurologist**

## **Silvia Gallo**

Born the 07.15.1993 in Aosta, Italy

**Medical Doctor**

**Neurologist**

## ORAL PRESENTATIONS

- Clinical case presenter at the MDS 2023 International Congress Video Challenge in Copenhagen (August 2023).
- Clinical case presenter at the second edition of the “Giornate di Neuromodulazione” (May 2023).
- Clinical case presenter at the first edition of the “Giornate di Neuromodulazione” (May 2022).

## COURSES ATTENDED

- Corso teorico-pratico sull'uso della tossina botulinica nelle distonie focali (Milan, 2021).
- 10th Advanced Course on Diagnosis and Treatment of Movement Disorders (Naples, November 2022).
- XXI “Corso di Base in EMG e Potenziali Evocati”, (Sorrento, April 2023).
- MDS-ES Parkinson's Disease Management: A Travel Throughout the Disease Course (Toulouse, June 2024).
- Scuola Superiore dei Disturbi del Movimento (Bari, Genova, 2024).

FORMATO EUROPEO PER IL  
CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Cognome CATERINA MARIOTTI

E-mail

Iscrizione Ordine dei Medici e odontoiatri di Milano N 27824 (27/01/1988)

ESPERIENZA LAVORATIVA

1996- presente Neurologo, Dirigente Medico,  
Fondazione IRCCS, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano

2018-2024 Responsabile della Struttura Semplice di Genetica Medica  
Afferente alla UOC Genetica Medica e Neurogenetica  
Fondazione IRCCS, Istituto Neurologico Carlo Besta

2025-presente Responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale  
Neurologia-Ricerca e Sviluppo Clinico  
Fondazione IRCCS, Istituto Neurologico Carlo Besta.

2002-presente Responsabile degli ambulatori specialistici, Centri Regionali di Riferimento per le  
malattie spinocerebellari e per la malattia di Huntington Responsabile dell'ambulatorio  
Specialistico di Consulenza Genetica of e coordinatrice del gruppo multidisciplinare per  
il percorso di consulenza per test genetici predittivi in malattie neurologiche ereditarie ad  
esordio tardivo, test di portatori, test diagnostici di malattie ereditarie.

Attività di ricerca clinica Studio di ampie casistiche cliniche di patologie neurodegenerative su base genetica.  
Partecipazione a studi multicentrici Europei e mondiali sulle Atassie Spinocerebellari e  
sulla Malattia di Huntington. Esperienza nella conduzione di trial clinici sperimentali,  
randomizzati-controllati in doppio cieco, secondo le modalità previste da GCP.

ISTRUZIONE

1980-1987 Laurea in Medicina e Chirurgia (MD) (110/110 e lode).  
Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano

1988- 1992 Specializzazione in Neurologia  
Scuola di Specialità in Neurologia, Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Milano

1996- 2000 Specializzazione in Genetica Medica  
Scuola di Specialità di Genetica Medica, Università degli Studi di Milano

## FORMAZIONE

- 1988-1990  
Formazione post-laurea, Ricercatrice presso Laboratorio Neuromuscular Center, Dipartimento di Neurologia, University of Southern California, Los Angeles, CA, USA  
Training in tecniche di laboratorio (biochimiche /istochimiche )e colture cellulari per lo studio di malattie neuromuscolari
- 1991-1995  
Formazione post-laurea, Ricercatrice presso l'Unità di Biochimica e Genetica dell'Istituto Nazionale Neurologico Carlo Besta di Milano, Italy.  
Training in biologia molecolare e genetica per lo studio di malattie mitocondriali; analisi di famiglie per la ricerca di nuovi geni associati a atassie cerebellari ereditarie.

## ATTIVITA' DIDATTICA

- 2002 - 2013  
Qualifica di Tutor Incaricato Esterno, per tirocinio pratico rivolto a medici specializzandi in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano
- 2012 -2013  
Docente incaricato dall'Università Cattolica Sacro Cuore, Milano, per il corso Master Universitario "Diagnosi e Terapia dei disordini del Movimento e malattie neurodegenerative
- 2014 - 2018  
Abilitazione Scientifica Nazionale per Docente di Seconda Fascia in Genetica Medica (Settore 06/A1)  
in Neurologia (Settore 06/D6)  
MIUR Bando 2012 (DD n. 222/2012) Validità 07/01/2014- 07/01/2018

## AFFILIAZIONI

- 2008- presente  
Membro fondatore e, poi Membro eletto della Commissione Esecutiva del Gruppo di Studio Europeo sulle Atassie (Ataxia Study Group, ASG)
- 2016-presente  
Membro della commissione esecutiva del consorzio Europeo e per l'Atassia di Friedreich (EFACTS)
- 2023- presente  
Membro della Commissione Esecutiva per il consorzio globale dell'ATASSIA di Friedreich(FA-GCC)
- 2022-presente  
Coordinatrice del gruppo studio per la transizione dll'età pediatrica all'età adulta dell'European Reference Network for Rare Neurological Disorders( ERN-RND)
- 2024- presente  
Presidente eletto della commissione Medica dell'Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche (AISA)
- 2018-2024  
Membro Eletto della Commissione Esecutiva del Network Europeo per malattia di Huntington (EURO-HD)
- 2016-2018  
Membro eletto della Commissione scientifica e di bioetica del Network Europeo per la malattia di Huntington

2017-2023 Coordinatrice gruppo di studio per le atassie dell'European Reference Network for Rare Neurological Disorders( ERN-RND)

LINGUE  
(parlate/scritte) Inglese  
Francese

## PROGETTI-GRANTS

2024 -presente	Registro Mondiale	PI Studio globale per la storia naturale dell'Atassia di Friedreich UNIFA Sponsors: FARA and FARA-EUROPE
2014-presente	Registro Mondiale	PI Studio clinico osservazionale no-profit, CHDI Foundation. ENROLL-HD Studio prospettico di registro su una coorte globale con malattia di Huntington
2022-presente	Trial Clinico	PI. Studio interventistico, Sponsor PTC Therapeutics. Phase 2a, randomized, placebo-2022controlled, dose-ranging study to evaluate the safety and efficacy of ptc518 in subjects with huntington's disease.
2015- 2024	EFACTS	PI EFACTS: European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (Sponsor: EUROATAXIA)
2020-2024	RF-2019	PI e Coordinatrice Progetto: Biomarkers in Friedreich Ataxia: indicators of disease progression and outcome measures to evaluate responsiveness to treatment in interventional trials (Bando RF2019-12368918)
2018-2021	Trial Clinico	PI. Studio interventistico sponsorizzato La Roche, LiD. Programma di sviluppo mondiale per RG6042, un oligonucleotide antisense, per il trattamento della malattia di Huntington.
2021-2023	Trial Clinico	PI. Studio interventistico sponsorizzato: <b>NOVARTIS</b> A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Dose Range Finding Study with Open-Label Extension to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Pharmacodynamics of LMI070/branaplam when Administered as Weekly Oral Doses in Participants with Early Manifest HD
2018-2020	Trial Clinico	PI. Studio interventistico sponsorizzato REATA Pharmaceuticals. Studio di fase II, per la sicurezza, l'efficacia e farmacodinamica di RTA408, per il trattamento dell'atassia di Friedreich.
2017-2020	RF-2016	PI. Progetto: Strategia terapeutica innovativa a base di colesterolo nella malattia di Huntington disease. Ministero della Salute, RF-2016-02361928, Centro Coordinatore Mario Negri Institute, Milano
2016-2019	Telethon UILDM	PI and Coordinatrice. Project Clinical network and Registry for Trial Readiness in Spinal and Bulbar Muscle Atrophy", codice n. GUP15009
2016-2019	E-RARE	PI. A randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel-group, multi-centre study of the efficacy and safety of nicotinamide in patients with Friedreich's ataxia NICOFA
2014-2017	RF-2011	PI e Coordinatrice

Monitoring disease progression and phenotypic heterogeneity in hereditary ataxias: clinical, cognitive, neuroimaging, and neurophysiological study to identify early markers of cerebellar dysfunction in patients and presymptomatic carriers (Grant RF-2011-02347420)

2014-2016	Trial Clinico	PI. Studio interventistico sponsorizzato TEVA. Project: A Multicenter, Multinational, Randomized, Double-Blind, Placebo Controlled, Parallel-Group Study to Evaluate the Safety and Clinical Effect of Laquinimod (0.5, 1.0 and 1.5 mg/day) as Treatment in Patients with Huntington's Disease.
2010 - 2015	European FP7-Health	PI Project: EFACTS: European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies European Community FP7:-HEALTH-F2-2010-242193
2011 -2012	Trial Clinico	PI. Studio interventistico sponsorizzato SIENA-BIOTECH Project: A Phase IIa Study in Huntington's Disease Patients to Determine the Safety and Tolerability of SEN0014196 (EudraCT 2011-001131-23)
2008 -2010	Trial Clinico	PI Studio interventistico sponsorizzato LUNDBECK Project: Randomised, double blind, placebo controlled study of LuAA24493 in patients with Friedreich's Ataxia to evaluate safety and tolerability and to explore efficacy. (EudraCT No. 2008-003662-2)
2008 - 2011	E-Rare	PI Project: Prospective study of individuals at risk for spinocerebellar ataxia type 1, type 2, type 3 and type 6 (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6) (RISCA) E-Rare: European research projects on rare diseases (2007).

#### PUBBLICAZIONI

Autrice e co-autrice

218 pubblicazioni scientifiche (Articoli) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>

Primo nome 11% Ultimo nome 11% Corresponding 13 %

6 Capitoli di Libri

#### H Index

59 (WEB of SCIENCE )

62 (SCOPUS)

#### ULTERIORI INFORMAZIONI

*La Sottoscritta è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, la sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03, Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali*

DATA 04/07/2025

FIRMA

---

INFORMAZIONI PERSONALI

Sarro Lidia



Data di nascita: 25/06/1985

TITOLO DI STUDIO

Medico Chirurgo Specialista in Neurologia

ESPERIENZA  
PROFESSIONALE

11/2024 – in corso

**Dirigente Medico Ospedaliero specialista in Neurologia**

Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico "Carlo Besta", Via Celoria n.11, 20133, Milano (Italia)  
Dipartimento di Neuroscienze cliniche. SSD Neurologia - Ricerca e Sviluppo (Resp.le Drssa Caterina Mariotti)

Presa in carico, diagnosi e cura di pazienti affetti da patologie neurologiche genetiche e degenerative, con particolare focus su Malattia di Huntington, atassie spinocerebellari, paraparesi spastica ed altre malattie neurologiche rare eredo-degenerative. Consulenza genetica per soggetti a rischio di trasmissione per Malattia di Huntington. Ricerca clinica e traslazionale con approccio multidisciplinare (clinico, neuropsicologico, neurofisiologico e di neuroimaging). Partecipazione a trials clinici multicentrici in accordo con i criteri "Good Clinical Practice"

03/2018 – 10/2024

**Dirigente Medico Ospedaliero specialista in Neurologia**

S.C. Neurologia (Resp.le F.F. Dr A.Marchet) - Ospedale Martini, Via Tofane n.46, Torino (Italia) - ASL Città di Torino

Attività clinica ospedaliera e presso ambulatori di neurologia specialistici di II livello:

- Centro Disturbi Cognitivi e Demenze (CDCD) - S.S. *malattie Neurodegenerative -Ospedale Martini*
- Ambulatorio disordini del movimento – S.S. *malattie Neurodegenerative -Ospedale Martini*

12/2016 – 03/2018

**Medico specialista in Neurologia in rapporto di collaborazione coordinata continuativa**

Fondazione IRCCS – Istituto Neurologico "Carlo Besta", Via Celoria n.11, 20133, Milano (Italia)  
U.O. Patologia Clinica e Genetica Medica – SOSD Genetica delle malattie neurodegenerative e metaboliche (Resp.le Prof. Franco Taroni)  
Attività clinica e di ricerca

06/2011–07/2016

**Medico specializzando in Neurologia**

U.O. di Neurologia-Neuroriabilitazione-Neurofisiologia (Direttore Prof. G. Comi), Istituto Scientifico Universitario Ospedale San Raffaele & Università Vita-Salute San Raffaele, via Olgettina n 60, Milano (Italia)

11/2014–02/2016

**Medico ricercatore - research fellow**

Aging and Dementia Imaging Research Laboratory, Division of Neuroradiology, Mayo Clinic, Rochester, MN (Stati Uniti d'America)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

06/2011–07/2016

**Specializzazione medica in Neurologia**

Scuola di specializzazione in Neurologia, Direttore Prof. G. Comi, Università Vita-Salute San Raffaele, via Olgettina 48, Milano (Italia)

01/2015–09/2015

**Certificato in Research Applications for Practice Improvement**

## Decisions (RAPID)

Programma "Fundamentals of Clinical and Translational Science (CCATS)" presso Mayo Graduate School (MGS), Rochester, MN (Stati Uniti d'America)

### 01/2015–03/2015 **Statistics in Clinical Research course**

Programma "Fundamentals of Clinical and Translational Science (CCATS)" presso Mayo Graduate School (MGS), Mayo Clinic, Rochester, MN (Stati Uniti d'America)

### 01/2015–02/2015 **Introduction to Clinical Epidemiology course**

Programma "Fundamentals of Clinical and Translational Science (CCATS)" presso Mayo Graduate School (MGS), Mayo Clinic, Rochester, MN (Stati Uniti d'America)

### 21/04/2011 **Abilitazione alla professione di Medico Chirurgo**

### 2004–2010 **Laurea specialistica in Medicina e Chirurgia**

Università Vita-Salute San Raffaele, via Olgettina n 48, Milano (Italia)  
votazione 110/110 e lode

## COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

### Altre lingue

inglese

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
C2	C1	C2	C1	C1

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato  
Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

## ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazione di articoli in estenso  
su riviste recensite:

1. Nanetti L, Magri S, Fichera M, Castaldo A, Nigri A, Pinardi C, Mongelli A, **Sarro L**, Pareyson D, Grisoli M, Gellera C, Di Bella D, Mariotti C, Taroni F. Complex Ataxia-Dementia Phenotype in Patients with Digenic TBP/STUB1 Spinocerebellar Ataxia. *Mov Disord*. 2023 Feb 17. doi: 10.1002/mds.29352. Online ahead of print. PMID: 36799493
2. Artusi, C.A., Montanaro, E., Erro, R., Margraf, N., Geroin, C., Pilotto, A., Magistrelli, L., Spagnolo, F., Marchet, A., **Sarro, L.**, Cuoco, S., Sacchetti, M., Riello, M., Capellero, B., Berchiolla, P., Moeller, B., Vullriede, B., Zibetti, M., Rini, A.M., Barone, P., Comi, C., Padovani, A., Tinazzi, M. and Lopiano, L. (2022), Visuospatial Deficits Are Associated with Pisa Syndrome and not Camptocormia in Parkinson's Disease *Mov Disord Clin Pract*. 2022 Nov 14;10(1):64-73. doi: 10.1002/mdc3.13605. eCollection 2023 Jan. PMID: 36704069
3. Di Giacomo R, Salsano E, Deleo F, Pastori C, Didato G, Stabile A, Ferrario R, Giovagnoli AR, Benzoni C, **Sarro L**, Visani E, Canafoglia L. Epileptic syndrome with myoclonus as manifestation of adult-onset CblC deficiency. *J Neurol*. 2022 Apr 11. doi: 10.1007/s00415-022-11129-4. PMID: 35403876

4. Nigri A\*, **Sarro L\***, Mongelli A, Castaldo A, Porcu L, Pinardi C, Grisoli M, Ferraro S, Canafoglia L, Visani E, Bruzzone MG, Nanetti L, Taroni F, Mariotti C. Cerebellum. Spinocerebellar Ataxia Type 1: One-Year Longitudinal Study to Identify Clinical and MRI Measures of Disease Progression in Patients and Presymptomatic Carriers. \* *These authors have contributed equally to this work.* Cerebellum. 2021 Jun 9. doi: 10.1007/s12311-021-01285-0. PMID: 34106418
5. Artusi CA, **Sarro L**, Imbalzano G, Fabbri M, Lopiano L. Safety and efficacy of tolcapone in Parkinson's disease: systematic review. Eur J Clin Pharmacol. 2021 Jun;77(6):817-829. doi: 10.1007/s00228-020-03081-x. Epub 2021 Jan 7. PMID: 33415500
6. Nigri A\*, **Sarro L\***, Mongelli A, Pinardi C, Porcu L, Castaldo A, Ferraro S, Grisoli M, Bruzzone MG, Gellera C, Taroni F, Mariotti C and Nanetti L (2020) Progression of Cerebellar Atrophy in Spinocerebellar Ataxia Type 2 Gene Carriers: A Longitudinal MRI Study in Preclinical and Early Disease Stages. \* *These authors have contributed equally to this work* Front Neurol. 2020 Dec 15;11:616419. doi: 10.3389/fneur.2020.616419. eCollection 2020. PMID: 33384659
7. Reetz K, Dogan I, Hohenfeld C, Didszun C, Giunti P, Mariotti C, Durr A, Boesch S, Klopstock T, Rodríguez de Rivera Garrido FJ, Schöls L, Giordano I, Bürk K, Pandolfo M, Schulz JB; **EFACTS Study Group**. Nonataxia symptoms in Friedreich Ataxia: Report from the Registry of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS). Neurology. 2018 Sep 4;91(10):e917-e930. doi: 10.1212/WNL.0000000000006121. . Epub 2018 Aug 10. PMID: 30097477
8. Jacobi H, du Montcel ST, Bauer P, Giunti P, Cook A, Labrum R, Parkinson MH, Durr A, Brice A, Charles P, Marelli C, Mariotti C, Nanetti L, **Sarro L**, Rakowicz M, Sulek A, Sobanska A, Schmitz-Hübsch T, Schöls L, Hengel H, Baliko L, Melegh B, Filla A, Antenora A, Infante J, Berciano J, van de Warrenburg BP, Timmann D, Szymanski S, Boesch S, Nachbauer W, Kang JS, Pandolfo M, Schulz JB, Melac AT, Diallo A, Klockgether T. Long-term evolution of patient-reported outcome measures in spinocerebellar ataxias. J Neurol. 2018 Sep;265(9):2040-2051. doi: 10.1007/s00415-018-8954-0 Epub 2018 Jun 29. PMID: 29959555.
9. Mongelli A, **Sarro L**, Rizzo E, Nanetti L, Meucci N, Pezzoli G, Goldwurm S, Taroni F, Mariotti C, Gellera C. Multiple system atrophy and CAG repeat length: a genetic screening of polyglutamine disease genes in Italian patients. Neurosci Lett. 2018 Apr 28. pii: S0304-3940(18)30307-0. doi: 10.1016/j.neulet.2018.04.044. Epub 2018 Apr 30. PMID: 29715545
10. Nanetti L, Contarino VE, Castaldo A, **Sarro L**, Bachoud-Levi AC, Giavazzi M, Frittoli S, Ciammola A, Rizzo E, Gellera C, Bruzzone MG, Taroni F, Grisoli M, Mariotti C. Cortical thickness, stance control, and arithmetic skill: An exploratory study in premanifest Huntington disease. Parkinsonism Relat Disord. 2018 Feb 23. pii: S1353-8020(18)30083-X. doi: 10.1016/j.parkreldis.2018.02.033. Epub 2018 Feb 23. PMID: 29496355
11. **Sarro L**, Nanetti L, Castaldo A, Mariotti C. Monitoring disease progression in spinocerebellar ataxias: implications for treatment and clinical research. Expert Rev Neurother. 2017 Sep;17(9):919-931. doi: 10.1080/14737175.2017.1364628. . Epub 2017 Aug 13. PMID: 28805093 Review
12. Agosta F, Gatti R, Sarasso E, Volonté MA, Canu E, Meani A, **Sarro L**, Copetti M, Cattrysse E, Kerckhofs E, Comi G, Falini A, Filippi M. Brain plasticity in Parkinson's disease with freezing of gait induced by action observation training. J Neurol. 2017 Jan;264(1):88-101. doi: 10.1007/s00415-016-8309-7.
13. **Sarro L**, Tosakulwong N, Schwarz CG, Graff-Radford J, Przybelski SA, Lesnick TG, Zuk SM, Reid RI, Raman MR, Boeve BF, Ferman TJ, Knopman DS, Comi G, Filippi M, Murray ME, Parisi JE, Dickson DW, Petersen RC, Jack CR Jr, Kantarci K. An investigation of cerebrovascular lesions in dementia with Lewy bodies compared to Alzheimer's disease. Alzheimers Dement. 2017 Mar;13(3):257-266. doi: 10.1016/j.jalz.2016.07.003. Epub 2016 Aug 10. PMID: 27521790
14. **Sarro L**, Senjem ML, Lundt ES, Przybelski SA, Lesnick TG, Graff-Radford J, Boeve BF, Lowe VJ, Ferman TJ, Knopman DS, Comi G, Filippi M, Petersen RC, Jack CR Jr, Kantarci K. Amyloid- $\beta$  deposition and regional grey matter atrophy rates in dementia with Lewy bodies. Brain. 2016 Oct;139(Pt 10):2740-2750.
15. Graff-Radford J, Lesnick TG, Boeve BF, Przybelski SA, Jones DT, Senjem ML, Gunter JL, Ferman TJ, Knopman DS, Murray ME, Dickson DW, **Sarro L**, Jack CR Jr, Petersen RC, Kantarci K. Predicting Survival in Dementia With Lewy Bodies With Hippocampal Volumetry. Mov Disord. 2016 Jul;31(7):989-94. doi:10.1002/mds.26666.

16. Kostic VS, Agosta F, **Sarro L**, Tomić A, Kresojević N, Galantucci S, Svetel M, Valsasina P, Filippi M. Brain structural changes in spasmodic dysphonia: A multimodal magnetic resonance imaging study. *Parkinsonism Relat Disord*. 2016 Apr;25:78-84. doi: 10.1016/j.parkreldis.2016.02.003.
17. Gungor I, **Sarro L**, Graff-Radford J, Zuk SM, Tosakulwong N, Przybelski SA, Lesnick T, Boeve BF, Ferman TJ, Smith GE, Knopman DS, Filippi M, Petersen RC, Jack CR Jr, Kantarci K. Frequency and topography of cerebral microbleeds in dementia with Lewy bodies compared to Alzheimer's disease. *Parkinsonism Relat Disord*. 2015 Sep;21(9):1101-4. doi: 10.1016/j.parkreldis.2015.07.008.
18. Agosta F, Canu E, Stefanova E, **Sarro L**, Tomić A, Špica V, Comi G, Kostić VS, Filippi M. Mild cognitive impairment in Parkinson's disease is associated with a distributed pattern of brain white matter damage. *Hum Brain Mapp*. 2014 May;35(5):1921-9. doi: 10.1002/hbm.22302.
19. Spagnolo F, Fichera M, Bucello S, Houdayer E, Baroncini D, **Sarro L**, Leopizzi E, Impellizzeri M, Martinelli V, Leocani L, Comi G, Volonté MA. Striatal hand in Parkinson's disease: the re-evaluation of an old clinical sign. *J Neurol*. 2014 Jan;261(1):117-20. doi: 10.1007/s00415-013-7165-y.
20. Agosta F, Canu E, Stojković T, Pievani M, Tomić A, **Sarro L**, Dragašević N, Copetti M, Comi G, Kostić VS, Filippi M. The topography of brain damage at different stages of Parkinson's disease. *Hum Brain Mapp*. 2013 Nov;34(11):2798-807. doi: 10.1002/hbm.22101.
21. Baroncini D, Spagnolo F, **Sarro L**, Comi G, Volonté MA. A complex case of anti-GAD antibody-related syndrome treated with Rituximab. *Neurol Sci*. 2013 Oct;34(10):1847-9. doi: 10.1007/s10072-013-1327-7.
22. Agosta F, Kostic VS, Davidovic K, Kresojević N, **Sarro L**, Svetel M, Stanković I, Comi G, Klein C, Filippi M. White matter abnormalities in Parkinson's disease patients with glucocerebrosidase gene mutations. *Mov Disord*. 2013 Jun;28(6):772-8. doi: 10.1002/mds.25397.
23. Agosta F, Scola E, Canu E, Marcone A, Magnani G, **Sarro L**, Copetti M, Caso F, Cerami C, Comi G, Cappa SF, Falini A, Filippi M. White matter damage in frontotemporal lobar degeneration spectrum. *Cereb Cortex*. 2012 Dec;22(12):2705-14. doi: 10.1093/cercor/bhr288.
24. Impellizzeri M, Spagnolo F, **Sarro L**, Martinelli V, Comi G, Volonté MA. Teaching video neuroimages: speech-induced oromandibular dystonia relieved by singing. *Neurology*. 2012 Nov 20;79(21):e184. doi: 10.1212/WNL.0b013e3182752c90. No abstract available.
25. Agosta F, Canu E, **Sarro L**, Comi G, Filippi M. Neuroimaging findings in frontotemporal lobar degeneration spectrum of disorders. *Cortex*. 2012 Apr;48(4):389-413. doi: 10.1016/j.cortex.2011.04.012. Review.
26. **Sarro L**, Agosta F, Canu E, Riva N, Prella A, Copetti M, Riccitelli G, Comi G, Filippi M. Cognitive functions and white matter tract damage in amyotrophic lateral sclerosis: a diffusion tensor tractography study. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2011 Nov-Dec;32(10):1866-72. doi: 10.3174/ajnr.A2658.

*Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 13 GDPR 679/16 – "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali."*

Milano, 04/09/2025

In fede, Dott.ssa Lidia Sarro



# Roberto Previtali

**Work :** Via Castelvetro 32, 20154, Milan, Italy

**Date of birth:** 09/02/1990

## WORK EXPERIENCE

---

[ 01/10/2022 – Current ] **PhD Student**

**University of Milan**

**City:** Milan | **Country:** Italy

PhD project title: Use of the ketogenic diet in the therapy of drug-resistant epilepsies and rare diseases

[ 04/01/2024 – Current ] **Consultant Child Neurologist and Psychiatrist**

**Child Neurology Unit, "V. Buzzi" Children's Hospital - ASST Fatebenefratelli Sacco**

**City:** Milan | **Country:** Italy

Consultant within the project "From neonatal screening towards treatment of leukodystrophies"

[ 17/06/2024 – 31/12/2024 ] **Consultant Child Neurologist and Psychiatrist**

**Child Neurology Unit, "V. Buzzi" Children's Hospital - ASST Fatebenefratelli Sacco**

**City:** Milan | **Country:** Italy

Main activity and responsibilities:

Night and weekend shifts for emergency neurological and psychiatric care for pediatric patients in the emergency department, neonatal intensive care unit, and pediatric intensive care unit.

[ 01/11/2019 – 31/10/2023 ] **Resident in Child Neurology and Psychiatry at University of Milan**

**Postgraduate School in Child Neurology and Psychiatry. Director: Prof. P. Veggiotti**

**Address:** Via Festa del Perdono 7, 20122, Milan, Italy

During postgraduate school I worked in the following departments:

- Paediatric Neurology Department, Chief: Prof. Pierangelo Veggiotti. "Buzzi" Childrens Hospital, Milan, Italy
- Child Neurology and Psychiatry Department, Chief: Prof. Pierangelo Veggiotti. ASST Fatebenefratelli-Sacco, Milan, Italy
- NeuroMuscular Omnicentre (NeMO) Clinical Centre, Chief: Prof. Valeria Sansone. Niguarda Hospital, Milan, Italy
- Regional Centre for Epilepsy, Chief: Prof. Maria Paola Canevini. "San Paolo" Univerity Hospital, Milan, Italy

Main activities and responsibilities:

- Clinical evaluations of paediatric and adolescent patients with neurological diseases, with particular focus on epilepsy, therapeutic management of rare epilepsies and the ketogenic diet
- Clinical evaluations of paediatric and adolescent patients with neurodevelopmental and psychiatric disorders
- EEG evaluation
- Clinical research activity
- Supporting activities in medical genetics

[ 01/2022 – Current ] **Research Fellow at The Danish Epilepsy Centre, University of Southern Denmark**

**Afsnit Epilepsigenetik/Personlig Medicin. Filadelfia Epilepsihospitalet. Director: Prof. R. Møller**

**Address:** Visbys allé 5, 4293, Dianalund, Denmark | **Name of unit or department:** Department of Epilepsy Genetics and Personalized Medicine

Main Tutor: Prof. Elena Gardella

Main activities and responsibilities:

- Evaluation of electroencephalographic examinations of patients with epilepsy admitted for prolonged video-monitoring
- Clinical research activity: Collection of clinical and EEG data in patients with pathogenic variants in *SCN8A* from an international network

[ 03/07/2019 – 30/10/2019 ]

### Sub-Investigator

**IRCCS Neurologic Institute 'Carlo Besta'**

**Address:** Via Celoria, 11, 20133, Milan, Italy | **Name of unit or department:** Neurophysiopathology. Department Chief: Dr. Marco De Curtis

Main activities and responsibilities:

Scheduling visits, clinical evaluation, experimental drug management and data management within phase II-III research protocols (P.I. Dr Laura Canafoglia)

[ 31/05/2019 – 30/10/2019 ]

### Study Coordinator

**IRCCS Neurologic Institute 'Carlo Besta'**

**Address:** Via Celoria, 11, 20133, Milan, Italy | **Name of unit or department:** Neurophysiopathology. Department Chief: Dr. Marco De Curtis

Main activities and responsibilities:

Scheduling visits, experimental drug management and data management within phase II research protocol (P.I. Dr. Laura Canafoglia)

[ 31/10/2012 – 30/10/2019 ]

### Consultant Speech Therapist

**ASST of Monza - San Gerardo Hospital**

**Address:** Via Pergolesi, 33, 20900, Monza, Italy | **Name of unit or department:** Child and Adolescent Neurology and Psychiatry. Department Chief: Prof. Francesca Neri

Main activities and responsibilities:

Evaluation and therapy in the framework of the local projects:

- "Early care and metacognitive approach in **specific** language and learning disorders: innovative intervention models in the ASST of the Brianza ATS"
- "Early rehabilitative pathways in **specific** language and learning disorders"
- "The creation of a care environment in learning disorders: metacognitive strengthening groups, family and school interventions"
- "Evaluation of the **effectiveness** of auditory perceptual training in preschool children with **specific** language disorder"

[ 30/04/2019 – 30/10/2019 ]

### Consultant Physician

**'Don Angelo Bellani' Foundation**

**Address:** Via Lipari 7, 20900, Monza, Italy | **Name of unit or department:** Nursing home. Department Chief: Dr. Annalisa Minuti

Main activities and responsibilities:

Ward activity and shifts for medical assistance service to elderly residents.

## EDUCATION AND TRAINING

---

[ 01/10/2022 – Current ]

### PhD Student - University of Milan

**University of Milan**

**Address:** Via Festa del Perdono, 7, 20122, Milan, Italy |

[ 14/11/2023 ]

### Child Neurologist and Psychiatrist

**Postgraduate School in Child Neurology and Psychiatry - University of Milan**

**City:** Milan | **Country:** Italy | **Field(s) of study:** Health and welfare: ■ *Medicine* | **Final grade:** 70/70 cum laude | **Thesis:** 'Caratterizzazione dello spettro fenotipico correlato a varianti loss-of-function nel gene SCN8A' - 'Characterisation of the phenotypic spectrum related to variant with loss-of-function **effect** in SCN8A gene'. Supervisor: Prof. Pierangelo Veggiotti - Co-supervisor: Prof. Elena Gardella

[ 12/02/2019 ]

### License for Medical and Surgery practise

**Milano-Bicocca University**

**City:** Monza | **Country:** Italy |

[ 09/10/2018 ] **Degree in Medicine and Surgery**

**Milano-Bicocca University**

**City:** Milano | **Country:** Italy | | **Final grade:** 110/110 cum laude | **Thesis:** 'Epilessie ad esordio pediatrico: valutazione delle caratteristiche cliniche e rate diagnostico di una ampia popolazione di pazienti analizzati con sequenziamento NGS' - 'Pediatric onset epilepsies: evaluation of the clinical characteristics and diagnostic rate of a large population of patients analyzed with NGS sequencing' Supervisor: Prof. Carlo Ferrarese; Co-Supervisor: Dr. Jacopo DiFrancesco.

[ 31/10/2012 ] **Degree in Speech Therapy**

**Milan University**

**City:** Milan | **Country:** Italy | | **Final grade:** 110/110 cum laude | **Thesis:** 'Protocollo di valutazione della disfagia nel bambino con grave cerebrolesione acquisita' - 'Dysphagia evaluation protocol for children with severe acquired brain injury". Supervisor: Prof. Antonio Schindler; Co-supervisor: Dr. Sandra Strazzer.

[ 2003 – 2009 ] **High School Diploma**

**Liceo Scientifico 'Paolo Frisi'**

**City:** Monza | **Country:** Italy |

## RESEARCH ACTIVITIES

---

[ 31/05/2019 – 30/10/2019 ] **Study Coordinator**

Study coordinator in the clinical trial: A multicentrer, randomized, double-blind, placebo-controlled, parallel-group study to evaluate the efficacy and safety of padsevonil as adjunctive treatment of focal-onset seizures in adult subjects with drug-resistant epilepsy

[ 03/07/2019 – 30/10/2019 ] **Sub-Investigator**

Sub-Investigator in the trial: An open-label, multicenter, extension study to evaluate the long-term safety, tolerability, and efficacy of UCB0942 when used as adjunctive therapy for partial-onset seizures in adult subjects with highly drug-resistant focal epilepsy Phase 2

[ 11/2019 – 10/2020 ] **Sub-Investigator**

Sub-investigator in the trial: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled, Six-Month Study to Evaluate the Efficacy, Safety and Tolerability of Sarizotan in Patients with Rett Syndrome with Respiratory Symptoms

[ 06/2021 – Current ] **Sub-Investigator**

Sub-Investigator in the trial: KetoSTrENGTH (KETOgenic diet aS TheRapy for mEtabolic and NeuroloGical condiTions in cHildren)

[ 05/2023 – Current ] **Sub-Investigator**

Sub-Investigator in the trial: "Peripheral profiling of ferroptosis and oxidative biomarkers in PLP1-related disorders"

[ 09/2023 – 03/2024 ] **Leadership Program**

Participant in the "Leadership program" promoted by the Young Epilepsy Section of the Italian League Against Epilepsy (LICE).

The program provided insites on team leadership and reasearch planning

[ 11/2023 – Current ] **EXcellence in Complex Epilepsy Education (EXCEED Program)**

Participants in the "EXCEED" program promoted by UCB Pharma. The program provided insites on research planning, promoting science and communicating results.

## CERTIFICATIONS

---

### Certifications

Good Clinical Practice skills **certified** by NIDA Clinical Trials Network on January 3, 2019

[ 02/09/2022 ] **IELTS Academic**

The Language skills provided in this CV were **certified** through IELTS Academic **Certificate** with the following results:

- Listening 8.5 (CEFR level C2)
- Reading 9.0 (CEFR level C2)
- Writing 7.0 (CEFR level C1)
- Speaking 7.0 (CEFR level C1)
- Overall Band Score 8.0 (CEFR level C1)

## LANGUAGE SKILLS

---

**Mother tongue(s):** Italian

**Other language(s):**

**English**

**LISTENING** C2 **READING** C2 **WRITING** C1

**SPOKEN PRODUCTION** C1 **SPOKEN INTERACTION** C1

*Levels: A1 and A2: Basic user; B1 and B2: Independent user; C1 and C2: Proficient user*

---

**NETWORKS AND MEMBERSHIPS**

[ 27/02/2019 – Current ]

**Italian Professional Board of Medical Doctors and Surgeons**

Province of Monza and Brianza

Registration Number 04312

[ 01/2020 – Current ]

**LICE - Lega Italiana Contro L'epilessia (Italian League Against Epilepsy)**

[ 01/2021 – Current ]

**EPNS - European Paediatric Neurology Society**

[ 01/2021 – Current ]

**YEPNS - Young European Paediatric Neurology Society**

Chair of Networking and Social Media Working Group

[ 2022 – Current ]

**SINPIA - Società Italiana di NeuroPsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza (Italian Society of Child Neurology and Psychiatry)**

---

**FINAL DECLARATIONS**

**Final Declarations**

I **don't** have any previous or pending disciplinary action.

I declare that this Curriculum Vitae is true and correct as at February 2025.

---

Roberto Previtali

Milano, 12/03/2025

# CURRICULUM VITAE

**Name** Pierangelo Veggiotti

**Date and place of birth** 15 June 1958, Novara - Italy

**Citizenship** Italy

**Mailing address** **Vittore Buzzi Hospital Via Castelvetro 32 Milan**

## **Present position**

ASST Fatebenefratelli-Sacco Head of child neuropsychiatry unit (ongoing)

Head of child neuropsychiatry residency program (oct 2020 ongoing)

Vittore Buzzi Hospital Milan, Italy: Head of unit of child neurology (nov 2017 ongoing)

University of Study of Milan, Italy: Full Professor of Child Neuropsychiatry (Nov 2017 ongoing)

## **Previous position**

University of Study Pavia, Italy: Full Professor of Child Neuropsychiatry (Jan. 2016- oct 2017)

University of Study Pavia, Italy: Director of Bachelor Degree Course of Developmental Neuropsychomotor Therapy (2009- 2017)

IRCCS Fondazione Istituto Neurologico Nazionale C. Mondino Pavia, Italy: Director of Simple Unit of Childhood and Adolescence Epilepsy (2009-2017)

University of Study Pavia, Italy: Associate Professor of Child Neuropsychiatry (dec 2002- dec 2015)

## **Education**

1992 Specialization in Neurophysiology (Board Certification), *University of Pavia, Pavia, Italy*

1988 Specialization in Child Neuropsychiatry (Board Certification), *University of Pavia, Pavia, Italy*

1983 M.D. Degree, *University of Pavia, Pavia, Italy*

## **Medical Licences**

Italian Medical Council, Italy (since 1984)

## **Positions Within Scientific Societies**

2017- to date	Member, Executive Council of Italian Society of Child Neuropsychiatry
2015- to 2022	Member, Executive Council of S.E.N.P (Société Européenne de Neurologie Pédiatrique)
2022 to date	President of S.E.N.P (Société Européenne de Neurologie Pédiatrique)
2011-to 2017	Member, Executive Council, Italian League against Epilepsy
2001-2005	Secretary, Neurological Section, Italian Society of Child Neuropsychiatry

## **Articles Published In Peer-Review Journals (March 2025)**

Total number of publications in international journals listed in PubMed: 241

**Scopus:** total citations: 9311; H-index **53**

## **Main Research Activities**

Dr. Veggiotti's research activities and main achievements have focused on the following areas

- Pediatric neurology
- Landau Kleffner and ESES/CSWS syndrome
- Epileptic encephalopathies
- Ketogenic diet and new antiepileptic drugs
- Genetic of epilepsy
- GLUT-1 deficiency
- Ataxia- telangiectasia
- Tuberous Sclerosis

Milan 13.03.2025

ASST FATEBENEFRAPELLI SACCO  
OSPEDALE DEI BAMBINI VITTORE BUZZI  
DIRETTORE NEUROLOGIA PEDIATRICA  
Prof. PIERANGELO VEGGIOTTI

## Curriculum Vitae

### Informazioni personali – 2025

**Nome** Bellagambi Simona

**Nata a** Firenze

**Data di nascita** 26/08/1959

Zia di una ragazza di ventisette anni affetta da Sclerosi Tuberosa

Vicepresidente di **EURORDIS Rare Diseases Europe**

Membro del Consiglio di Amministrazione di **EURORDIS – Organizzazione Europea per le Malattie Rare**

Rappresentante di **UNIAMO FIMR – Alleanza Italiana Malattie Rare** nel Consiglio delle Alleanze Nazionali di EURORDIS e in iniziative e progetti internazionali

### Formazione Educazione

1977 Diplomata Istituto Tecnico per il Turismo

2014 EURORDIS Summer School Barcellona

## Esperienze lavorative

1981-2002 Assistente di volo e Purser di I ALITALIA

1978-1980 CIT Compagnia Italiana Turismo Londra

1980-1981 CIT Compagnia Italiana Turismo Parigi

---

## Principali incarichi e responsabilità

volontaria nelle Malattie Rare

- **Da Gennaio 2023:** Componente del Comitato Nazionale Malattie Rare, istituito presso il Ministero della Salute
- **Da Aprile 2022 – attualmente** Vice Presidente EURORDIS Rare Diseases Europe
- **Dal 2019:** Membro del panel di esperti dello studio prospettico **RARE2030**
- **Dal 2019 – attualmente:** Membro del gruppo di lavoro sullo Screening Neonatale di EURORDIS e, dal 2023, membro del **Patient Advisory Board** all'interno del progetto IMI **Screen4Care**, per accelerare la diagnosi delle malattie rare attraverso lo screening genetico neonatale e le tecnologie digitali, per conto di UNIAMO FIMR
- **Dal 2019 attualmente Relatore/** Docente Master Universitari e Corsi di formazione sulle Malattie Rare
- **Dal 2018 – attualmente:** Membro del gruppo di lavoro EURORDIS sull'**engagement della comunità** per le **malattie non diagnosticate**, nel progetto **SOLVE-RD**, in rappresentanza di UNIAMO FIMR
- **Dal 2017 – attualmente:** Membro del Comitato Direttivo della **Giornata delle Malattie Rare (RDD)** e del Comitato di Revisione Strategica, in qualità di membro del Consiglio di Amministrazione di EURORDIS
- **Dal 2016 e attualmente** Membro del Consiglio di Amministrazione di **EURORDIS – Organizzazione Europea per le Malattie Rare**
- Contributo alla redazione di **documenti di posizione di EURORDIS** su varie tematiche
- **Dal 2007 – attualmente:** Rappresentante di UNIAMO FIMR nel Consiglio delle Alleanze Nazionali di EURORDIS Rare Diseases Europe e nelle iniziative internazionali
- **Dal 2004:** Relatrice a **Conferenze Nazionali e Internazionali** su tematiche relative alle malattie rare, in rappresentanza di EURORDIS e UNIAMO FIMR

## Incarichi terminati

- **2017–2018:** Consulente EURORDIS nel progetto **RD-ACTION 2015–2018**, per i workshop nazionali sulle priorità nei Piani/Strategie Nazionali; supporto e supervisione dei workshop in Spagna e Italia
- **2012–2015 / 2009–2011:** Consulente EURORDIS nel progetto **EUROPLAN I e II** per lo sviluppo dei Piani Nazionali per le Malattie Rare. Supervisione e supporto per l'organizzazione delle Conferenze Nazionali in Grecia, Italia e Spagna
- **Dal 2008:** Co-coordinatrice, per UNIAMO, degli eventi italiani per la **Giornata delle Malattie Rare**
- **2007:** Organizzatrice del seminario italiano **“Reti europee e centri nazionali di expertise”** presso l'Istituto Superiore di Sanità, all'interno del progetto **RAPSODY**

- **Dal 2004:** Relatrice a **Conferenze Nazionali e Internazionali** su tematiche relative alle malattie rare, per conto di EURORDIS e UNIAMO FIMR
  - **2001:** Co-organizzatrice e relatrice alla **Conferenza Internazionale sulla Sclerosi Tuberosa** a Venezia e, nel 2007, a Roma
  - **1999–2009:** **Segretaria nazionale** dell'**Associazione Sclerosi Tuberosa** e rappresentante internazionale. Punto di contatto per pazienti e famiglie su questioni mediche e scientifiche
- 

Roma 29 Luglio 2025

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel curriculum vitae

ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 e del GDPR (Regolamento UE 2016

## Generalità

Annalisa Scopinaro, nata a Milano il 15 novembre 1964

## Curriculum formativo

- ❑ Maturità scientifica conseguita al Liceo Scientifico di Scandicci.
- ❑ Laurea in Economia e Commercio, Facoltà di Firenze
- ❑ Corso sul “Controllo di gestione delle piccole e medie imprese”, 1996, SDA Bocconi, Milano.
- ❑ Diploma di Animatore di Comunità – conseguito presso la Provincia di Firenze – giugno 2000.
- ❑ Diploma di compimento inferiore di pianoforte (1983) e complementari (solfeggio -1976- e armonia -1982-).
- ❑ Svariati corsi di approfondimento (UniCattolica, Eurordis e altri istituti).

## Esperienze di lavoro

- **Da ottobre 2022**, Direttore Esecutivo di UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare APS
- **Settembre 2018-gennaio 2019**: dipendente amministrativa presso Notaio Barsanti
- **Aprile 2018-Settembre 2018**: Direttore CPS Srl
- **Marzo 2002-Marzo 2018**: Dipendente part time del Comune di Scandicci.
- **Gennaio 2000–Dicembre 2003**: Progetto Agata Smeralda Onlus e Fondazione Opera La Pira; gestione organizzazione e amministrazione; Docente di sostegno presso CEPU Firenze.
- **Agosto 1994-Dicembre 1999**: responsabile amministrazione, finanza e controllo di una società industriale di medie dimensioni (Vicano Firenze SPA poi Ceramiche Bardelli).
- **Settembre 1993-Aprile 1994**: collaborazione con una società di consulenza direzionale di Firenze (Multipla Srl).
- **Settembre 1992 - Agosto 1993**: collaborazione con Informazioni & Strategie Srl, Milano, società di consulenza di marketing e ricerche di mercato.
- **Luglio 1992 - Settembre 1992**: collaborazione con una Cooperativa di Solidarietà Sociale, Firenze, con varie mansioni.
- **Dal 1986 al 1991** collaborazione con aziende medie e piccole e uno studio professionale, in qualità di *responsabile amministrativa*.

## Esperienze di volontariato

- ❖ Consigliera UNIAMO dal 2009 al 2013 e dal 2018 al 2019; poi Presidente - carica attuale.
- ❖ Associazione Italiana Sindrome di Williams, (2003-2016, referente e consigliera); AISW Toscana, Presidente (2006-2016); APW Italia Persone Williams dal 2016 - Presidente e Consigliera.
- ❖ Esperienza in AIESEC (Associazione Internazionale degli Studenti di Economia e Commercio) 1985/1987.

## Altri incarichi

- Membro del CoNaMR (Comitato Nazionale Malattie Rare)
- Componente dei Coordinamenti Malattie Rare di Abruzzo e Marche
- Membro del Comitato Scientifico della Newsletter Raramente, collaborazione fra ISS e Uniamo
- Membro dell'Osservatorio Nazionale Disabilità.

## Curriculum Vitae Europass

### Informazioni personali

Cognome(i) / Nome(i) **Gatti Davide**

Cittadinanza Italiana

Data di nascita 12/03/1983

Codice fiscale

### Esperienza professionale

- |  |  |
|--|--|
| <b>Date</b><br>Lavoro o posizione ricoperti<br>Nome e indirizzo del datore di lavoro | <b>01/08/2023</b> →<br>Professore Associato di Reumatologia E Clinico Ospedaliero con Incarico Dirigenziale della Unità Semplice "Artriti e Connettiviti"<br>U.O.C. di Reumatologia - "Università di Verona"   |
| <b>Date</b><br>Lavoro o posizione ricoperti<br>Nome e indirizzo del datore di lavoro | <b>01/11/2014</b> → <b>01/08/2023</b><br>Professore Associato di Reumatologia E Clinico Ospedaliero con Incarico Professionale Funzionale ed Incarico di Alta Specializzazione in "Metabolismo osteoarticolare"<br>U.O.C. di Reumatologia - "Università di Verona" |
| <b>Date</b><br>Lavoro o posizione ricoperti<br>Nome e indirizzo del datore di lavoro | <b>28/02/2005- 30/10/2014</b><br>Ricercatore Universitario Confermato e Clinico Ospedaliero con Incarico Di Alta Specializzazione in "Metabolismo osteoarticolare"<br>U.O.C. di Reumatologia - "Università di Verona"  |
| <b>Date</b><br>Lavoro o posizione ricoperti<br>Nome e indirizzo del datore di lavoro | <b>04/11/1996 - 27/02/2005</b><br>Dirigente medico<br>Riabilitazione Reumatologica del C.O.C. di Valeggio (VR)   |
| <b>Date</b><br>Lavoro o posizione ricoperti<br>Principali attività e responsabilità  | <b>1989 - 04/11/1996</b><br>Medico frequentatore Unità Reumatologia prof S.Adami<br>Attività di ricerca nel campo delle malattie osteoarticolari e reumatologiche  |

### Istruzione e formazione

- |  |  |
|--|--|
| <b>Date</b><br>Titolo della qualifica rilasciata<br>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione | <b>26/10/2001</b><br>Specializzazione Medicina Interna<br>Università degli studi di Verona |
| <b>Date</b><br>Titolo della qualifica rilasciata<br>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione | <b>06/11/1992</b><br>Specializzazione Endocrinologia<br>Università degli studi di Verona   |
| <b>Date</b><br>Titolo della qualifica rilasciata<br>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione | <b>09/11/1989</b><br>Laurea in Medicina e Chirurgia<br>Università degli studi di Verona    |
| <b>Date</b><br>Titolo della qualifica rilasciata<br>Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione | <b>1982</b><br>Maturità Scientifica<br>Istituto Don Bosco<br>Verona                        |

### Capacità e comp. personali

Madrelingua(e)

Italiano

Altra(e) lingua(e)

Inglese

• Capacità di lettura +++ • Capacità di scrittura ++ • Capacità di espressione orale +

### Ulteriori informazioni

ATTIVITA' DIDATTICA E DI DOCENTE presso l'Università di Verona

- Dal 2008 titolare insegnamento: Gestione del dolore in reumatologia; (Crediti=1)

- Dal 2008 titolare insegnamento Medicina Interna (Tutorial-PBS) (Crediti=10)

- Dal 2008 titolare insegnamento Patologia sistematica (Didattica e pratica); (crediti=23)

partecipando regolarmente alle Commissioni Istituite per gli esami di profitto.

Dal 2005 è Docente presso la scuola di Spec. in Reumatologia, Titolare insegnamento di Reumatologia nel corso di Laurea in Fisioterapia nel periodo 2005-2011 e a tutt'oggi dal 2022

Componente del Consiglio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Scienze Mediche Cliniche Sperimentali e dal 5 maggio 2023 Coordinatore del Dottorato in Scienze Biomediche Cliniche e Sperimentali.

Dal 2010 ha seguito personalmente come relatore o correlatore almeno 4 candidati all'anno nella preparazione della tesi di Laurea Magistrale, di Specializzazione o di Dottorato

E' noto docente in numerosi corsi e seminari nazionali ed ha partecipato ad oltre 300 congressi nazionali e internazionali di cui gran parte in qualità di relatore.

Ha ottenuto l'ABILITAZIONE NAZIONALE per la PRIMA FASCIA di professore di Reumatologia il 31/10/2018 (superando tre su tre mediane del settore e con il parere unanime dei 5 Commissari).

ATTIVITA' EDITORIALI E SOCIETA' SCIENTIFICHE

E' reviewer per numerose riviste nazionali ed internazionali: Clinical and Experimental Rheumatology ; Rheumatology ; Journal of Endocrinological Investigation ; BMC medicine; Biochemistry & Cell Biology; Endocrine ;Expert Opinion on Biological Therapy ; Journal of steroid bochemistry and molecular biology ; Drug Design Development and Therapy ;International Journal of Women's Health ; Reumatismo, CalcifiedTissue International

- E' membro del Comitato Editoriale di Reumatismo (Rivista ufficiale SIR), reviewer per National Institute for Health Research Evaluation, Trials and Studies Coordinating Centre e component dello Editorial Board di JBMR® Plus.

Presidente della Associazione Interregionale Nord-Est per l'Osteoporosi (ANEOP) con entrata in carica dal 1 gennaio 2023; Presidente in carica del Comitato scientifico della Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta (ASITOI), Segretario Generale e Tesoriere Eletto della SIOMMS 2019-21 e Consigliere 2009-2013), Attuale Consigliere del GIBIS, Membro del Comitato Scientifico della Associazione ONLUS HEMOVE, Membro del GRUPPO INTERDISCIPLINARE DI RICERCA DELLA AOUI-VERONA: BONE & TOOTH GROUP, DELEGATO REGIONALE eletto della SIR per la regione Veneto 2018-2020

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Ha partecipato a 5 progetti di ricerca nazionali PRIN come medico o responsabile dell'unità. Nel PRIN 2020 come coordinatore con progetto approvato ma non finanziato e nel PRIN 2022 come Coordinatore con progetto approvato e finanziato.

Ha prodotto 278 pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali nel campo delle malattie reumatologiche. Queste pubblicazioni comprendono 226 pubblicazioni su riviste indexate (Impact Factor medio per lavoro superiore a 4,5) Secondo la valutazione SCOPUS: numero citazioni totali oltre 7004, con H-index pari a 47.

I dati personali saranno trattati in ottemperanza a quanto richiesto dal Dgs 196/2003 e Regolamento Europeo 679/2016. Si attesta inoltre la consapevolezza del rispetto alle responsabilità connesse a dichiarazioni mendaci (DPR 445/2000 ar. 76). Autorizzo la pubblicazione del mio CV

**" Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel cv ai sensi dell'art. 13 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 del GDPR (Regolamento UE 2016/679) autorizzo la pubblicazione nella banca dati dell'area tematica ECM del portale della Regione del Veneto"**

Data e firma

Verona 20/06/ 2023

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE  
(art. 46 e 47 D.P.R. 445/2000)**

Il Sottoscritto **RICCARDO NEGRELLI**, consapevole che le dichiarazioni false comportano l'applicazione delle sanzioni penali previste dagli art. 46 e 47 del D.P.R. 445/2000 e s.m.i. dichiara che le informazioni riportate nel seguente curriculum vitae, redatto in formato europeo, corrispondono a verità.

---

**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome	Riccardo Negrelli
Indirizzo	
Telefono	
E-Mail	
Nazionalità	Italiana
Data di Nascita	3 Dicembre 1986

---

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

Dal 1 Dicembre ad Oggi  
Dirigente Medico Radiologo presso  
UO di Radiologia BT  
Ospedale Civile Maggiore - AOUIVR  
P.le Stefani, 1 – 37126 – Verona

Dal 23 Dicembre 2016 al 30 Novembre 2017  
Incarico di Lavoro Autonomo  
Presso *Istituto di Radiologia*  
Policlinico G.B. Rossi - AOUIVR  
P.le L.A. Scuro, 10 – 37134 – Verona (VR)  
Tel. 045 8124301  
Fax 045 8027490

Dal 1 Ottobre 2016 al 30 Novembre 2017  
Radiologo Libero Professionista  
Presso *Centro Medico Specialistico (CEMS)*  
Via Fava 2/B - 37139 - Verona (VR)  
Tel.: 045/9230404  
Fax: 045/572628  
e-mail: info@cemsverona.it

Dal 26 Settembre 2016 al 30 Novembre 2017  
Radiologo Libero Professionista  
Presso *Centro Sanitario Trentino (CST)*  
Viale A. Degasperi 75 - 38017 - Mezzolombardo (TN)  
Tel.: 0461/606145

Fax: 0461/426851  
e-mail: info@centrosanitariotrentino.it

Dal 18 Luglio 2016 al 30 Novemre2017  
Radiologo Libero Professionista  
Presso *Poliambulatorio Specialistico Verona*  
Viale del Lavoro 25/A - 37135 - Verona (VR)  
Tel.: 045/8303026  
Fax: 045/8341088  
e-mail: info@polispecialisticoverona.it

Dal 5 Luglio 2012 al 5 Luglio 2016  
Medico Specializzando  
Istituto di Radiologia – Policlinico G.B. Rossi  
P.le L.A. Scuro 10 - 37134 - Verona

## **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

---

Dal 16 Agosto 2016 al 30 Novembre 2017  
A seguito di un concorso pubblico risulta vincitore di un  
Assegno di Ricerca dell'Università degli Studi di Verona  
presso l'Istituto di Radiologia del Policlinico Universitario  
G.B. Rossi per l'attuazione del seguente programma di  
ricerca:  
“Studio mediante tecniche di imaging delle malattie  
autoimmuni IgG4 correlate”

Da Luglio 2012 a Luglio 2016  
Scuola di Specializzazione in Radiodiagnostica  
Università degli Studi di Verona – Scuola di Medicina e  
Chirurgia  
Diploma di Specializzazione in Radiodiagnostica il  
12/07/2016  
Votazione: 70/70 e lode  
Titolo tesi: “Pancreatite autoimmune: semeiotica RM-CPRM  
delle forme tipo 1 e tipo 2”  
Docente relatore: Ch.mo Prof. Roberto Pozzi Mucelli  
Docente correlatore: Ch.mo Prof. Riccardo Manfredi

Il 20/03/2012  
Iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi di Verona numero  
VR 8310

Il 27/02/2012  
Abilitazione all'esercizio della Professione Medica

Da Settembre 2005 a Ottobre 2011  
Laurea in Medicina e Chirurgia  
Università degli Studi di Verona – Facoltà di Medicina e  
Chirurgia  
Laurea a ciclo unico in “Medicina e Chirurgia” il 18/10/2011  
Votazione: 106/110

Titolo tesi: “Stenosi del dotto pancreatico principale in forme focali di pancreatite autoimmune: semeiotica RM-CPRM”  
Docente relatore: Ch.mo Prof. Riccardo Manfredi

Da Settembre 2000 a Giugno 2005  
Diploma di Maturità Scientifica  
Votazione: 78/100  
Liceo Scientifico G. Galilei – Verona

## CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

---

MADRELINGUA	Italiano
LINGUA STRANIERA	Inglese
Capacità di lettura	Ottima
Capacità di scrittura	Ottima
Capacità di espressione orale	Buona

## CAPACITÀ PROFESSIONALI

---

Buona capacità nel coordinare e nel condurre indagini radiologiche convenzionali, ecografiche e di risonanza magnetica in trial clinici multicentrici, maturata attraverso la collaborazione con il Centro Ricerche Cliniche dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona con il ruolo di investigator negli studi Abbvie M13-375 e Predictra.

Ottima conoscenza di Windows, MacOS, Linux, Carestream, Osirix, Philips Workspace Portal e dei principali software del pacchetto Office e delle strumentazioni di navigazioni in internet.

## PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

---

### ARTICOLI SU RIVISTE SCIENTIFICHE

Riccardo Bertolo, Lorenzo De Bon, Filippo Caudana, Greta Pettenuzzo, **Sarah Malandra**<sup>2</sup>, Chiara Casolani<sup>2</sup>, Andrea Zivi<sup>3</sup>, Emanuela Fantinel<sup>3</sup>, Alessandro Borsato<sup>4</sup>, **Riccardo Negrelli**<sup>4</sup>, Emiliano Salah El Din Tantawy<sup>5</sup>, Giulia Volpi<sup>5</sup>, Matteo Brunelli<sup>6</sup>, Alessandro Veccia<sup>2</sup>, Maria Angela Cerruto<sup>2</sup>, Alessandro Antonelli<sup>2</sup>; AOUI Verona Uro-Oncology Multi-Disciplinary Team  
Role of large language models in the multidisciplinary decision-making process for patients with renal cell carcinoma: a pilot experience  
NPJ Precis Oncol. 2025

Riccardo Bertolo<sup>1</sup>, Francesco Cianflone<sup>2</sup>, **Riccardo Negrelli**<sup>3</sup>, Giovanni Corghi<sup>2</sup>, Michele Boldini<sup>2</sup>, Francesco Ditonno<sup>2</sup>, Luca Roggero<sup>2</sup>, Antonio B Porcaro<sup>2</sup>, Alessandro Veccia<sup>2</sup>, Elena Marastoni<sup>4</sup>, Stefano Gobbo<sup>4</sup>, Matteo Brunelli<sup>4</sup>, Mirko D'Onofrio<sup>3</sup>, Alessandro Antonelli<sup>2</sup>  
Giant cell inflammatory reaction to hemostatic cellulose matrix mimicking renal cell carcinoma recurrence  
Minerva Urol Nephrol. 2025 Feb

Alessandro Veccia<sup>1</sup>, Riccardo Bertolo<sup>2,3</sup>, Francesco Artoni<sup>1</sup>, Alberto Bianchi<sup>1</sup>, Vincenzo De Marco<sup>1</sup>, Alessandra Gozzo<sup>1</sup>, Filippo Migliorini<sup>1</sup>, Antonio Benito Porcaro<sup>1</sup>, Antonio Raiti<sup>1</sup>, Riccardo Rizzetto<sup>1</sup>, Emanuele Rubilotta<sup>1</sup>, Stefania Montemezzi<sup>4</sup>, **Riccardo Negrelli**<sup>4</sup>, Mirko D'Onofrio<sup>5,6</sup>, Sarah Malandra<sup>5,7</sup>, Maria Angela Cerruto<sup>1,5</sup>, Alessandro Antonelli<sup>1,5</sup>  
Surgical experience overcomes the impact of prostatic-urethral anatomy on continence recovery after robotic prostatectomy: comprehensive analysis on 366 cases  
World J Urol. 2024 Nov 29

Francesco Ditonno<sup>1</sup>, Alberto Bianchi<sup>2</sup>, Sarah Malandra<sup>3</sup>, Antonio Benito Porcaro<sup>2</sup>, Emanuela Fantinel<sup>4</sup>, **Riccardo Negrelli**<sup>5</sup>, Matteo Ferro<sup>6</sup>, Michele Milella<sup>4</sup>, Matteo Brunelli<sup>7</sup>, Riccardo Autorino<sup>8</sup>, Maria Angela Cerruto<sup>2</sup>, Alessandro Veccia<sup>9</sup>, Alessandro Antonelli<sup>2</sup>  
PARP Inhibitors in Metastatic Prostate Cancer: A Comprehensive Systematic Review and Meta-analysis of Existing Evidence  
Clin Genitourin Cancer. 2024 Apr

Fassio A., Andreola S., Gatti D., Bianco B., Gatti M., Gambaro G., Rossini M., Viapiana O., **Negrelli R.**, Adami G.  
Radiofrequency echographic multi-spectrometry and DXA for the evaluation of bone mineral density in a peritoneal dialysis setting  
Aging Clinical and Experimental Research. 2022 Nov.

Fassio A., Adami G., Idolazzi L., Giollo A., Viapiana O., Bosco E., **Negrelli R.**, et Al.  
Diffuse Idiopathic Skeletal Hyperostosis (DISH) in Type 2 Diabetes: A New Imaging Possibility and a New Biomarker  
Calcif Tissue Int. 2021 Feb;108(2):231-239

**Negrelli R.**, Boninsegna E., Avesani G., Zamboni G.A., Brozzi L., Frulloni L., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.  
Type 1 and Type 2 Autoimmune Pancreatitis: Distinctive Clinical and Pathological Features, But Are There Any Differences at Magnetic Resonance? Experience From a Referral Center.  
*Pancreas*. 2018 Oct;47(9):1115-1122.

Marchegiani G., Todaro V., Boninsegna E., **Negrelli R.**, Sureka B., Bonamini D., Salvia R., Manfredi R., Pozzi Mucelli R., Bassi C.

Surgery after FOLFIRINOX treatment for locally advanced and borderline resectable pancreatic cancer: increase in tumour attenuation on CT correlates with R0 resection.

*Eur Radiol.* 2018 Oct;28(10):4265-4273

Boninsegna E., **Negrelli R.**, Zamboni G.A., Tedesco G., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.

Paraduodenal pancreatitis as a mimicker of pancreatic adenocarcinoma: MRI evaluation

*Eur J Radiol.* 2017 Oct;95:236-241.

De Pretis N., Capuano F., Amodio A., Pellicciari M., Casetti L., Manfredi R., et Al.

Clinical and Morphological Features of Paraduodenal Pancreatitis. An Italian Experience With 120 Patients

*Pancreas.* 2017 Apr;46(4):489-495

Boninsegna E., Manfredi R., **Negrelli R.**, Avesani G., Mehrabi S., Pozzi Mucelli R.

Pancreatic duct stenosis: Differential diagnosis between malignant and benign conditions at secretin-enhanced MRCP.

*Clinical Imaging.* 2017 Jan - Feb; 41:137-143

Pozzi Mucelli R., **Negrelli R.**, Boninsegna E., Mehrabi S., Manfredi R.

Magnetic Resonance Imaging of autoimmune pancreatitis: a review of literature.

*Revista Argentina de Radiología.* 2016 Aug

Boninsegna E., Manfredi R., Ventriglia A., **Negrelli R.**, Pedrinolla B., Mehrabi S., Gabbrielli A., Pozzi Mucelli R.

Santorinicele: secretin-enhanced magnetic resonance cholangiopancreatography findings before and after minor papilla sphincterotomy.

*European Radiology.* 2015 Aug;25(8):2437-44

Di Paola V., Manfredi R., Castelli F., **Negrelli R.**, Mehrabi S., Pozzi Mucelli R.

Detection and localization of deep endometriosis by means of MRI and correlation with the ENZIAN score.

*European Journal of Radiology.* 2015 Apr;84(4):568-74

**Negrelli R.**, Manfredi R., Pedrinolla B., Boninsegna E., Ventriglia A., Mehrabi S., Frulloni L., Pozzi Mucelli R.

Pancreatic duct abnormalities in focal autoimmune pancreatitis: MR/MRCP imaging findings.

*European Radiology.* 2015 Feb;25(2):359-67

Ventriglia A., Manfredi R., Mehrabi S., Boninsegna E., **Negrelli R.**, Pedrinolla B., Pozzi Mucelli R.

MRI features of solid pseudopapillary neoplasm of the pancreas.

*Abdominal Imaging.* 2014 Dec;39(6):1213-20

Ikeura T., Detlefsen S., Zamboni G., Manfredi R., **Negrelli R.**, Amodio A., Vitali F., Gabbrielli A., Benini L., Klöppel G., Okazaki K., Vantini I., Frulloni L.

Retrospective comparison between preoperative diagnosis by International Consensus Diagnostic Criteria and histological diagnosis in patients with focal autoimmune pancreatitis who underwent surgery with suspicion of cancer.

*Pancreas.* 2014 Jul;43(5):698-703

Ikeura T., Manfredi R., Zamboni G. A., **Negrelli R.**, Capelli P., Amodio A., Calì A., Colletta G., Gabbrielli A., Benini L., Okazaki K., Vantini I., Frulloni L.

Application of international consensus diagnostic criteria to an Italian series of autoimmune pancreatitis.

*United European Gastroenterol J.* 2013 Aug;1(4):276-84

Castelli F., Bosetti D., **Negrelli R.**, Di Paola V., Zantedeschi L., Ventriglia A., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.

Multifocal branch-duct intraductal papillary mucinous neoplasms (IPMNs) of the pancreas: magnetic resonance (MR) imaging pattern and evolution over time.

*La Radiologia Medica.* 2013 Sep;118(6):917-29

## CAPITOLI DI LIBRO

Autore dei capitoli “Acute pancreatitis” e “Chronic pancreatitis” del libro:

### **Pain Imaging**

#### **A Clinical-Radiological Approach to Pain Diagnosis**

Cova M.A., Stacul F.

Springer. 2019; ISBN 978-3-319-99821-3

Autore del capitolo “Acute and chronic pancreatitis” del libro:

### **Multislice CT, 4th edition**

Nikolau K, Bamberg F, Laghi A, Rubin G Medical Radiology: Diagnostic Imaging

Springer. 2017; ISBN: 978-3-319-42585-6

Autore dei capitoli “Forme rare di pancreatite cronica” e “Neoplasie cistiche” del libro:

### **RM del pancreas**

Mehrabi S, Manfredi R, Pozzi Mucelli R

Idelson-Gnocchi. 2014; ISBN: 8879475886

Autore del capitolo “Pancreas” del libro:

## **RM addominale, II Edizione**

Vanzulli, Morana, Grazioli, Artioli. Poletto. 2014; ISBN: 9788895033587

Autore del capitolo “Chronic pancreatitis – Imaging in chronic disease: what is the best” del libro:

### **Acute and chronic pancreatitis. New concepts and evidence- based approaches**

Testoni PA, Mariani A, Arcidiacono PG.

Edizioni Minerva Medica. 2013; ISBN 9788877117755

## **POSTER SCIENTIFICI**

**Negrelli R.**, Cavalli D., Zamboni G. A., Boninsegna E., Cybulski A. J., Tambalo S., Pozzi Mucelli R. DWI before and after Gadolinium-EOB-DTPA administration: modifications of ADC maps evaluated with texture analysis. ESGAR, Atene 2017

Boninsegna E., **Negrelli R.**, Zamboni G.A., Avesani G., Manfredi A., Pozzi Mucelli R.  
Assessing treatment response in pancreatic cancer: role of different imaging criteria.  
ECR, Vienna, 1 – 5 Marzo 2017

Cavalli D., **Negrelli R.**, Zamboni G. A., Boninsegna E., Cybulski A. J., Tambalo S., Pozzi Mucelli R.  
DWI before and after Gadolinium-EOB-DTPA administration: modifications of ADC maps evaluated with texture analysis.  
ECR, Vienna 2017

Boninsegna E., Meharbi S., Adami A., **Negrelli R.**, Avesani G., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.  
Anomalies of fetal central nervous system: concordance between fetal magnetic resonance imaging and postnatal MRI  
ECR, Vienna, Marzo 2016

Boninsegna E., Sureka B., **Negrelli R.**, Di Paola V., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.  
Adenocarcinoma del pancreas localmente avanzato: valutazione TC prima e dopo trattamento neoadiuvante con Folfirinox e correlazione con l’istopatologia.  
Congresso Nazionale SIRM, Napoli, 15 – 18 settembre 2016

**Negrelli R.**, Boninsegna E., Mehrabi S., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.  
Alterazioni del sistema duttale pancreatico in forme focali di pancreatite autoimmune: semeiotica RM-CPRM  
Congresso Nazionale SIRM, Firenze 2014

**Negrelli R.**, Boninsegna E., Mehrabi S., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.

Valutazione RM-CPRM sul ruolo della terapia steroidea in forme focali e diffuse di pancreatite autoimmune  
Congresso Nazionale SIRM, Firenze 2014

Ventriglia A., Manfredi R., Mehrabi S., Zantedeschi L., Castelli F., **Negrelli R.**, Adami A., Pozzi Mucelli R.  
Correlation between Magnetic Resonance imaging and female pelvic anatomy  
ECR, Vienna, Marzo 2012

Castelli F., **Negrelli R.**, Zantedeschi L., Ventriglia A., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.  
Stenosis of the main pancreatic duct in focal form of autoimmune pancreatitis: imaging findings on MR-MRCP and dynamic secretin-enhanced MRCP  
ECR, Vienna, Marzo 2012

Zantedeschi L., Manfredi R., Ventriglia A., Bonatti M., Mehrabi S., **Negrelli R.**, Castelli F., Adami A., Pozzi Mucelli R.  
MR imaging in the differential diagnosis of serous and mucinous cystadenomas in the body-tail of the pancreas  
ECR, Vienna, Marzo 2012

Mehrabi S., Manfredi R., Zantedeschi L., Ventriglia A., Adami A., **Negrelli R.**, Pozzi Mucelli R.  
Evolution of ventriculomegaly: comparison between fetal MR imaging and post-natal diagnostic imaging.  
ECR, Vienna, Marzo 2012

**TITOLI** Nominato Peer Reviewer per la rivista *European Radiology* nell'anno 2016

Nominato Peer Reviewer per la rivista *European Radiology* nell'anno 2015

**PREMI** Vincitore del primo premio della Sessione Poster Scientifici al congresso ICEP 2014 con titolo: "*Tecnica e risultati della rivascolarizzazione dell'arteria mesenterica superiore in Pazienti affetti da ischemia intestinale cronica*"; Università "Tor Vergata", Roma, 2014

---

#### **PRESENTAZIONI ORALI**

Moderatore della sessione "Adnocarcinoma Mimickers" al congresso European Congress of Radiology (ECR) 2022  
Vienna 13-17 luglio 2022

Relatore al congresso European Congress of Radiology (ECR) 2022 – Autoimmune Pancreatitis  
Vienna 13-17 luglio 2022

Relatore al convegno Reuma Radio Derma sulle spondiloartriti: Il ruolo della RM  
Verona, 25 febbraio 2021

Relatore al congresso 50 anni di Scuola Radiologica Veronese – Imaging del rene  
Verona, 16 novembre 2019

Relatore del Congresso Verona RadioReuma: le spondiloartriti – Casi Clinici dal Punto di Vista del Radiologo  
Verona, 21 settembre 2018

Relatore del Congresso The Wall: Update on Abdominal Wall Surgery - Imaging della parete addominale  
Verona, 25 Maggio 2018

Relatore del Congresso Trento.net – Imaging dei tumori neuroendocrini del pancreas “funzionanti” e “non funzionanti”  
Trento.net, Trento, 24 Novembre 2017

Relatore del Congresso Arena 2017 – Imaging dei tumori del pancreas con le relazioni: “Metodiche e tecniche imaging del pancreas” e “Limiti dell’imaging delle neoplasie papillari mucinose endoduttali”  
Congresso Arena, Verona, 12 – 13 Maggio 2017

Negrelli R., Boninsegna E., Zamboni G. A., Mehrabi S., Manfredi R., Pozzi Mucelli R.  
Focal autoimmune pancreatitis vs pancreatic adenocarcinoma in the pancreatic head: MRI-MRCP findings.  
ECR, Vienna, 1- 5 Marzo 2017

Negrelli R, Boninsegna E, Zamboni G.A, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.  
Type 1 and Type 2 Autoimmune Pancreatitis: evaluation by means of MRI and MRCP.  
Alpe Adria Meeting, Graz (Austria), 12 Novembre 2016

Negrelli R, Avesani G, Boninsegna E, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.  
Pancreatite autoimmune di tipo 1 e di tipo 2: esiste qualche differenza in risonanza magnetica?  
SIRM, Napoli, 16 Settembre 2016

Negrelli R, Avesani G, Boninsegna E, Frulloni L, Manfredi

R, Pozzi Mucelli R.

Type 1 and type 2 autoimmune pancreatitis: is there any difference in MRI?

ESGAR, Praga, Giugno 2016

Negrelli R, Avesani G, Boninsegna E, Frulloni L, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.

Type 1 and type 2 autoimmune pancreatitis: is there any difference in MRI?

ECR, Vienna, Marzo 2016

Negrelli R, Boninsegna E, Pedrinolla B, Ventriglia A, Sozzi C, Mehrabi S, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.

Stenosis of the main pancreatic duct in focal form of autoimmune pancreatitis: imaging findings on MR-MRCP.

ECR, Vienna, Marzo 2014

Negrelli R, Mehrabi S, Ventriglia A, Pedrinolla B, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.

Stenosi del dotto pancreatico principale in forme focali di pancreatite autoimmune: semeiotica RM-CPRM

Vasi, Dotti e Parenchimi: luci e ombre.

SIRM, Verona, 21 Giugno 2013

Negrelli R, Castelli F, Bonatti M, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.

Focal and diffuse autoimmune pancreatitis: MRCP findings.

41° Meeting of the Radiologist of Alpe-Adria Region.

Opatija (Croazia), 6 Ottobre 2012

Negrelli R, Castelli F, Ventriglia A, Mehrabi S, Manfredi R, Pozzi Mucelli R.

Valutazione RM-CPRM delle forme focali e diffuse di pancreatite autoimmune.

Torino, SIRM, Giugno 2012

## **PRINCIPALI CORSI E CONGRESSI**

---

European Congress of Radiology (ECR) 2022

Vienna 13-17 luglio 2022

Reuma Radio Derma sulle spondiloartriti

Verona, 25 febbraio 2021

50 anni di Scuola Radiologica Veronese

Verona, 16 novembre 2019

Verona RadioReuma

Verona, 21 settembre 2018

48° Congresso della Società Italiana di Radiologia (SIRM)

Genova 8 – 11 Novembre 2018

European Congress of Radiology (ECR) 2017  
Vienna 1 – 5 Marzo 2017

Resnick Course X: MRI of the Joints. Update on Shoulder,  
Elbow, Wrist, Hip and Ankle.  
Milano, 8 Novembre 2016

I Tumori della Tiroide  
Verona, 3 Novembre 2016

47° Congresso della Società Italiana di Radiologia (SIRM)  
Napoli 15 – 18 Settembre 2016

Corso residenziale RM della prostata  
Verona, 4 – 5 Aprile 2016

European Congress of Radiology 2016.  
Vienna, 2 - 6 Marzo 2016

La Morte Encefalica  
Verona, 20 Febbraio 2016

Meeting multidisciplinare radiologico, neuroradiologico e  
neuropsichiatria infantile  
San Bonifacio, 26 Ottobre 2015

Liver and Pancreas CEUS and Interventional Ultrasound  
course (EFSUMB)  
Verona, 22 – 23 Maggio 2015

Imaging del fegato 2014: discussione di casi clinici  
Milano, 21 Novembre 2014

43° Meeting of the Radiologists of the Alpe-Adria Region  
Verona, 15 Novembre 2014

Corso Internazionale Procedure Endovascolari (ICEP) 2014  
Roma, Università “Tor Vergata”, 25 – 27 Settembre 2014

Radiofrequency Ablation of Pancreatic Adenocarcinoma Pro  
e Contro  
Verona 19 Settembre 2014

International Symposium on Pancreatic Cancer 2014  
Verona, 3 – 5 Luglio 2014

c

46° Congresso della Società Italiana di Radiologia (SIRM)  
Firenze, 22 - 25 Maggio 2014

European Congress of Radiology 2014.

Vienna, 6 - 10 Marzo 2014

Vasi, Dotti e Parenchimi: Luci ed Ombre (SIRM)  
Verona, 20 – 21 Giugno 2013

1st International Expert Meeting on Branch-Duct Intraductal  
Papillary Mucinous Neoplasms of the Pancreas  
Garda, 22 – 23 Aprile 2013

Tutto quello che avreste voluto sapere sull’RX torace e non  
avete mai osato chiedere (SIRM)  
Treviso, 28 Marzo 2013

Imaging diagnostico ed interventistico della pelvi (SIRM)  
Treviso, 7 Dicembre 2012

Corso residenziale RM addome.  
Verona, 12 - 13 Novembre 2012

41° Meeting of the Radiologists of the Alpe-Adria Region  
Opatija, 6 Ottobre 2012

45° Congresso della Società Italiana di Radiologia (SIRM)  
Torino, 1 - 5 Giugno 2012

Imaging: non solo morfologia, non solo diagnosi  
Verona, 24 Maggio 2012

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali, ai sensi del D.lgs.  
196 del 30 giugno 2003

*Verona, settembre 23, 2025*

**Riccardo Negrelli**

## Alessia Carrer

**Data di nascita:** 30/03/1993

### POSIZIONE OCCUPATA

Da Maggio 2025 – attuale

#### **Dirigente Medico, disciplina di Genetica Medica**

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano – S.S. Genetica Medica  
Contratto a tempo determinato

### ESPERIENZE LAVORATIVE

Da Febbraio 2025 ad Aprile 2025

#### **Medico Genetista - Frequenza Volontaria**

IRCCS Fondazione San Gerardo dei Tintori, Monza – S.C. Pediatria – Ambulatorio di Genetica Pediatrica.

Supporto all'attività clinica e di ricerca.

Da Gennaio 2021 a Gennaio 2025

#### **Medico in Formazione Specialistica in Genetica Medica**

Università degli Studi di Milano

Da Gennaio 2021 a Gennaio 2022 (1° anno di corso)

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano – S.S. Genetica Medica.

Da Gennaio 2022 a Gennaio 2023 (2° anno di corso)

ASST Lariana – Presidio Sant'Anna, Como – S.C. Pediatria.

Da Gennaio 2023 a Gennaio 2024 (3° anno di corso)

Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano – Clinica Mangiagalli – S.S.D. Genetica Medica

Da Gennaio 2024 a Gennaio 2025 (4° anno di corso)

IRCCS Fondazione San Gerardo dei Tintori, Monza (in rete extra-formativa) – S.C. Pediatria – Ambulatorio di Genetica Pediatrica.

Da Aprile 2021 a Gennaio 2022

#### **Medico Vaccinatore nella campagna di vaccinazione anti-Covid19**

ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda, Milano

Da Luglio 2020 a Gennaio 2021

#### **Borsista presso Centro Trasfusionale**

ASST Lecco – Presidio Ospedaliero Alessandro Manzoni, Lecco

Da Novembre 2020 a Gennaio 2021

#### **Telemedicina per Emergenza Sars-CoV2**

Intesa San Paolo S.p.A.

Da Aprile 2020 a Giugno 2020

#### **Incarico temporaneo come Medico di Medicina Generale**

ASST Lecco – Ambulatori di Oggiono e Annone

### FORMAZIONE

Febbraio 2025

#### **Diploma di Specializzazione in Genetica Medica**

Università degli Studi di Milano – 03/02/2025

Valutazione 70/70 e lode

Titolo della tesi: "Caratterizzazione clinica e molecolare di una coorte di pazienti con Sequenza di Pierre Robin"

Marzo 2020

#### **Abilitazione all'esercizio della professione medico-chirurgica**

Università degli Studi di Milano – seconda sessione 2019

Luglio 2019

**Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia**

Università degli Studi di Milano – 29/07/2020

Valutazione 110/110 con lode

Titolo della tesi: “Approccio genetico alla disabilità intellettiva: Array CGH nel paziente pediatrico”

Giugno 2012

**Diploma di maturità classica**

Liceo Classico Statale “Alessandro Manzoni”, Lecco

Valutazione 100/100

**COMPETENZE**

Lingua madre

Italiano

Altre lingue

UNDERSTANDING		SPEAKING		WRITING
Listening	Reading	Spoken interaction	Spoken production	
B2	B2	B2	B2	B2
Cambridge First Certificate				

Inglese

Levels: A1/A2: Basic user - B1/B2: Independent user - C1/C2 Proficient user  
[Common European Framework of Reference for Languages](#)

Articoli e contributi scientifici

- Meossi C, **Carrer A** (co-first author), Ciaccio C, Pezzoli L, Pezzani L, Silipigni RM, Sciacca FL, Tenconi R, Esposito S, De Laurentiis A, Pantaleoni C, Marchisio P, Natacci F, D'Arrigo S, Iascone M, Milani D. Looks Can Be Deceiving: Diagnostic Power of Exome Sequencing in Debunking 15q11.2 Copy Number Variations. *Genes* (Basel). 2024 Nov 7;15(11):1441. doi: 10.3390/genes15111441.
- **Carrer A**, Romaniello, M. G., Calderara, M. L., Mariani, M., Biondi, A., Selicorni, A. (2024). Application of the Face2Gene tool in an Italian dysmorphological pediatric clinic: Retrospective validation and future perspectives. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 194A:e63459. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63459>
- Meossi C, **Carrer A** (co-first author), Ciaccio C, Estienne M, Silipigni R, Sciacca FL, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Milani D. Clinical features and magnesium levels: Novel insights in 15q11.2 BP1-BP2 copy number variants. *J Intellect Disabil Res*. 2023 Jul;67(7):679-689. doi: 10.1111/jir.13038. Epub 2023 May 2.
- **Carrer A**, Mariani M, Selicorni A. La sindrome KBG. *Medico e Bambino*. Gennaio 2023
- **Carrer A**, Mariani M, Selicorni A. Sindrome dell'X Fragile. *Medico e Bambino*. Gennaio 2023
- **Carrer A**, Negrello G, Selicorni A. La sindrome di Myhre. *Medico e Bambino*. Settembre 2022.
- Farioli M, **Carrer A**, Selicorni A. La sindrome Kabuki. *La Rivista Italiana delle Malattie Rare*. Giugno 2022

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel CV ai sensi dell'art. 13 d. lgs. 30 giugno 2003 n. 196 - “Codice in materia di protezione dei dati personali” e dell'art. 13 GDPR 679/16 - “Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali”.

5 Maggio 2025  
F.TO Alessia Carrer

# Michela Disabato

Medico Specializzando in Pediatria

Informazioni di contatto

## Data di nascita

20 Ott, 1994

## Nazionalità

Italiana

## Esperienza

Nov 2024 - Attuale

- Medico Specializzando  
**Scuola di Pediatria, Università degli Studi dell'Insubria**

Verbania  
Gen 2022 - Attuale

- Medico  
**ASL VCO**  
Continuità Assistenziale

Oggebbio, Verbania  
Ott 2021 - Nov 2023

- Medico  
**Istituto Auxologico Italiano**  
U.O Riabilitazione dei Disturbi Alimentari e della Nutrizione

Torino  
Nov 2021 - Dic 2022

- Borsista  
**Università degli Studi di Torino**  
Attività di ricerca nell'ambito: "Nuove terapie bersaglio nelle malattie infiammatorie croniche intestinali: dai farmaci biotecnologici alle small molecules".

Torino, Italia  
Dic 2020 - Ott 2021

- Tesista  
**Ambulatorio di gastroenterologia dell'Ospedale San Giovanni Antica Sede**  
Tesi di ricerca "Vitamina D e Covid-19 nei pazienti affetti da malattie infiammatorie intestinali".

## Istruzione

Torino, Italia  
Ott 2014 - Ott 2021

- Facoltà di Medicina e Chirurgia  
**Università degli studi di Torino**  
Voto 110/110

Verbania, Italia  
Ott 2008 - Giu 2013

- Diploma scientifico, indirizzo biologico  
**Istituto tecnico industriale L. Cobianchi**  
Voto 100/100

## Competenze

Buone capacità di comunicazione

Buone capacità di ascolto e comprensione

Senso di responsabilità

Lavoro di gruppo

## Lingue

### Italiano

Madrelingua

### Inglese

Livello base

## Pubblicazioni

Possible Impact of Vitamin D Status and Supplementation on SARS-CoV-2 Infection Risk and COVID-19 Symptoms in a Cohort of Patients with Inflammatory Bowel Disease. *Nutrients*. 2022 Dec 29;15(1):169. doi: 10.3390/nu15010169. PMID: 36615826; PMCID: PMC9824626.

## Patente di guida B

**DAVIDE FASSINA** | *Curriculum vitae et studiorum*

**Data di nascita** 09/12/1992

**Luogo di nascita** Cuneo (CN)

## **ESPERIENZA LAVORATIVA**

- 01/2022- attuale      **Farmacista Specializzando in Farmacia Ospedaliera**  
ASL Città di Torino  
PO San Giovanni Bosco, p. Donatore di sangue 3, Torino (TO)  
**Mansioni:** Dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici, farmacovigilanza, gestione magazzino e ordini, elaborazione di dati sui consumi, appropriatezza prescrittiva, supporto alla valutazione di studi clinici, usi terapeutici e *off-label*, supporto della farmacia ospedaliera nella scelta prescrittiva
- 01/2021- attuale      **Farmacista presso farmacia aperta al pubblico**  
Farmacia Gallo Dr. Fabio, via Sandro Pertini 2, Givoletto (TO)  
**Mansioni:** Servizio al banco, magazzino, tariffazione di ricette
- 07/2021-01/2022      **Farmacista libero professionista nell'ambito dell'emergenza COVID-19**  
ASL Città di Torino  
PO San Giovanni Bosco, p. Donatore di sangue 3, Torino (TO)  
**Mansioni:** logistica e gestione dei vaccini nell'ambito della campagna di vaccinazione anti COVID-19; Dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici, farmacovigilanza, gestione magazzino e ordini, elaborazione di dati sui consumi, appropriatezza prescrittiva
- 07/2020 - 07/2021      **Farmacista borsista**  
ASL Città di Torino  
PO San Giovanni Bosco, p. Donatore di sangue 3, Torino (TO)  
PO Oftalmico, via Juarra 19, Torino (TO)  
**Mansioni:** Dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici, farmacovigilanza, gestione magazzino e ordini, elaborazione di dati sui consumi, appropriatezza prescrittiva, supporto alla valutazione di studi clinici, usi terapeutici e *off-label*, analisi dell'uso dei farmaci anti- VEGF per uso intravitreale, supporto della farmacia ospedaliera alla scelta prescrittiva.
- 02/2020 - 09/2020      **Farmacista presso farmacia aperta al pubblico**  
Farmacia Gallo Dr. Fabio, via Sandro Pertini 2, Givoletto (TO)  
**Mansioni:** Servizio al banco, magazzino, tariffazione di ricette
- 02/2020- 03/2020      **Farmacista volontario**  
ASL Città di Torino, S.C. Farmacie ospedaliere, P.O. San Giovanni Bosco, p. Donatore di sangue 3, Torino (TO)  
**Mansioni:** Dispensazione di farmaci in dimissione e di chemioterapici, farmacovigilanza, gestione magazzino e ordini
- 02/2019 - 06/2019      **Tesi di laurea di ricerca non sperimentale**  
ASL CN1, P.O. Regina Montis Regalis, via S. Rocchetto, 99 Mondovì (CN)  
**Mansioni:** valutazione dell'appropriatezza prescrittiva dei farmaci per la terapia della fibrosi cistica ai sensi della Legge 548/93.

10/2018 - 01/2019

**Tirocinio professionale in farmacia aperta al pubblico**

Farmacia Vecco, via G. Lupo 65, Giugliasco (TO)

**Mansioni:** assistenza alla vendita, gestione magazzino, preparazione di medicinali galenici.

06/2018 - 09/2018

**Tirocinio professionale in farmacia aperta al pubblico**

Farmàcia Dr. Llorente, pl. Pedro Equikor 2, Bilbao (Spagna), programma Erasmus Traineeship

**Mansioni:** assistenza alla vendita, gestione magazzino, preparazione di medicinali galenici.

**ISTRUZIONE**

10/2021 - attuale	<b>Scuola di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera</b> Università degli Studi di Torino
10/2012 - 07/2019	<b>Laurea Magistrale in Farmacia</b> Università degli Studi di Torino <b>Tesi di ricerca:</b> La terapia farmacologica della fibrosi cistica ai sensi della Legge 54B/93: il monitoraggio della appropriatezza prescrittiva presso l'ASL CN1.
01/2016 - 07/2016	<b>Programma Erasmus per studio</b> Facultad de Farmacia, Universidad de Sevilla, Siviglia (Spagna)

**Lingua straniere**

**Inglese** (lettura: Buono; scrittura: Buono; espressione orale: Buono)

**Spagnolo** (lettura: Ottimo; scrittura: Ottimo; espressione orale: Ottimo)

**Francese** (lettura: Buono; scrittura: Sufficiente; espressione orale: Sufficiente)

**Abilitazioni**

Abilitato alla Professione di Farmacista dal 2019; iscritto all'Albo dei Farmacisti dal 16/01/2020

**Informatica**

Utilizzo avanzato di applicativi Office, gestionali farmaceutici/ospedalieri e banche dati scientifiche

# Curriculum Vitae

## Informazioni personali

Nome  
Indirizzo  
Telefono  
E-mail  
Cittadinanza  
Luogo e Data di nascita  
Codice fiscale

**Regina Tarantini**

Cellulare:

Italiana  
Torino 20/11/89

## Istruzione e formazione

- Diploma di **Maturità Scientifica** conseguito al Liceo Scientifico Gino Segrè nel 2008 riportando voti 75/100
- **Laurea in Farmacia** conseguita presso la Facoltà di Farmacia dell'Università di Torino il 14/3/2014 con votazione 101/110 tesi sperimentale dal titolo "Valutazione dell'attività e utilizzo di farmaci antifungini in due diverse realtà ospedaliere a Torino e Parigi", svolta al Dipartimento di Microbiologia dell'Università di Torino e presso l' Ospedale Pitié Salpêtrière di Parigi
- **Abilitazione all'esercizio della professione di Farmacista** conseguita nel 2014 ed iscrizione all'Ordine dei Farmacisti di Torino dal 20/01/2015 (n. iscrizione albo 8473)
- **Diploma di Specializzazione in Farmacia Ospedaliera** conseguito presso l'Università di Torino il 12/7/2018 con voti 70 su 70 e lode tesi dal titolo "l'utilizzo dei farmaci biologici in dermatologia, gastroenterologia e reumatologia: l'esperienza dell'Ospedale Maria Vittoria di Torino". Durante il periodo di formazione della durata di 5 anni, 3 mesi sono stati svolti presso ospedale Hospital Universitario Severo Acha, Madrid, in quanto vincitrice di borsa ERASMUS PLUS.
- **Corso di Alta Formazione in FARMACO economia per non Farmaco economisti E HTA – PROGETTO FFARMACO**, frequentato il 6 e 20 novembre 2020 e organizzato dal Centro sull'Economia e il Management nella Sanità e nel Sociale della LIUC Business School
- **Corso di perfezionamento in Economia del Farmaco, della salute e delle tecnologie Sanitarie. APHEC- 7ª edizione, 2023** . Università degli studi di Genova.- vincitore del premio miglior project work dal titolo: *Biosimilari: da gara regionali a recepimento delle aziende sanitarie, analisi farmacoeconomica.*
- **MASTER IN MANAGEMENT SANITARIO 4.0 – Università La Sapienza, Roma** , tesi: Sviluppo di nuovi percorsi assistenziali mirati ad intercettare la necessità dei pazienti afferenti alla Farmacia Ospedaliera. Voto: 110/110 e lode

## Titolo della qualifica rilasciata

Farmacista con specializzazione in Farmacia Ospedaliera

**Esperienza lavorativa**

- **Collaborazione commerciale, giu 14 – sett 14**, con ANTIQA SPEZIERIA MEDICINALE DELLA CONSOLATA, VIA MANCINI 22, TORINO Informatiche medico scientifico e area formazione del personale.
- **Collaborazione part-time come farmacista dipendente** presso farmacia privata aperta al pubblico **ott 14- apr 16**: FARMACIA SANTERALDO, VIA ARNALDO DA BRESCIA 25, TORINO: Tirocinio post- laurea e Farmacista collaboratore contratto di 20 ore part-time, sostituzione maternità.
- **Tirocinante, gen 15 – luglio 18** (specializzanda in Farmacia Ospedaliera) presso la Farmacia Ospedaliera dell'Ospedale Maria Vittoria di Torino e dell'ospedale San Giovanni Bosco di Torino (ex ASLTO2), occupandosi di farmacoeconomia, farmacovigilanza e distribuzione diretta di farmaci, gestione magazzino, preparazioni galeniche pediatriche, malattie rare, libera professione, interrogazione banche dati, report, studi di stabilità, off-label, gestione richieste truttivate, File F, Gestione piani AIFA, budget ospedaliero, gestione pazienti domiciliari, gestione prestiti, report al medici, elaborazioni per la Regione Piemonte.
- **Collaborazione part-time come farmacista dipendente**, (16h al mese) presso farmacia privata aperta al pubblico, **sett 16 a ago19**, FARMACIA MADONNA DELLE ROSE in Piazza Tancredi Galimberti 7: Vendita farmaci a Banco, controllo ricette, dispensazione celiachia, ricette integrative, laboratorio galenica non sterile, gestione stupefacenti.
- **Farmacista ospedaliero CO.CO.CO** presso FPO (ROCS CANDIOLLO, **sett 18- ago 19** , occupandosi di gestione farmaci oncologici orali, gestione magazzino, gestione UFA, Gestione studi sperimentali, multicentrici.
- **Farmacista Dirigente del SSN, 01/09/2019 ad oggi:**
  - **01/09/19 – 31/7/20**, ASL CN2 Alba Bra (CN), ricopre il ruolo di **dirigente farmacista a tempo determinato** presso ospedale di Bra (CN), si è occupato di organizzazione della distribuzione farmaci e materiale sanitario ai reparti ospedalieri, produzione galenica per il fabbisogno ospedaliero e dell'Assistenza Domiciliare Integrata, gestione ordini e scorte magazzino, informazione sul farmaco con stesura di dossier specifici, valutazione inserimento farmaci in PTO con analisi caratteristiche farmacologiche e profilo farmaco-economico, analisi dei consumi e spesa per reparto.
  - **01/09/2020 – 31/12/2021**, ASL CN2 Alba Bra (CN) 170.000ab , ricopre il ruolo di **dirigente farmacista a tempo indeterminato**, occupandosi della gestione dell'ambulatorio farmaceutico di distribuzione diretta, con una gestione annua di budget ospedaliero pari a 7milioni di euro, e la gestione di 8 unità di comparto e borsisti, svolge l'attività, promuovendo l'uso dei farmaci in conformità ai principi di efficacia, sicurezza e appropriatezza e nel rispetto della normativa vigente, occupandosi di predisposizione dei flussi informativi inerenti i consumi farmaceutici. Gestione del primo ciclo di terapia per pazienti d'ingresso e distribuzione diretta regionali (L 405/2001, DGR 34/02, Piano di Rientro) articolata su tre presidi ospedalieri differenti., informatizzazione del sistema ai fini di programmazione, distribuzione, valutazione e rendicontazione economica, compresa la gestione del File F.

**Risultati:**

In ambito ospedaliero è stata promossa con efficacia l'appropriatezza clinica e prescrittiva, consentendo di ottimizzare l'investimento in spesa farmaceutica, anche attraverso l'uso sistematico di farmaci in grado di garantire recupero di risorse economiche, in condizioni equiparabili di efficacia e sicurezza, e promuovendo analisi comparative di costo di gestione per tipologie di pazienti in relazione all'outcome. Risultata best performer regionale ( 2019-2020) nella quota di utilizzo dei biosimilari.

principio attivo	% biosimilari
INFlixMAB	100,0%
FLBRASIM e PEGFILGRASTIM	100,0%
RITUXIMAB	100,0%
INSULINA GLARGINE	100,0%
INSULINA LISPRO	100,0%
INSULINA (infusione endovenosa)	100,0%
TRASTUZUMAB Ev	100,0%
ENOXAPARINA 2000L e 4000L	99,7%

ERITROPOIETINA	90,8%
ADALIBNIZAB	95,5%
GLATIRAMER 40mg	97,3%
ETANERCEPT	94,0%

Nel 2020 viene raggiunto un totale risparmio leggermente superiore al massimo teorico raggiungibile, calcolato dalla regione: seconda miglior performance regionale, prima se si considerano le ASL (che hanno anche la spesa convenzionata)

Azienda Prescrittore	DD Tipologia 03 - Importo Cumulato mesi: 01 - 12 Anno - 2019	DD Tipologia 03 - N.ro GG Terapia Cumulata mesi: 01 - 12 Anno - 2019	DD Tipologia 03 - Costo per GG Terapia mesi: 01 - 12 Anno - 2019	DD Tipologia 03 - Importo Cumulato mesi: 01 - 12 Anno - 2020	DD Tipologia 03 - N.ro GG Terapia Cumulata mesi: 01 - 12 Anno - 2020	DD Tipologia 03 - Costo per GG Terapia mesi: 01 - 12 Anno - 2020	Diff % Costo DD Terapia 2020 vs 2019
211 - A.S.L. CUNEO 2	907.703	52.320	18,01	897.876	55.403	14,50	-22,5%
232 - A.S. TORINO 3	1.088.644	66.292	16,43	1.104.065	78.940	15,03	-8,7%
504 - AZIENDA OSP S. ILLIRI	671.999	49.523	16,30	648.382	60.062	15,04	-10,9%
203 - A.S.L. NOVARA	810.756	45.490	17,02	762.901	47.393	15,93	-10,8%
210 - A.S.L. CUNEO 1	678.253	33.990	19,99	600.920	36.435	16,48	-20,2%
528 - AZIENDA OSP OFDINE MAURIZIANO DI TORINO	4.553.703	280.956	17,72	5.033.271	315.318	16,96	-9,9%
506 - AZIENDA OSP S. ROCCO E CARLE	2.000.998	105.035	19,05	1.077.529	114.905	16,34	-14,2%
239 - A.S.L. VERBANO-CUSCO-ORZINUOVI	624.574	30.151	18,85	696.350	50.000	17,09	-8,1%
537 - AZIENDA OSP S. ANTONIO BIANCOVAFFIO	1.280.563	66.455	19,56	1.404.333	77.748	18,06	-7,6%
534 - A.S.L. TORINO 4	1.440.301	74.597	19,43	1.601.076	85.781	18,45	-5,8%
291 - A.S.L. CITTA' DI TORINO	3.260.528	160.985	20,33	4.220.376	225.154	18,78	-7,8%
505 - AZIENDA OSP MAGGIORE DELLA SPIGA	2.390.261	113.266	21,17	2.704.121	141.576	19,31	-8,4%
212 - A.S.L. ASTI	3.302.020	151.394	20,34	3.184.752	169.251	19,51	-4,1%
502 - AZIENDA OSP (D) A DELLA SALUTE E DELLA SCIENZA DI TORINO	11.940.755	581.924	20,50	14.021.405	718.510	19,51	-5,0%
207 - A.S.L. BIELLA	1.566.911	81.506	20,45	1.709.481	91.652	19,63	-4,0%
205 - A.S.L. TORINO 5	565.250	25.037	22,40	358.840	16.950	20,01	-9,0%
213 - A.S.L. ALESSANDRIA	597.059	25.295	22,71	638.662	30.636	22,49	-1,0%
206 - A.S.L. VERCELLI	1.163.052	49.356	20,58	1.442.026	51.881	26,00	-1,9%
<b>DD Tipologia 03 - Valori Cumulati</b>	<b>39.184.027</b>	<b>1.982.200</b>	<b>18,77</b>	<b>43.535.793</b>	<b>2.376.432</b>	<b>19,82</b>	<b>-7,9%</b>

AZIENDA		Gen nov 2019 CO + DD Fascia H	Gen nov 2020 CO + DD Fascia H	differenza val ass.	differenza val %
211	CNP	14.739.006	14.180.543	-558.463	-4,0%
301	TQ1+TQ2	75.770.921	72.873.551	2.897.370	-3,8%
904	S. LUIGI	35.077.630	33.857.301	-1.220.329	-3,5%
212	AT	21.827.603	21.073.769	-753.834	-3,5%
905	MAGNO	45.140.825	45.307.597	166.773	0,4%
210	CN1	15.646.075	16.028.359	382.284	2,4%
909	CITTA' SALUTE	113.371.997	116.140.937	2.768.940	2,4%
906	S.CROCE CN	30.312.043	31.418.469	1.106.427	3,7%
204	TQ4	25.336.314	26.454.239	1.117.925	4,4%
213	A1	25.014.801	26.388.297	1.351.697	5,4%
203	TQ3	19.001.824	19.542.144	540.320	2,8%
207	BI	16.787.306	18.379.816	1.592.510	9,4%
907	S. BIAGIO AL	31.295.798	34.227.311	2.931.512	9,3%
908	MAJH TO	19.134.379	21.114.921	1.980.542	10,4%
206	VC	12.742.939	14.306.504	1.563.567	12,3%
208	NO	10.619.196	12.028.876	1.409.680	13,3%
209	VCC	11.416.380	13.430.860	2.014.479	17,6%
205	TQ5	12.870.527	15.169.381	2.298.854	17,9%
Totale Regione		535.116.012	551.899.375	16.783.363	3,1%

La spesa farmaceutica ( Ospedaliera + Distribuzione Diretta fascia II) presenta la maggior riduzione di spesa 2020 vs 2019 (-4,0%, media regione +3,1%).

• **DAL 1/1/22 AD OGGI** Dirigente Farmacista presso ASL Città di Torino. (R90.000 ab.)

Gestione delle terapie antitumorali endovenose (circa 100 die), verifica della prescrizione, registri monitoraggio Afa, gestione del riordino farmaci antitumorali.

Distribuzione diretta farmaci presso presidio Ospedale Martini (circa 130 accessi die), gestione cella distribuzione terapie orali a pazienti cronici, gestione della prenotazione nuovi accessi, scorte e mancanti farmaci, gestione piani terapeutici da piattaforma Malattie Rare, confronto con Medici Specialisti sull'appropriatezza prescrittiva, farmacista counselor del paziente fragile.

Gestione dei pazienti con consegna a domicilio (400 pz attivi)

**Publicazioni**

- Titolo: SCLEROSI MULTIPLA: VALUTAZIONE ADERENZA ALLA TERAPIA E FATTORI AD ESSI CORRELATI. Autori: C. Boselli, S. Cirillo, R. Tarantini, A. Leggieri. Rivista scientifica / altro Giornale Italiano di Farmacia Clinica, pag e3, 25 ottobre 2015
- Titolo: CONTINUITA' ASSISTENZIALE OSPEDALE-TERRITORIO. Autori S. Osella, S. Cirillo, V. Milone, S. Costantino, R. Tarantini, C. Boselli, A. Leggieri. Rivista scientifica / altro Giornale Italiano di Farmacia Clinica 2016, pag e3, 4 dicembre 2016
- Titolo: INVASIVE FUNGAL INFECTIONS: OBSERVATIONAL STUDY IN TWO HOSPITALS IN ITALY (TURIN) AND FRANCE (PARIS). Autori V. Tullio, I. Knana, G. Fucile, P. Tilleul, P. Crosasso,

R.Tarantini, E.Castellana, V.Allizond, N.Mandras. Rivista scientifica European Journal of Hospital Pharmacy pag A50, 18 marzo 2015

- Titolo: EVALUATION OF THERAPEUTIC ADHERENCE AND RELATED FACTORS IN PATIENTS AFFECTED BY MULTIPLE SCLEROSIS. Autori: C. Boselli, S.Cirillo, R. Tarantini, A. Leggieri. Rivista scientifica European Journal of Hospital Pharmacy pag A137, 18 marzo 2016
- Titolo: CANNABIS TERAPEUTICA: MAPPATURA DELLE PREPARAZIONI GALENICHE MAGISTRALI. Autori: R. Tarantini, C. Tornasello, M.M.Giacomotti, M. Pagliano, H. Roig, A. Leggieri. Rivista scientifica / altro Giornale Italiano di farmacia Clinica, pag e:06, 2 dicembre 2018
- Titolo: LA TERAPIA ONCOLOGICA ORALE, UNA NUOVA SFIDA PER IL TRATTAMENTO DEI TUMORI SOLIDI: CONTRIBUTO DEL COUNSELLING DEL FARMACISTA OSPEDALIERO. Autori: M. Capilli, F. Foglio, G. Maffei, L. Omini, R. Tarantini, F. Enrico. Rivista scientifica / altro Giornale Italiano di farmacia Clinica, pag e87, 02 dicembre 2019
- Titolo: RICOGNIZIONE E RICONCILIAZIONE FARMACOLOGICA IN ONCOLOGIA: ESPERIENZA DI UN IRCCS. Autori: M. Capilli, F. Foglio, G. Maffei, L. Omini, R. Tarantini, L. Garetto, F. Montemurro, F. Enrico. Rivista scientifica / altro Giornale Italiano di farmacia Clinica, pag e88 02 dicembre 2019
- Titolo: MONITORAGGIO SULL'UTILIZZO DEI FARMACI PER IL TRATTAMENTO DELLA PSORIASI A PLACCHE: APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA E RAZIONALIZZAZIONE DELLE RISORSE, X Congresso nazionale SIFaCT 2022: Laiolo V, Tarantini R, Dutto P, Gualco F, Castellino L, Cavallero M, Boffa S.
- Titolo: REVISIONE DEGLI SCHEMI DI CHEMIOTERAPIA CON APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE: IL FARMACISTA E L'ONCOLOGO INSIEME, PER UN'EFFICACE E APPROPRIATA PRESCRIZIONE DEL TRATTAMENTO ONCOLOGICO: XLIII Congresso SIFO 2022: Castellino L., Ferrero S., Vancone A.M., Desbelenis M., Ortega C., Gualco F., Recalenda V.G., Tarantini R., Dal Canton A., Dutto P., Cavallero M., Boffa S.
- Titolo: CASE REPORT: NECROSI EPIDERMICA INDOTTA DA ALLOPURINOLO: X Congresso SIFaCT 2022: M. Cavallero, V. Manesotto, V.Recalenda, E. Garbarino, L. Castellino, F. Gualco, A. Dal Canton, R. Tarantini, P. Dutto, V. Laiolo, S. Boffa
- Titolo: RAZIONALIZZAZIONE DEI CONSUMI DI IMMUNOGLOBULINE UMANE PRESSO UNA ASL IN PIEMONTE: X Congresso SIFaCT 2022: M. Cavallero, L. Castellino, F. Gualco, Tarantini R., Dal Canton A., Dutto P., Recalenda V., Manesotto V., Garbarino E., Laiolo V., Boffa S.
- Titolo: RISULTATI ANNUALI DI UN PROGETTO DI FARMACOVIGILANZA PASSIVA PRESSO UN OSPEDALE DEL PIEMONTE: XLII Congresso SIFO 2022: M. Cavallero, V. Manesotto, V.Recalenda, E. Garbarino, L. Castellino, F. Gualco, A. Dal Canton, R. Tarantini, P. Dutto, V. Laiolo, S. Boffa
- Titolo: ANALISI RETROSPETTIVA DEL CONSUMO DI ALBUMINA UMANA PRESSO UNA ASL DEL PIEMONTE DURANTE LA PANDEMIA SARS-COV-2, XLII Congresso SIFO 2022: M. Cavallero, L. Castellino, F. Gualco, A. Dal Canton, P. Dutto, R. Tarantini, V. Laiolo, S. Boffa
- Titolo: FARMACI ORALI PER IL CARCINOMA PROSTATICO RESISTENTE ALLA CASTRAZIONE (mCRPC): VALUTAZIONE DELL'APPROPRIATEZZA PRESCRITTIVA PER OTTIMIZZARE LA SCELTA TERAPEUTICA; L. Barbesino, R. Tarantini, S. Osella, A. Buscaino, D. Nanni, P. Crosasso; Giornale Italiano di Farmacia Clinica 2023 Vol. 37 Pag. 243
- Titolo: IL FARMACISTA COUNSELOR OSPEDALIERO NELLA DISPENSAZIONE DELLE TERAPIE ONCOLOGICHE ORALI. L. Barbesino, R. Tarantini, A. Buscaino, S. Osella, A. Angarano, D. Fassina, E. Coda, D. Nanni, P. Crosasso; Congresso nazionale PharmacON 2023, Farmacia oncologica fra alta specializzazione e territorializzazione delle cure.
- Titolo: Hackathon Regione Piemonte e Azienda zero LOGISTICA E innovazione vincitore del gruppo stream C: Bancopharm : le cure a portata di click.

**Attività professionali e formative aggiuntive**

Le diverse esperienze lavorative, i cambi di responsabilità, di ruolo, e la crescente complessità del contesto lavorativo e dello scenario sanitario, hanno contribuito a sviluppare:

- Capacità di creare interazioni e sinergie con le diverse professionalità che operano nel panorama sanitario
- Buone abilità di sintesi e visione globale
- Responsabilità, tenacia ed entusiasmo per ogni lavoro affidato.
- Capacità di relazionarsi con i colleghi, con i superiori, con gli amministratori e con i riferimenti Istituzionali
- Competenza tecnica specialistica rispetto all'area di attività e facilità di risoluzione delle problematiche
- Capacità di cooperazione e integrazione con le altre Unità Operative Aziendali, con i medici di medicina generale, con i farmacisti convenzionati o con gli utenti ed esperienza in progetti di ricerca e team internazionali:

dal 2018 al 2019 Membro in delegation log di diversi clinical trials :

- CLEED11A3T01 NOVARTIS
- CMEK162B3201 - COLUMBUS
- C119262 TRILOGY ROCHE
- C039722 ROCHE
- IMPASSION 131 ROCHE
- IMPASSION 132 ROCHE
- KCP-330-020 KARYOPHARM
- PR-30-5017-C PRIMA TESARO
- 30951001 PFIZER
- 0040747 ROCHE
- PERSEUS DARATUMUMAB

La sottoscritta ha partecipato a numerosi incontri e corsi di interesse farmaceutico-farmacoeconomico-farmacoepidemiologico, in qualità anche di relatore

- Partecipazione HTA E SOSTENIBILITA' DEL SISTEMA SANITARIO. A.O.U. Città della Salute e della Scienza, aula Magna 15 aprile 2015
- Partecipazione XXXVI CONGRESSO NAZIONALE SIFO: il farmacista per: Scelte, Interventi, Futuro e Outcome. CATANIA, centro congressuale "Le canniere" 22- 25 ottobre 2015
- Partecipazione IL RUOLO DEI RESPONSABILI LOCALI DI FARMACOVIGILANZA Assessorato alla Sanità, TORINO 9dic 2015
- partecipazione XXI CONGRESS OF THE EUROPEAN ASSOCIATION OF HOSPITAL PHARMACISTS Hospital pharmacist taking the lead- partnership and technologies VIENNA, "Austria Center" 16-18 mar 16
- partecipazione a NORME GIURIDICO CONTRATTUALI, RESPONSABILITA' GESTIONALI E PROFESSIONALI DEI DIRIGENTI FARMACISTI DEI SSN Milano, Università degli Studi di Milano 4 mag 2016
- partecipazione al CORSO DI FORMAZIONE GENERALE E FORMAZIONE SPECIFICA ALLA SALUTE E SICUREZZA PER I LAVORATORI TORINO, AZIENDA SANITARIA LOCALE T02- Corso Svizzera 164. 17-20 GIU 2016
- partecipazione alla GESTIONE DEI GAS MEDICINALI E DEI GAS DISPOSITIVI MEDICI IN OSPEDALI: APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE.. TORINO, A.O.U. Città della Salute e della Scienza, aula Magna, 13 OTTOBRE 2016
- partecipazione ASPETTI METODOLOGICI DEL THERAPEUTIC DRUG MONITORING, dal laboratorio alla pratica clinica.

Starhotel Majestic, Torino 19 dic 2016

- partecipazione XXXVII Congresso Nazionale SIFO, FACCIAMO QUADRATO MILANO, MICO dic 2016

- partecipazione IL VALORE DELLO SCREENING PER HIV/HCV/IST NELLE POPOLAZIONI A RISCHIO TORINO, Torino esposizione- Corso Massimo d'Azeglio 13, MAG 2018
- Onerimento del CERTIFICATO GCP COMPLIANCE TRAINING FOR HCPS v2.0 28 AGO 18
- partecipazione al corso LA GESTIONE DEI REGISTRI AJFA IN ONCOLOGIA Hotel Genova 12/B, Torino 15nov18
- partecipazione al congresso XXXIV Congresso SIFO , Mostra d'oltr mare Napoli 28nov- 2 dic 18
- partecipazione al corso LA SPERIMENTAZIONE CLINICA: METODOLOGIA E GOOD CLINICAL PRACTICE, FPO IRCC Istituto di Cardioc, Torino-12 CREDITI 12 dic 18
- partecipazione al congresso WOMAN FOR WOMAN PFIZER ,ROMA CONGRESSI PIAZZA DI SPAGNA- 4 CREDITI 8mar19
- partecipazione al corso PRATICHE DI VITA PER IL FARMACISTA OSPEDALIERO ROMA , HOTEL BY MARRIOTT TORINO- 14.90 CREDITI , 19-20 giu19
- partecipazione al corso FARMACI BIOSIMILARI NELLA PRATICA CLINICA ONCOLOGICA, 4 CREDITI, 14 ago19
- partecipazione al Congresso Regionale Piemonte e Valle D'Aosta CIPOMCI (Collegio Italiano dei Primari Oncologi Medici Ospedaliari), Alba 8.11.2019
- partecipazione a evento " Il sistema Sangue: produzione plasma e plasmaderivati in Italia; stato dell'arte e strategie di sostenibilità", Alba 21.11.2019
- Partecipazione 3° Congresso Nazionale, "La terapia Farmacologica delle Malattie Infiammatorie Immuno-mediate", 26-27-28 Gennaio 2021 - sede virtuale web
- Partecipazione webinar SDA Bolconi: " Economia Sanitaria , diabete e tecnologia- Il valore della terapia", 12 febbraio 2021
- Partecipazione webinar L'ONCOLOGIA POST COVID- UN PASSO INDIETRO E DUE AVANTI- MEDICINA DI PRECISIONE- 6 CREDITI, 21 e 30 sett21
- Partecipazione webinar IL RUOLO DELLA TERAPIA ENZIMATICA NEL PAZIENTE ONCOLOGICO- 4 CREDITI, 21.05.21

**Capacità o competenze linguistiche**

Madrelingua  
Altre lingue

Italiano  
Inglese

Autovalutazione

livello europeo (\*)

	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
Inglese	buono	avanzata	buono	avanzata	avanzata
Spagnolo	avanzata	avanzata	avanzata	avanzata	buona
Francese	buona	buona	buona	buona	sufficiente

(\*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

**Capacità e competenze**

Conoscenza informatica dei sistemi: SPSS; Word, Excel, Access, PowerPoint della Microsoft European

<b>informatiche</b>	<p>Computer Driving Licence (ECDL), Photoshop (basics), chatGPT</p> <p>Capacità di utilizzo delle banche dati CHEMSPIDER, ISI Web of Knowledge, Scifinder, PubMed, Scopus, Gallery.</p> <p>Capacità di utilizzo dei programmi gestionali OLIMY, Giano, Areas, FarmaSafe, NFS, citoSIFO, Human Biminc.</p> <p>Al sensi del DPR 445/2000 (artt. 13, 46 e 47) si dichiara che le informazioni contenute nel presente curriculum corrispondono al vero. Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice nazionale di protezione dei dati personali".</p>
<b>Luogo, data e firma</b>	<p>TORINO 8.7.25</p> <p>Regina Tarantini</p>

# LUCREZIA GOISIS

## Contatti

---

### Data di nascita

23 Novembre 1995

## Esperienze professionali

---

### Biologo specializzando

Feb 2024 - oggi

SSD SMEL 4 - Citogenetica e Genetica medica, ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo

- **Borsa di studio, attività progetto "ANTARES: Advanced Technologies for genomics in rARE pEdiatric disorderS";**
- attività di laboratorio genetica molecolare: accettazione campioni biologici, estrazione acidi nucleici, PCR, sequenziamento Sanger/NGS
- affiancamento stesura referti clinici;
- allestimento campioni, analisi ed interpretazione dati NGS (WGS, WES, RNAseq),
- utilizzo piattaforma Optical Genome Mapping.

### Biotecnologo

Feb 2022 - Feb 2024

SSD Biobanca/SC Oncologia Medica- ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo

Referente studi e sperimentazioni cliniche presso SSD Biobanca:

- gestione documentazione e campioni biologici relativi a trials clinici, pianificazione attività,
- responsabile dell'archivio della documentazione relativa agli studi di fase I,
- utilizzo del software gestionale Freezerworks 2019 Ascent CS v. 11.01.00 per l'archiviazione ordinata e tracciata dei campioni inviati in Biobanca mediante la realizzazione di un ambiente informatico dedicato allo specifico studio; gestione, anonimizzazione ed inserimento di dati sensibili,
- processamento campioni biologici (emoderivati, biopsie, feci, urine) e stoccaggio ordinato degli stessi,
- segnalazione criticità ed eventi avversi relativi ai campioni biologici e deviazioni dal protocollo,
- studio, revisione e stesura procedure di laboratorio, redazione procedure operative (SoP), WI,
- monitoraggio strumentazione di laboratorio, consumabili e reagenti,
- installazione e settaggio strumento CFX 96 per la ricerca di RNA virale HDV utilizzando RoboGene HDV RNA Quantification Kit 2.0,
- Isolamento e crioconservazione PBMCs,
- Esecuzione di CMV ELISPOT utilizzando T-SPOT®.CMV di Oxford Immunotec., su PBMC.
- Setup ed esecuzione dell'analisi di ricerca HDV-RNA utilizzando il kit RoboGene INSTANT Virus RNA/DNA per l'estrazione manuale e il kit di quantificazione dell'RNA HDV RoboGene 2.0 per CFX96. Analisi dei dati di amplificazione utilizzando il software BioRad Maestro.

## Biotecnologo presso SC Oncologia:

- Referente dello studio "Quantifying systemic immunosuppression to personalize cancer therapy - SERPENTINE", promosso dalla Fondazione IRCCS "Istituto Nazionale dei Tumori", eseguito mediante citofluorimetro CytoFLEX S (Beckman Coulter),
- MIS blood quantification utilizzando LUCID DURAClone tubes
- gestione CytoFLEX S,
- pianificazione attività di studio e processamento campioni relativi, gestione dei dati e criticità relative,
- coordinamento e pianificazione con il responsabile della sperimentazione clinica e i monitors per la gestione dei prelievi e la fornitura dello studio,
- gestione, processamento e segnalazione criticità ed eventi avversi di campioni biologici (emoderivati, biopsie, feci, urine) provenienti da pazienti oncologici mediante kit Labcorp, PPD, Q2 Solution, ICON;
- gestione kits sperimentali di diversi protocolli di studio,
- partecipazione Audit per certificazioni ISO 9001, corsi GCP e IATA.
- partecipazione SIV di apertura studi clinici.

## TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO

Apr 2020- Feb 2022

SC SMeL1 Microbiologia e Virologia, ASST - Papa Giovanni XXIII, Bergamo

Assunzione straordinaria per emergenza COVID19, turnazione h 24.

- Accettazione e gestione campioni biologici, richieste ed analisi tramite l'applicativo concertoweb-Concerto-Spartito-PentagrammaWeb,
- utilizzo di indagini molecolari presso l'area diagnostica di Virologia, con particolare riferimento all'estrazione automatica ed analisi in RealTime PCR degli acidi nucleici virali (CMV, EBV, HSV1 e 2, HHV6, HHV8, Parvovirus, BK Virus, VZV, JCV e SARS-CoV2) e di campioni per analisi di patogeni respiratori (virus e batteri), virus neurotropi (virus e batteri) mediante lo strumento ELITE InGenius®,
- utilizzo del sistema diagnostico rapido GeneExpert®,
- ricerca RNA virale COVID19 mediante estrazione di acidi nucleici da aspirati nasofaringei/BAL/feci tramite lo strumento Seegene NIMBUS con kit d'estrazione STARMagTM 96 X 4 Universal Cartridge kit, ed amplificazione degli acidi nucleici con lo strumento CFX96 TouchTM, Bio-Rad, utilizzando il kit AllplexTM SARS-CoV-2 Assay,
- esecuzione di indagini molecolari per encefaliti/meningiti batteriche sullo strumento FilmArray® Meningitis/Encefalite (ME) - BioFire Diagnostics,
- ricerca genoma virale COVID19 in tamponi nasofaringei/BAL tramite il kit AptimaTM SARS-CoV-2 Assay sullo strumento PantherTMSystem (Hologic). Gestione e manutenzione quotidiana, settimanale e mensile dello strumento,
- ricerca genoma virale HPV tramite test Aptima HPV su piattaforma PantherTMSystem (Hologic),
- ricerca e discriminazione varianti SARS-CoV2 tramite SARS-CoV-2 Variants ELITE MGB® Kit su piattaforme ELITE InGenius® tramite PCR qualitativa,
- validazione tecnica ed interpretazione grafici RealTime PCR e risultati in RLU,
- esecuzione test antigenico molecolare LumiraDx SARS-CoV-2 Ag Test,
- Gestione ed esecuzione VEQ e ukNEQAS.

Nel suddetto periodo presso SSD Biobanca, in quanto componente del pool tecnico Virologia-Biobanca:

- esperienza nella fase di conservazione, rilascio ed eventuale spedizione dei campioni biologici pervenuti dall'area di Virologia a seguito dell'attivazione di studi e sperimentazioni cliniche o per approfondimento diagnostico, sviluppando particolari competenze nelle tecniche di processazione e stoccaggio dei campioni da crioconservare;
- acquisizione di competenze in ambito di sicurezza, approfondendo la conoscenza delle norme secondo le procedure vigenti, e nel processo di anonimizzazione dei campioni e dati associati mediante il software gestionale Freezerworks 2019 Ascent CS v. 11.01.00,
- gestione, in collaborazione con il referente dell'Area Studi e Sperimentazioni, della documentazione degli studi e sperimentazioni cliniche in corso.

## **TECNICO DI LABORATORIO BIOMEDICO**

Gen 2019 - Gen 2020

SYNLAB, Castenedolo (BS)

Reparto preanalitica:

- Accettazione, gestione e smistamento automatico e manuale di campioni biologici e tossicologici (sottoposti a catena di custodia) e utilizzo del sistema informatico concertoWeb.
- Utilizzo e manutenzione dello strumento OLA2500®
- Valutazione idoneità e non conformità dei campioni/richieste.

## **Istruzione e formazione**

---

### **Scuola di specializzazione in Genetica Medica**

Nov 2023

Università degli Studi di Milano

### **Abilitazione alla professione di Biologo, sez A.**

10 Dic 2020

Università degli Studi di Pavia

### **Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche**

Ott 2017- Mar 2020

Università degli Studi di Brescia

Tirocinio in Biotecnologie Mediche, nella sezione di Farmacologia, tesi di laurea: "*Studio del profilo recettoriale dei neuroni dopaminergici derivati da pazienti parkinsoniani con mutazione nel gene LRRK2.*"

Competenze acquisite:

- Caratterizzazione fenotipica e molecolare di neuroni dopaminergici generati da iPSCs.
- Differenziamento di iPSCs in neuroni dopaminergici mediante il protocollo di *Kricks et al.*
- Analisi immunocitochimiche per valutazioni morfologiche.
- Analisi d'immunofluorescenza per la caratterizzazione cellulare.
- Quantificazione tramite spettrofotometro.
- Allestimento ed esecuzione di SDS-PAGE.
- Allestimento ed esecuzione di Western Blot.
- Analisi tramite software NIH ImageJ.

## Laurea Triennale in Tecniche di Laboratorio Biomedico

Ott 2014 - Nov 2017

Università degli Studi di Brescia

Tirocinio in tecniche di laboratorio biomedico nel laboratorio di **Microbiologia e Virologia**, ASST degli Spedali Civili di Brescia, 10/2016 - 11/2017, tesi di laurea: "*Screening universale dell'infezione congenita da CMV su neonati: uno strumento per la diagnosi precoce.*"

Tirocinio in tecniche di laboratorio biomedico nella sezione di **Genetica e Biologia molecolare**, dell'Università degli Studi di Brescia, 09/2015 - 08/2016.

Tirocinio in tecniche di laboratorio biomedico nel laboratorio di **Anatomia Patologica**, ASST degli Spedali Civili di Brescia, 10/2014 - 09/2015

## Competenze acquisite

---

### Tecniche di Biologia Molecolare

- Estrazione di DNA e RNA, purificazione e quantificazione estratti nucleici. Estrazione di proteine da tessuto e da pellet cellulari, purificazione, quantificazione, allestimento ed esecuzione Western blot.
- Allestimento apparato elettroforetico e separazione di acidi nucleici in gel d'agarosio,
- Preparazione ed esecuzione PCR (Polymerase Chain Reaction), RT-PCR (Retro Transcriptase-Polymerase Chain Reaction), Real-time RT-PCR, interpretazione charts.
- Esecuzione TMA (transcription-mediated amplification) ed interpretazione risultati tramite piattaforma PantherTMSystem (Hologic);
- Next Generation Sequencing - allestimento e caricamento campioni per il sequenziamento su piattaforme NovaSeq6000 e MiSeq, analisi ed interpretazione dei dati;
- RNAseq - allestimento e caricamento campioni per il sequenziamento su piattaforma NovaSeq6000, analisi ed interpretazione dei dati;
- Sanger sequencing - allestimento e caricamento campioni per il sequenziamento, analisi ed interpretazione dei dati;
- Allestimento campioni per analisi tramite piattaforma Optical Genome Mapping (Bionano), analisi ed interpretazione dei dati.

### Tecniche di Biologia Cellulare

- Semina ed espansione di linee cellulari, allestimento di colture cellulari.
- Taglio e digestione di prelievi bioptici.
- Lettura al microscopio ottico, a fluorescenza e confocale.
- Campionamento campioni istologici e citologici, inclusione in paraffina, fissazione, colorazioni ed allestimento vetrini.
- Immunoistochimica e immunofluorescenza.

Utilizzo e manutenzione della strumentazione di laboratorio.

## Competenze Informatiche

- Ottima conoscenza degli applicativi Microsoft e del pacchetto Office.
- Buona conoscenza dei principali software di laboratorio, LIS e gestionali.
- Buona conoscenza dei principali database genomici: NCBI, UCSC Genome Browser, ENSEMBL, UniProt, PDB, HGMD, dbSNP, SIFT, DECIPHER, DGV, Clinvar, Clingen, GTEx, gnomAD.
- Buona conoscenza dei seguenti software di analisi: - IGV, TruSight Software Suite, Alamut, Coffalyzer, Sequencing Analysis, SeqScape e GeneMapper, PyMOL, AlphaFold, SWISS-MODEL, NIH ImageJ e Biorad Maestro;
- Disegno primers (Primer3Plus, SNPCheck, USCS).

## Competenze Linguistiche

- Italiano: madrelingua
- Inglese: IELTS 7.5

## Pubblicazioni

Lucca, C., Rosina, E., Pezzani, L., Piazzolla, D., Spaccini, L., Scatigno, A., Gasperini, S., Pezzoli, L., Cereda, A., Milani, D., Cattaneo, E., Cavallari, U., Frigeni, M., Marchetti, D., Daolio, C., Giordano, L., Bellini, M., **Goisis, L.**, Mongodi, C., Tonduti, D., ... Iascone, M. (2025). **First-Tier Versus Last-Tier Trio Whole-Genome Sequencing for the Diagnosis of Pediatric-Onset Rare Diseases.** *Clinical genetics*, **108(4)**, 412–421.

Russo, F., Daolio, C., Di Muro, E., Pezzoli, L., **Goisis, L.**, Vaccaro, L., Iascone, M., Cacchiarelli, D., Castori, M. and Micale, L. (2025), **Whole Blood Multi-OMIC Analysis Is Effective in Clinical Interpretation of Splicing Aberrations in PLOD1-Related Kyphoscoliotic Ehlers-Danlos Syndrome.** *Am J Med Genet* e64085.

**Bulevirtide improves liver function in candidates for liver transplant with advanced HDV cirrhosis and severe portal hypertension,** Loglio A, Viganò M, **Goisis L**, et al. *Liver Transpl.* 2025;31(2):254-258.

## Pubblicazioni - Poster, Abstract, Presentazioni orali

XXVIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 23-25 Settembre 2025, Rimini:

- Poster: **Perils and traps in myelodysplastic syndromes: the example of SAMD9 diagnosis**, L. Goisis, L. Pezzoli, C. Lucca, D. Marchetti, F. Cappuccini, L. Pezzani, C. Mongodi, A. Scatigno, E. Rosina, M. Bellini, L. Perego, N. Dalla Malva, R. Rubini, A.R. Lincesso, M. Iascone;
- Poster: **Beyond SNVs and CNVs: when breakpoints matter**, L. Goisis, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, F. Cappuccini, C. Mongodi, M. Bellini, L. Pezzani, A. Scatigno, E. Rosina, L. Perego, N. Della Malva, R. Rubini, C. Mosconi, A.R. Lincesso, M. Iascone;
- Presentazione orale: **RNA sequencing and expression analysis to better understand etiopathogenesis of hypertrophic cardiomyopathy**, C. Lucca, L. Pezzoli, F. Cappuccini, M. Bellini, L. Goisis, D. Marchetti, C. Mongodi, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, C. Mosconi, A.R. Lincesso, A. Scatigno, E. Rosina, L. Pezzani, P. Ferrazzi, M. Iascone;
- Presentazione orale: **Integrating RNAseq into rare disease diagnostics: a complementary tool to improve the conclusive WGS rate**, F. Cappuccini, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, L. Goisis, C. Mongodi, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, C. Mosconi, A.R. Lincesso, M. Bellini, D. Tonduti, A. Barp, L. Spaccini, C. Daolio, A. Cereda, A. Scatigno, L. Pezzani, E. Rosina, M. Iascone;
- Poster: **From severe congenital myopathies to adult cardiomyopathy, everything is encompassed in one "titanic" gene**, S. Farina, L. Pezzoli, A. Scatigno, D. Marchetti, M. Bellini, C. Lucca, L. Goisis, F. Cappuccini, A. Iorio, A. Mancinelli, L. Pezzani, E. Rosina, V. Novelli, G. Roversi, A. Bentivegna, P. Agostoni, M. Iascone;
- Poster: **Improving the bioinformatics pipeline for mitochondrial variant detection in genomic data**, M. Bellini, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, C. Mongodi, L. Goisis, F. Cappuccini, M. Iascone;

European Human Genetics Conference 24-27 Maggio 2025, Milano:

- Poster: **Whole Genome and RNA sequencing, a double approach to complex clinical cases: the Shwachman-Diamond example**, L. Goisis, L. Pezzoli, C. Lucca, D. Marchetti, F. Cappuccini, L. Pezzani, C. Mongodi, A. Scatigno, E. Rosina, L. Spaccini, M. Bellini, L. Perego, N. Dalla Malva, R. Rubini, A.R. Lincesso, M. Iascone;
- Poster: **Limits and pitfalls of genome alignment tools: a case report**, F. Cappuccini, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, L. Goisis, C. Mongodi, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, A.R. Lincesso, M. Bellini, A. Scatigno, L. Pezzani, E. Rosina, D. Tonduti, F. Zunica, M. Iascone;
- Poster: **Deciphering the expression signature in Kleefstra Syndrome by RNAseq**, L. Pezzoli, C. Lucca, M. Bellini, D. Marchetti, F. Cappuccini, L. Goisis, S. Castiglioni, C. Baldo, A. Arado, M. Mura, C. Meossi, G.B. Marchetti, D. Milani, V. Massa, C. Gervasini, M. Iascone;
- Poster: **Whole Genome Sequencing as a last-tier test: wouldn't it be better to do it sooner?**, C. Lucca, S. Mingotti, E. Rosina, L. Pezzoli, D. Marchetti, L. Goisis, F. Cappuccini, C. Mongodi, N. Della Malva, L. Perego, R. Rubini, A.R. Lincesso, M. Bellini, A. Scatigno, L. Pezzani, M. Iascone;
- Poster: **ANTARES (AdvaNced Technologies for genomics in rARe pEdiatric disorderS): automated AI-driven pipeline for clinical and genetic database creation**, M. Bellini, A. Bombarda, L. Goisis, C. Mongodi, M. Saletta, P. Cazzaniga, D.F. Savo, M. Iascone.

XXVII CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 2-4 Ottobre 2024, Padova:

- Poster: **RNU4-2 variants: a new frequent cause of undiagnosed neurodevelopmental disorders**, L. Goisis, L. Pezzoli<sup>1</sup>, C. Lucca, D. Marchetti, F. Cappuccini, L. Pezzani, C. Mongodi, A. Scatigno, E. Rosina, M. Bellini, A. Crottini, L. Perego, N. Dalla Malva, R. Rubini, A.R. Lincesso, F.D. Savo, A. Cereda, F. Rivieri, L. Spaccini, F. Faravelli, M. Iascone;
- Poster: **Analisi del genoma, non solo in urgenza: resa diagnostica e impatto clinico come ultimo test in pazienti ambulatoriali**, E. Rosina, L. Pezzani, A. Scatigno, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, M. Bellini, A.R. Lincesso, L. Perego, N. Della Malva, L. Goisis, C. Mongodi, R. Rubini, C. Daolio, D. Tonducci, S. Gasperini, E. Cattaneo, L. Spaccini, A. Pilotta, A. Cereda, R. Tenconi, M. Iascone;
- Comunicazione orale: **Prenatal Exome and Genome Sequencing for fetal structural abnormalities: clinical experience from a cohort of fetuses in ongoing and terminated pregnancies**, A. Scatigno, L. Pezzani, E. Rosina, L. Pezzoli, D. Marchetti, C. Lucca, A.R. Lincesso, L. Perego, N. Della Malva, M. Bellini, L. Goisis, C. Mongodi, R. Rubini, F. Lalatta, F. Natacci, C. Cesaretti, L. Spaccini, G. Scuvera, L. Patanè, M.T. Divizia, E. Cattaneo, M. Mariani, A. Cereda, M. Iascone.

Poster: **Bulevirtide progressively improves liver function in liver transplant candidates with advanced hcv cirrhosis and severe portal hypertension**, A. Loglio, M. Viganò, L. Goisis, E. Farina, M. Arosio, P. Marra, C. Farina, S. Fagioli, presentato presso:

- Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana per lo Studio del Fegato (AISF), marzo 2024;
- ELITA Summit, 18-20 aprile 2014, Madrid;
- FISMAD, 11-13 aprile 2024, Roma;
- International Congress of ILTS in Houston, 1-4 maggio 2024, Texas, USA.

Poster: **Two years of pandemic from Sars-Cov-2: role and opportunity of the Bergamo ASST Papa Giovanni XXIII research biobank**, G. Napolitano, B. Vegetali, M. Tang, M. Piazzoni, M. Fazioli, L. Goisis, D. Guarneri, V. Moioli, M. Arosio; 2022 Congresso Nazionale SIBIOC - Genova, 05-07 ottobre 2022

Abstract: D. Morotti, L. Patane, M. Cadamuro, V. Poletti de Chaurand, M. Arosio, L. Goisis, G. Massazza, E. Rigoli, P. Tebaldi, A. Gianatti, **Histological and molecular features of placental and foetal tissues in pregnancies with SARS-CoV-2- positive mothers during second and third trimester: the Bergamo experience in vertical transmission**, 34 th European Congress of Pathology, Virchows Arch 481 (Suppl 1), 1-364 (2022).

Poster: **Innovazione tecnica e organizzativa per la diagnostica molecolare Sars-Cov-2 nella prima ondata pandemica. L'esperienza della Microbiologia e Virologia dell'ASST "Papa Giovanni XXIII, Bergamo**, G. Napolitano, M. Arosio, G. Benetti, S. Brevi, M. Cuntrò, M. Fazioli, D. Forlani, R. Galitelli, L. Goisis, D. Guarneri, M. Milesi, M. Moioli, M. Piazzoni, M. Tang, G. Tolfa, B. Vegetali, F. Zanini, Farina CF; 2022 Congresso Nazionale AMCLI - Rimini 26 febbraio, 1 marzo 2022

## Congressi e Seminari

- XXVIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 23-25 Settembre 2025, Rimini;
- European Human Genetics Conference 24-27 Maggio 2025, Milano;
- Sindrome di Noonan e altre RASopatie: tra multidisciplinarietà e innovazione, 8 Maggio 2025, Firenze, Meyer Health Campus;
- XXVII CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 2-4 Ottobre 2024, Padova.

## Premi e Riconoscimenti

- Premio CONGRESSO NAZIONALE SIGU 2025 - Migliori Poster: Beyond SNVs and CNVs: when breakpoints matter.

## Certificazioni e corsi di formazione

- ICH GOOD CLINICAL PRACTICE E6 (R2).
- IATA (training for the shipping of category A, infectious substance affecting humans, category B, Biological Substance);
- Determina AIFA n. 809/2015, Aggiornamento SOPs per studi clinici promossi o condotti presso l'ASST-Papa Giovanni XXIII - Edizione Unica 2023;
- Determina AIFA n. 809/2015, ICH - Good Clinical Practice (R2) and EMA Reflection paper per Laboratori - Edizione Unica 2023;
- Saphyr System Training on Bionano Technology , 27-28-29 maggio, Trainer Valeria Romanelli, BIONANO GENOMICS;
- Corso FAD " Prevenzione e controllo delle Infezioni Correlate all'Assistenza. Modulo A(PNRR - M6C2 2.2 b) - (Regione Lombardia), e-learning, 19/06/2024, ISS;
- Corso "Innovazioni nei test genetici e applicazioni cliniche" 04/03/2025 Milano, Polis Lombardia;
- NovaSeq X Plus Training – 11-12/03/2025, Illumina, Inc.

<b>CURRICULUM VITAE</b>	
<b>INFORMAZIONI PERSONALI</b>	
<b>Nome</b>	Maria Iascone
<b>Indirizzo lavoro</b>	ASST Papa Giovanni XXIII Bergamo – Laboratorio di Genetica Medica

<b>DATI DI SINTESI</b>	
<b>Laurea:</b>	Scienze Biologiche
<b>Disciplina medica:</b>	Genetica Medica
<b>Tipo di incarico attuale:</b>	Responsabile SSD Laboratorio di Genetica Medica
<b>Totale pubblicazioni:</b>	196 <a href="https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=iascone%2C+M%5BAuthor%5D&amp;sort=date">https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=iascone%2C+M%5BAuthor%5D&amp;sort=date</a>
<b>Scopus H-index:</b>	28 <a href="https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=26426101900">https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=26426101900</a>
<b>ORCID</b>	<a href="https://orcid.org/0000-0002-4707-212X">https://orcid.org/0000-0002-4707-212X</a>
<b>Scopus Author ID</b>	26426101900
<b>Researcher ID</b>	AAA-4599-2019
<b>Casistica trattata:</b>	malattie rare con base genetica

**ESPERIENZA PROFESSIONALE E CLINICA  
(ultimi 5 anni)**

Date (da – a)	<b>FEBBRAIO 2023 – AD OGGI</b>
Nome e indirizzo del datore di Lavoro	SSD Laboratorio di Genetica Medica – Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII
Tipo di azienda o settore	Azienda sanitaria ospedaliera
Tipo di impiego	Dirigente Sanitario
Principali mansioni e Responsabilità	<i>Responsabile SSD Laboratorio di Genetica Medica</i>
Date (da – a)	<b>DICEMBRE 2022 – AD OGGI</b>
Nome e indirizzo del datore di Lavoro	SSD Laboratorio di Genetica Medica – Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII
Tipo di azienda o settore	Azienda sanitaria ospedaliera
Tipo di impiego	Dirigente Sanitario
Principali mansioni e Responsabilità	<i>Responsabile NGS Facility PG23</i>
Date (da – a)	<b>GENNAIO 2006 – AD OGGI</b>
Nome e indirizzo del datore di Lavoro	USSD Laboratorio di Genetica Medica – Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII (già Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti di Bergamo)
Tipo di azienda o settore	Azienda sanitaria ospedaliera
Tipo di impiego	Dirigente Sanitario
Principali mansioni e Responsabilità	<i>Responsabile Sezione di Genetica Molecolare</i>

**ATTIVITÀ SVOLTE ULTIMI 5 ANNI**

Organizzazione e gestione del personale dipendente e non dipendente  
Formazione e Aggiornamento del personale  
Introduzione nuove tecnologie e metodologie Genomiche in diagnostica:  
Sequenziamento di Nuova Generazione (NGS, short-reads); automazione dei protocolli di Genomica e dell'estrazione di acidi nucleici; Optical Genome Mapping; Sequenziamento genomico Long-reads (Nanopore).  
Gestione del budget economico /centro di costo  
Fundraising per il finanziamento delle borse di studio del personale non dipendente e per la messa a punto delle nuove tecnologie da introdurre in diagnostica  
Gestione delle collaborazioni con altri centri nazionali e internazionali

**AREE DI INTERESSE**

Malattie genetiche ultra-rare  
Malattie Cardiovascolari Ereditarie  
Epatopatie Pediatriche Ereditarie  
Malattie metaboliche  
Innovazioni Tecnologiche del Sequenziamento  
Introduzione nella pratica clinica del sequenziamento genomico short- e long-reads (whole- exome sequencing, whole-genome sequencing)

**ISTRUZIONE**

Date (da – a)	Novembre 1995 – Novembre 1999
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	<b>Scuola di Specializzazione in Genetica Medica</b> Facoltà di Medicina e Chirurgia – Università degli Studi di Genova
Qualifica conseguita	Specialista in Genetica Medica
Date (da – a)	Gennaio 1994 – Dicembre 1995
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	<b>Scuola di Perfezionamento</b> Accademia Nazionale dei Lincei
Date (da – a)	Novembre 1986 – Marzo 1993
Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	<b>Corso di Laurea in Scienze Biologiche</b> Facoltà di Matematica, Fisica e Scienze Naturali – Università degli Studi di Pisa
Qualifica conseguita	Biologo

## PROGETTI DI RICERCA E TRIALS (ULTIMI ANNI)

2023-2026	<b>Co- Investigator</b> Progetto di ricerca dal Titolo “Drop-by-Drop: Deciphering the molecular signature in Kleefstra syndrome: proof of principle working model for chromatinopathies” finanziato da Fondazione Regionale per la Ricerca Biomedica (FRRB) Regione Lombardia
2021-2023	<b>Co- Investigator</b> Progetto di ricerca dal Titolo “Sequenziamento del genoma del neonato: fattibilità ed implicazioni cliniche, etiche, psicologiche ed economiche” presentato da Fondazione Telethon (capofila) in partenariato con ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo e UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare onlus con prot. R1.2020.0005132
2021-2023	<b>Principal Investigator</b> Progetto di ricerca dal Titolo “Responsible Implementation of Newborns Genome Sequencing: a technical and interpretative feasibility study” GSP21003-Telethon
2018-2019	<b>Principal Investigator</b> Progetto di Ricerca: “GENE - Genomic analysis Evaluation Network-Studio prospettico multicentrico costo-efficacia del sequenziamento dell'intero esoma (WES) come primo test genetico in pazienti pediatriche con sospetta malattia genetica -Progetti di innovazione in ambito sanitario e socio sanitario Regione Lombardia, bando ex decreto n. 2713 del 28/02/2018
2017-2019	<b>Principal Investigator</b> Progetto di Ricerca: “RARE: Rapid Analysis for Rapid carE -Valutazione dell'utilità clinica del sequenziamento dell'intero esoma (WES) per la diagnosi urgente di malattie genetiche rare in pazienti in età pediatrica in condizioni critiche ricoverati in terapia intensiva neonatale e pediatrica - PG23 / FROM 2017 Call for Independent Research.
2011-2013	<b>Co-Investigator</b> Progetto di Ricerca “Massively parallel sequencing: integration of genetic data in clinical practice”. Progetto Fondazione Cariplo, Ref. 2011-1481
2010-2012	<b>Co-Investigator</b> Progetto di Ricerca “Implementation of Genetic diagnosis in clinical setting for hypoplastic left heart syndrome”. Regione Lombardia, decreto n. 13465 del 22 dicembre 2010

## COMMISSIONI E ALTRI INCARICHI

2024-oggi	Membro eletto Direttivo Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
2024-oggi	Esperto di genetica Comitato Etico Territoriale 3 di Regione Lombardia
2023-2024	Esperto di genetica Comitato Etico Territoriale 6 di Regione Lombardia
2023-oggi	Componente del sottogruppo 3 “Istituzione ed efficientamento della Rete di Medicina di Laboratorio pubblica”, sottogruppo 6 “Appropriatezza applicativa dell'analisi di sequenza genica mediante sequenziamento massivo parallelo (Next Generation Sequencing) e tecniche similari in Medicina di Laboratorio” e sottogruppo 7 “Applicazione, armonizzazione ed aggiornamento delle codifiche di prestazioni di Medicina di Laboratorio” del CRESMEL (decreto 11490 del 31/07/2023 Regione Lombardia
2023 – ad oggi	Valutatore VEQ test di genetica molecolare per Regione Lombardia
2018 – ad oggi	Valutatore per EMQN (European Molecular Quality Network) per test genetici basati su NGS
2018-2022	Gruppo di Lavoro SIGU (Società Italiana Genetica Medica) per le “Indicazioni per la refertazione di analisi genetiche eseguite mediante metodica Next-Generation- Sequencing (NGS)”, documento finale pubblicato 7 agosto 2022.
2020	Gruppo di Lavoro CSS (Consiglio Superiore di Sanità) - Sezione I per le scienze omiche. Pubblicazione del documento “Trasferimento delle Tecniche Omiche nella pratica clinica (TTO)”

Data e luogo di sottoscrizione: \_\_\_\_\_ BERGAMO\_17/04/2025 \_\_\_\_\_

Firma:

**Maria lascone**

FORMATO EUROPEO PER IL  
CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome PEZZOLI LAURA

E-mail

PEC

Nazionalità italiana

Data e luogo di nascita 30/04/1983, Gazzaniga (BG)

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal 1 Settembre 2021 ad oggi

• Azienda

Dirigente Biologo

Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII

USSD SMEL4 Citogenetica e Genetica Medica

Piazza OMS 1, 24127, Bergamo

Tel:035/2678112

• Tipo di impiego

Biologo specialista in genetica medica

• Principali mansioni e responsabilità

- Referente del laboratorio per analisi di next generation sequencing (NGS)
- Analisi e refertazione di tutti gli esami di genetica molecolare eseguiti nel Laboratorio

Dal 10/11/2014 al 31/08/2021

• Azienda

Biologo libero professionista

Azienda Socio Sanitaria Territoriale Papa Giovanni XXIII

USSD SMEL4 Citogenetica e Genetica Medica

Piazza OMS 1, 24127, Bergamo

Tel:035/2678112

• Tipo di impiego

Biologo specialista in genetica medica

• Principali mansioni e responsabilità

- Referente del laboratorio per analisi di next generation sequencing (NGS): wet-lab, preparazione dei campioni e gestione strumenti;
- Analisi e refertazione dei seguenti esami di genetica molecolare:
  - analisi dell'esoma (whole exome sequencing, WES-trio paziente-genitori) in pazienti pediatrici affetti da malattie genetiche rare,
  - analisi dell'esoma in urgenza per pazienti ricoverati in Terapia Intensiva Neonatale e Pediatrica,
  - analisi mediante NGS (pannello di 174 geni) di pazienti affetti da malattie cardiovascolari (cardiomiopatie, aritmie, collagenopatie, etc.),
  - screening dello stato di portatore di mutazioni nel gene della fibrosi cistica mediante multiplex-PCR e discriminazione allelica,
  - ricerca mutazioni fattore V di Leiden, protrombina e MTHFR e ricerca mutazioni nel gene HFE associate ad emocromatosi mediante real-time PCR,
  - ricerca mutazioni note mediante sequenziamento Sanger per screening familiare e analisi prenatale,
  - analisi del numero di triplette nel promotore del gene FMR1 in pazienti con sospetta sindrome X-fragile,
  - analisi di microdelezioni del cromosoma Y,
  - analisi di microsatelliti per sospetta disomia uniparentale e per esclusione contaminazione materna in DNA da liquido amniotico e villi coriali,

- MLPA (multiple ligation-dependent probe amplification) per l'identificazione di delezioni parziali o totali dei geni NF1 e NF2 (pazienti con neurofibromatosi), FBN1 (pazienti con sospetta sindrome di Marfan), JAG1 (pazienti con sospetta sindrome di Alagille), LDLR (pazienti con ipercolesterolemia familiare), geni associati alla sindrome del QT lungo.

<p>Dal 27/05/2014 al 27/10/2014</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Biologo volontario</p> <p>Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII          USSD SMeL4 Citogenetica e Genetica Medica          Piazza OMS 1, 24127, Bergamo          Tel:035/2678112</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi mediante NGS (pannelli di geni o whole exome sequencing) di pazienti affetti da patologie cardiovascolari ed epatopatie ereditarie dell'età adulta e pediatrica.</p>
<p>Dal 27/05/2013 al 26/05/2014</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Borsa di studio finanziata dalla Fondazione Credito Bergamasco per il proseguimento del Progetto: "Sindrome del cuore sinistro ipoplasico: integrazione del dato genetico nella pratica clinica"</p> <p>Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII          USSD Laboratorio Genetica Medica          Piazza OMS 1, 24127, Bergamo          Tel:035/2678112</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi mediante whole exome sequencing di bambini affetti da ipoplasia del cuore sinistro e dei relativi genitori, per identificare eventuali mutazioni de novo causative.</p>
<p>Dal 28/02/2013 al 26/05/2013</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Biologo volontario</p> <p>Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII          USSD Laboratorio Genetica Medica          Piazza OMS 1, 24127, Bergamo          Tel:035/2678112</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi mediante next generation sequencing (pannelli di geni) di pazienti affetti da diverse patologie cardiovascolari.</p>
<p>Dal 31/07/2012 al 28/02/2013</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Borsa di studio finanziata dalla Regione Lombardia per la realizzazione del Progetto "Sindrome del cuore sinistro ipoplasico: integrazione del dato genetico nella pratica clinica"</p> <p>Ospedali Riuniti di Bergamo          USSD Laboratorio Genetica Medica          Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo          Tel:035/269348</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi mediante whole exome sequencing di bambini affetti da ipoplasia del cuore sinistro e dei relativi genitori, per identificare mutazioni de novo causative.</p>
<p>Dal 01/02/2012 al 31/07/2012</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Borsa di studio finanziata dalla Fondazione Veronesi per la realizzazione del Progetto "Multiple NGS technologies to dissect genetic and clinical variability of hypertrophic cardiomyopathy"</p> <p>Ospedali Riuniti di Bergamo          USSD Laboratorio Genetica Medica          Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo          Tel:035/269348</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi mediante RNAseq di campioni di tessuto miocardico di pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica precedentemente genotipizzati, per valutare l'effetto sul trascrittoma delle varianti identificate a livello del DNA.</p>

<p>Dal 28/07/2011 al 01/02/2012</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Borsa di studio finanziata dalla Regione Lombardia per la realizzazione del Progetto “Sindrome del cuore sinistro ipoplasico: integrazione del dato genetico nella pratica clinica”</p> <p>Ospedali Riuniti di Bergamo          USSD Laboratorio Genetica Medica          Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo          Tel:035/269348</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi mediante CGH-Array e whole exome sequencing di bambini affetti da ipoplasia del cuore sinistro e dei relativi genitori, per identificare mutazioni de novo causative.</p>
<p>Dal 28/07/2008 al 28/07/2011</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Contratto di collaborazione coordinata continuativa presso la Sezione di Genetica Molecolare dell’USSD Laboratorio di Genetica Medica in collaborazione con l’USC Cardiocirurgia, l’USC Cardiologia e l’USSD Medicina Cardiovascolare per la realizzazione del Progetto “Miglioramento del percorso clinico e del”attività diagnostica molecolare in pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva”</p> <p>Ospedali Riuniti di Bergamo          USSD Laboratorio Genetica Medica          Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo          Tel:035/269348</p> <p>Biologo</p> <p>Analisi di pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica mediante sequenziamento Sanger ed MLPA dei geni associati alla malattia e alle relative fenocopie.          Introduzione delle tecniche di sequenziamento di nuova generazione nella routine diagnostica.</p>
<p>Dal 09/01/2007 al 18/04/2008</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Azienda</li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>	<p>Tirocinio pre-tesi svolto presso la Sezione di Genetica Molecolare dell’USSD Laboratorio di Genetica Medica degli Ospedali Riuniti di Bergamo</p> <p>Ospedali Riuniti di Bergamo          USSD Laboratorio Genetica Medica          Largo Barozzi 1, 24128, Bergamo          Tel:035/269348</p> <p>Tesista</p> <p>Apprendimento e svolgimento delle seguenti attività di laboratorio:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estrazione di acidi nucleici da sangue periferico e da tessuti freschi o fissati in formalina e inclusi in paraffina,</li> <li>- Amplificazione di acidi nucleici,</li> <li>- Elettroforesi su gel di agarosio e di poliacrilammide,</li> <li>- Allestimento e analisi di reazioni di sequenza (sequenziamento Sanger),</li> <li>- CGH-Array,</li> <li>- DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography),</li> <li>- MLPA (Multiple Ligation-dependent Probe Amplification).</li> </ul>

#### ISTRUZIONE

<p>Giugno 2014</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</li> <li>• Qualifica conseguita</li> </ul>	<p>Specializzazione in Genetica Medica (50/50 con lode), con tesi dal titolo: “Utilizzo dell’esoma clinico per la diagnosi di malattie genetiche in età pediatrica”</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli studi di Pavia          Direttore: Prof.ssa Orsetta Zuffardi</p> <p>Biologo specialista in genetica medica</p>
<p>Giugno 2008</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</li> <li>• Qualifica conseguita</li> </ul>	<p>Abilitazione alla professione di biologo</p> <p>Università degli studi dell’Insubria</p> <p>Iscrizione all’Albo dei Biologi - AA_070472</p>

- |  |  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</li> <li>• Qualifica conseguita</li> </ul> | <p>Aprile 2008</p> <p>Laurea specialistica in Biologia, classe 6/S (110/110 con lode), con tesi dal titolo: "Indagine molecolare del gene JAG1: analisi di 51 casi con sospetta sindrome di Alagille"</p> <p>Relatore: Prof.ssa Silvia Nicolis<br/>Correlatore: Dott.ssa Maria Iascone<br/>Università degli studi di Milano Bicocca</p> <p>Laurea in Biologia</p>  |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</li> <li>• Qualifica conseguita</li> </ul> | <p>Ottobre 2005</p> <p>Laurea triennale in Biotecnologie Mediche, classe 1 (102/110), con tesi dal titolo: "Il laboratorio nella diagnostica dell'<i>Helicobacter Pylori</i>: ricerca dell'antigene fecale ed urea breath test a confronto"</p> <p>Relatore: Prof. Guido Tettamanti<br/>Correlatore: Dott.ssa Laura Auriemma<br/>Università degli studi di Milano</p> <p>Laurea in Biotecnologie Mediche</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione</li> <li>• Qualifica conseguita</li> </ul> | <p>Luglio 2002</p> <p>Liceo Scientifico "E. Amaldi", Alzano Lombardo (BG)</p> <p>Maturità scientifica</p>  |

#### CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA	ITALIANO
ALTRE LINGUE	INGLESE
• Capacità di lettura	buona
• Capacità di scrittura	buona
• Capacità di espressione orale	buona
• Capacità di lettura	discreta
• Capacità di scrittura	discreta
• Capacità di espressione orale	discreta

#### AREE DI INTERESSE

- Genetica delle malattie ereditarie monogeniche e complesse,
- Nuove tecnologie diagnostiche di genetica molecolare, in particolare next generation sequencing (pannelli di geni e whole exome sequencing, whole genome sequencing, long-reads sequencing).

#### CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

- Next Generation Sequencing:
- Analisi bioinformatica e interpretazione di dati NGS (pannelli di geni e intero esoma WES-trio paziente-genitori),
  - Preparazione di campioni di DNA genomico umano con la procedura di "target enrichment" Agilent (SureSelect kit) o Illumina (TruSeq, TruSight, Nextera Rapid) per il sequenziamento di nuova generazione di pannelli di geni o dell'intero esoma;
  - Preparazione di campioni per whole genome sequencing;
  - Preparazione di campioni per RNAseq;
  - Preparazione di ampliconi per sequenziamento massivo (Nextera, Illumina);
  - Utilizzo degli strumenti per sequenziamento massivo parallelo GAII, HiSeq2000, NextSeq500 e MiSeq.

#### Sequenziamento Sanger:

- Disegno dei primers specifici per la regione in esame, allestimento PCR e reazione di sequenza con relative purificazioni (enzimatiche, biglie magnetiche e colonnine con resina);
- Utilizzo e manutenzione dello strumento di analisi di sequenze e frammenti ABI Prism 3130;
- Lettura delle sequenze, sizing di frammenti e genotipizzazione;
- Ricerca di mutazioni nel gene KRAS su DNA estratto da aree tumorali selezionate da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina;
- Ricerca di mutazioni somatiche;
- Analisi di metilazione del DNA (reazione con bisolfito e PCR metilazione-specifica);
- Perdita di eterozigotà (LOH).

#### Altre tecniche di biologia molecolare:

- CGH (Comparative Genomic Hybridization) Array;
- qPCR per valutazione di Copy Number Variation identificate mediante Array CGH;
- MLPA: Multiple Ligation-dependent Probe Amplification;
- RT-PCR, real-time PCR;
- Elettroforesi: gel di agarosio e di bisacrilammide;
- Estrazione di acidi nucleici da sangue, tessuto fresco, tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina e valutazione quantitativa/qualitativa mediante spettrofotometria e fluorimetria.

#### CAPACITÀ E COMPETENZE INFORMATICHE

##### Utilizzo di pipelines bioinformatiche per l'analisi di dati di next generation sequencing:

- BWA (Burrows-Wheeler Alignment) per l'allineamento delle sequenze in formato fastQ verso il genoma di riferimento,
- SAMtool per convertire il file prodotto da BWA (.sam) in un file binario (.bam), ordinare le sequenze in base alla posizione sui cromosomi, rimuovere i duplicati e indicizzare il file binario (generazione di un file .bam.bai),
- GATK (Genome Analysis Toolkit) per il riallineamento locale e la corretta chiamata delle indels,
- NGSrich tool e BWA-enrichment per il calcolo del coverage.

##### Utilizzo dei seguenti software:

- IGV per la visualizzazione delle sequenze prodotte tramite sequenziamento di nuova generazione;
- Variant Studio per annotazione e filtraggio delle varianti identificate mediante sequenziamento di nuova generazione;
- Alamut – Mutation Interpretation Software per interpretazione di mutazioni/ unclassified variants;
- Armonia per accettazione/refertazione casi;
- CytoGenomics per analisi dati CGH-Array,
- Software d'analisi MLPA: Coffalyzer e macro in Excel per l'identificazione di delezioni intrageniche;
- Sequencing Analysis, SeqScape e GeneMapper per analisi di sequenze e analisi di frammenti;
- 7000 e 7500 System Software per discriminazione allelica mediante Real Time.

##### Database e tools informatici per interpretazione varianti:

- HGVS: <http://www.hgvs.org/>
- HGMD: <https://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
- dbSNP: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/>
- Mutalyzer: <https://mutalyzer.nl/>
- SIFT: <http://sift.jcvi.org/>
- PolyPhen-2: <http://genetics.bwh.harvard.edu/pph2/>
- NetGene2: <http://www.cbs.dtu.dk/services/NetGene2/>
- Database of genomic variants: <http://dgv.tcag.ca/dgv/app/home>
- Decipher: <https://decipher.sanger.ac.uk/>
- UCSC Genome Browser: <https://genome.ucsc.edu>

- Ensembl Genome Browser: <https://www.ensembl.org/>
- ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
- ClinGen: <https://www.clinicalgenome.org/>
- Decipher: <https://decipher.sanger.ac.uk/>
- ESP: <http://evs.gs.washington.edu/EVS/>
- ExAC: <http://exac.broadinstitute.org/>
- gnomAD: <http://gnomad.broadinstitute.org/>

In possesso della ECDL (European Computer Driving Licence) start, composta dai seguenti moduli:

- uso del computer e gestione file;
- elaborazione testi;
- foglio elettronico;
- reti informatiche-internet.

#### ATTIVITÀ SCIENTIFICA E PROFESSIONALE

31 marzo 2025	Relatore al webinar ANMCO (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri) "Update Cardiomiopatie 2025".
10 marzo 2025	Docente al Corso Elettivo "Malattie genetiche rare: diagnosi, clinica, ricerca", Università degli Studi di Milano.
17 gennaio 2025	Relatore al Corso di Perfezionamento Post Laurea sulle Cardiomiopatie, Università degli Studi di Firenze.
26-27 novembre 2024	Relatore al corso "Masterclass su cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva", Firenze.
25 novembre 2024	Relatore al corso residenziale sull'amiloidosi cardiaca: "Bergamo AMY-CA: costruiamo la rete", Bergamo.
16 novembre 2024	Relatore alla IV Conferenza Italiana Sindrome di Kleeftstra, Bergamo.
5 marzo 2024	Docente al Corso Elettivo "Malattie genetiche rare: diagnosi, clinica, ricerca", Università degli Studi di Milano.
4 ottobre 2023	Relatore alla III Conferenza Italiana Sindrome di Kleeftstra, Lucca.
24 novembre 2023	Docente all'evento formativo organizzato da Regione Lombardia "Best Practice in Medicina di Laboratorio: applicazione di analisi di sequenziamento massivo parallelo (Next Generation Sequencing – NGS), Milano – Auditorium Giorgio Gaber – Grattacielo Pirelli.
1 giugno 2023	Relatore alla "Kleeftstra Syndrome Scientific Conference 2023", Lubiana – Slovenia.
19 settembre 2022	Docente al 56° Convegno di Cardiologia 2022, nell'ambito del Mino Corso "Prevenzione della morte cardiaca improvvisa: focus on cardiomiopatie ad impronta aritmica e sindrome di Brugada", con relazione dal titolo: "Screening genetico: istruzioni per l'uso". Milano Congress Center di Assago (MI).
21 giugno 2022	Relatore al seminario: "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study", Università di Torino – Dottorato in scienze biomediche e oncologia e Specializzazione in Genetica Medica.

- 1 aprile 2022 Relatore al seminario: "Exome sequencing: examples of case solving", Università degli Studi dell'Insubria – Dottorato in scienze della vita e biotecnologie.
- 18 novembre 2021 Presentazione orale: "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study", XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition.
- 13 novembre 2020 Presentazione orale: "RECYCLE WES! La rivalutazione dei dati WES negativi aumenta significativamente la resa diagnostica", XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition.
- 13 novembre 2020 Relatore al Workshop Agilent "Agilent Genomics: le più recenti soluzioni per nuove applicazioni cliniche", con relazione dal titolo: "Applicazione del WES per la diagnosi di malattie pediatriche rare: l'esperienza di Bergamo". XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition.
- 8 novembre 2019 Relatore al corso di formazione "La genetica ad uso diagnostico e clinico", organizzato da Labor Medical s.r.l., Cantù, Como.
- 11 giugno 2019 Relatore al corso di aggiornamento ANMCO (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri): "L'ipertrofia ventricolare sinistra: un personaggio in cerca d'autore", San Fermo della Battaglia, Como.
- 18 maggio 2019 Relatore al corso ECM "La genetica medica applicata alla pediatria", ATS Bergamo.
- 17 giugno 2018 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2018, Milano: "How many homozygous mutations in exome sequencing data are true homozygous?".
- 16 maggio 2018 Relatore al corso "Procedure di elettrofisiologia ed elettrostimolazione in età pediatrica" con la relazione "Aritmie cardiache su base genetica in età infantile", ASST Papa Giovanni XXIII Bergamo.
- 14 novembre 2017 Correlatore Tesi di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Università degli Studi di Milano Bicocca.
- 24 novembre 2016 Presentazione orale: "L'esoma clinico per la diagnosi genetica urgente in terapia intensiva pediatrica", XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino.
- 26 febbraio 2016 Relatore al simposio: "Smart science 2016: l'innovazione nelle biotecnologie tra ricerca e diagnostica", 25-26 febbraio 2016, Catania, organizzato da Università degli Studi di Catania.
- 6 novembre 2015 Relatore al corso ECM: "Terapia cardiologica e cardiocirurgica nella cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva", Istituto Clinico Universitario di Verano Brianza.
- 29 ottobre 2015 Presentazione orale: "Usefulness of next generation sequencing analysis in clinically unsolved cases" al congresso "Targeting liver disease at DNA level", Venezia, organizzato da European Society of Gastroenterology Hepatology and Nutrition.
- 9 febbraio 2015 Relatore al seminario: "Approccio clinico, diagnostico e genetico della cardiomiopatia aritmogena", Policlinico di Monza.
- 31 maggio - 3 giugno 2014 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2014, Milano: "Application of exome sequencing in differential diagnosis of pediatric hypertrophic cardiomyopathy".
- 30 giugno 2014 Relatore al seminario: "Manifestazioni cliniche e approccio terapeutico nella sindrome di Loeys-Dietz", Policlinico di Monza.

5-7 marzo 2014	Presentazione poster a Genomic Disorders 2014, Cambridge (UK): "NGS beats SANGER sequencing 2 – 0".
31 ottobre – 5 dicembre 2013	Tutor al progetto di formazione sul campo – addestramento "Addestramento su nuove apparecchiature elettromedicali e/o software - Biorobot per automatizzazione attività di Laboratorio di Genetica Medica", Codice ID: 81505, Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
12 settembre 2013	Relatore al seminario Illumina "Using New Technologies to Study the Genetics of Disease" con la presentazione "Molecular diagnosis of genetic diseases: from 1 gene to 1000s" – Novara
23 Luglio 2013	Correlatore e tutor della tesi triennale per corso di laurea in Biotecnologie Molecolari-Università degli Studi di Milano Bicocca, tesi di laurea: "Caratterizzazione genetica di pazienti affetti da cardiomiopatia ipertrofica end-stage"
28 giugno 2013	Relatore al simposio bioPmed "Nuovi target per le malattie cardiovascolari" con la presentazione "Nuove strategie per l'identificazione di varianti geniche nelle malattie cardiovascolari" – Colleretto Giacosa - Torino
14 giugno 2013	Relatore al seminario Illumina "Using New Technologies to Study the Genetics of Disease" con la presentazione "Molecular diagnosis of genetic diseases: from 1 gene to 1000s" – Orbassano Torino - Torino
21-23 marzo 2012	Presentazione poster a Genomic Disorders 2012, Hinxton (UK): "Challenges in fully understanding genetic basis of hypertrophic cardiomyopathy by NGS targeted resequencing"
16 marzo 2012	Relatore al seminario Illumina "Using RNA sequencing to Study the Transcriptome" con la presentazione "Molecular diagnosis of genetic diseases: from 1 gene to 1000s" - Milano
25 novembre 2011	Docente al Master di II livello in cardiocirurgia, cardioanestesia, cardiologia: "Cardiopatie congenite e genetica delle cardiopatie congenite – the genetics of cardiomyopathies". Università degli studi di Milano Bicocca in collaborazione con International Heart School – Ospedali Riuniti di Bergamo
18 novembre 2011	Correlatore e tutor della tesi triennale per corso di laurea in Biotecnologie Molecolari-Università degli Studi di Milano Bicocca, tesi di laurea: "Analisi genetica dei disordini dello spettro autistico e del ritardo mentale mediante array-CGH e whole-exome sequencing"
16 novembre 2011	Comunicazione orale al XIV congresso della Società Italiana di Genetica Umana, Milano: "Challenging in understanding of genetically and clinically heterogeneous diseases: the case of Cardiomyopathies"
13 ottobre 2011	Comunicazione orale alla terza edizione del Next Generation Sequencing Workshop, Bari: "Difficulties and challenges in genetic analysis of heterogeneous diseases: the cardiomyopathies' model"
9-11 Settembre 2011	Docente alla seconda edizione della Next-Generation Sequencing summer school: "Human target resequencing: genetic diagnosis in cardiomyopathies", Istituto di Genomica Applicata, Udine
13-16 giugno 2011	Docente alla Next-Generation Sequencing summer school: "Human target resequencing: genetic diagnosis in cardiomyopathies", Istituto di Genomica Applicata, Udine
15 febbraio 2011	Correlatore e tutor della tesi triennale per corso di laurea in Biotecnologie Farmaceutiche-Università degli studi di Milano, tesi di laurea: "La cardiomiopatia ipertrofica in pazienti end-stage: classificazione clinica e caratterizzazione molecolare"

- 8-9 Novembre 2010 Comunicazione orale al XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "Frequency and distribution of genetic mutations in severe surgical obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy".
- 8-9 Novembre 2010 Presentazione poster al XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "Restrictive and dilated end-stage Hypertrophic Cardiomyopathy are caused by different mutations?"
- 4 novembre 2009 Relatore al seminario: "Dilatazione e ipertrofia: fronti contrapposti e speculari della cardiomiopatia", Dipartimento Cardiovascolare, Ospedali Riuniti di Bergamo
- 8-10 novembre 2009 Presentazione poster al XII congresso nazionale SIGU, Torino: "Large gene rearrangements: a novel cause of hypertrophic cardiomyopathy?"
- 23-26 maggio 2009 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2009, Vienna: "Haploinsufficiency of MYBPC3 as the genetic cause of sarcomeric hypertrophic cardiomyopathy"
- 23-26 maggio 2009 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2009, Vienna: "Severe hypertrophic cardiomyopathy in adults and children: similar gene mutations for a wide spectrum of clinical manifestations"
- 23-26 maggio 2009 Presentazione poster all' European Human Genetics Conference 2009, Vienna: "New roles for pharmacogenetics in metastatic colorectal cancer"
- 18 marzo 2009 Relatore al seminario: "Molecular pathogenetics mechanisms of cardiomyopathies caused by mutations in MYBPC3", Dipartimento Cardiovascolare, Ospedali Riuniti di Bergamo
- 8-11 novembre 2008 Comunicazione orale al XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "Molecular dissection of hypoplastic left heart syndrome"
- 8-11 novembre 2008 Presentazione poster al XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma: "MYH7 and MYBPC3 mutations in 96 italian patients with hypertrophic cardiomyopathy"

#### PROGETTI SCIENTIFICI

- Ottobre 2022-Dicembre 2025 Principal Investigator Progetto di Ricerca: "DROP BY DROP: Deciphering the molecular signature in Kleefstra syndrome: proof of principle working model for chromatinopathies" – Bando FRRB Regione Lombardia "Unmet Medical Needs" - Decreto nr. 47 del 26 settembre 2022
- Marzo 2022-Settembre 2023 Co-Investigatore Progetto di Ricerca: "RINGS-Responsible Implementation of Newborns Genome Sequencing: a technical and interpretative feasibility study" - Telethon
- Settembre 2019-Agosto 2022 Co-Investigatore Progetto di Ricerca: "GENE - Genomic analysis Evaluation NEtwork-Studio prospettico multicentrico costo-efficacia del sequenziamento dell'intero esoma (WES) come primo test genetico in pazienti pediatrici con sospetta malattia genetica" -Progetti di innovazione in ambito sanitario e socio sanitario Regione Lombardia, bando ex decreto n. 2713 del 28/02/2018
- Ottobre 2018-Febbraio 2022 Co-Investigatore Progetto di Ricerca: "RARE: Rapid Analysis for Rapid carE -Valutazione dell'utilità clinica del sequenziamento dell'intero esoma (WES) per la diagnosi urgente di malattie genetiche rare in pazienti in età pediatrica in condizioni critiche ricoverati in terapia intensiva neonatale e pediatrica" - PG23 / FROM 2017 Call for Independent Research.

- 2011-2013 Co-Investigatore nel Progetto di Ricerca della Fondazione Cariplo "Massively parallel sequencing: integration of genetic data in clinical practice". Ref. 2011-1481
- 2012 Assegnataria della Borsa di Ricerca della Fondazione Veronesi per il progetto: "Multiple NGS technologies to dissect genetic and clinical variability of hypertrophic cardiomyopathy"
- 2010-2012 Co-Investigatore nel Progetto di Ricerca Indipendente della Regione Lombardia "Implementation of Genetic diagnosis in clinical setting for hypoplastic left heart syndrome". Decreto n. 13465 del 22 dicembre 2010
- 2009-2013 Collaboratore nel Trial Opera (Omega – 3 Fatty Acids for Prevention of Post- Operative Atrial Fibrillation) Randomized, prospettive, parallel group, placebo-controlled, multi-center study on the use of omega-3 polyunsaturated fatty acids in the prevention of post-operative atrial fibrillation

#### STAGE

- 15-19 novembre 2010 Preparazione di campioni di DNA genomico umano con la procedura di "target enrichment" Agilent (SureSelect kit) per il sequenziamento di nuova generazione sulla piattaforma Illumina GAI, Istituto di Genomica Applicata, Udine
- 21-25 settembre 2009 Messa a punto del protocollo di preparazione di campioni di DNA genomico umano con la procedura di "target enrichment" Agilent (SureSelect kit) per il sequenziamento di nuova generazione sulla piattaforma Illumina GAI, Istituto di Genomica Applicata, Udine

#### PREMI E RICONOSCIMENTI

- 18 novembre 2021 Premio A.Ma.R.T.I. per il miglior contributo sulle malattie renali dell'infanzia al XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, per la comunicazione dal titolo: "Whole Genome Sequencing in clinical setting: a validation study".

#### CONGRESSI E SEMINARI

- 24-27 maggio 2025 European Human Genetics Conference 2025, Milano
- 2-4 ottobre 2024 XXVII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Padova
- 1-4 giugno 2024 European Human Genetics Conference 2024, Berlino
- 1-2 giugno 2023 Kleefstra Syndrome Scientific Conference 2023", Lubiana – Slovenia
- 28 gennaio 2023 Congresso Regionale SIP Lombardia "La genetica in pediatria", Brescia.
- 17-19 novembre 2021 XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition
- 11-13 novembre 2020 XXIII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, virtual edition
- 16-19 giugno 2018 European Human Genetics Conference 2018, Milano

22 gennaio 2018	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGEPED, Mestre
15-17 novembre 2017	XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Napoli
29 settembre 2017	Convegno "Genetica clinica delle malformazioni cardiovascolari complesse", Ospedale dei bambini Vittore Buzzi, Milano
4 maggio 2017	Convegno "Next Generation Sequencing dal laboratorio alla pratica clinica: un percorso ad ostacoli?", Milano, organizzato da Università degli Studi di Milano Bicocca e Fondazione Monza e Brianza per il bambino e la sua mamma
19 aprile 2017	Convegno "Dall'esoma al genoma per tutti. Il sequenziamento dei genomi in Italia: progetti in corso e prospettive future", organizzato da Università degli Studi di Verona
23-26 novembre 2016	XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino
15 settembre 2016	Convegno "Le ipertrofie del ventricolo sinistro: dall'imaging alle implicazioni fisiopatologiche e terapeutiche", Brescia, organizzato da Gruppo Italiano di Cardiologia Riabilitativa e Preventiva – Italian Association for Cardiovascular Prevention, Rehabilitation and Epidemiology
28 gennaio 2016	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGePeD, Università degli Studi di Ferrara
29-30 ottobre 2015	Congresso "Targeting liver disease at DNA level", Venezia, organizzato da European Society of Gastroenterology Hepatology and Nutrition
22-24 ottobre 2015	Congresso "III Florence international symposium on advances in cardiomyopathies", Firenze
19 giugno 2015	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGePeD, Reggio Emilia
9 aprile 2015	Riunione congiunta GDL genetica clinica SIGU e SIMGePeD, Roma
12-13 novembre 2014	Illumina User Group Meeting, Milano
25-26 settembre 2014	Convegno "Problematiche Neonatologiche: esperti a confronto", organizzato da Ospedale Papa Giovanni XXIII, Bergamo
13 giugno 2014	Seminario "Diagnosi prenatale e biologia molecolare: quale realtà?", Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
31 maggio – 3 giugno 2014	European Human Genetics Conference 2014, Milano
10-11 maggio 2014	Congresso "Inheritance: Integrated Heart Research In Translational Genetics of Dilated Cardiomyopathies in Europe", Stresa
18-19 novembre 2013	Illumina User Group Meeting, Roma
12 novembre 2013	NGS Workshop: "Il sequenziamento di nuova generazione: dalla ricerca alla pratica clinica", Istituto di Genomica Applicata, Udine
8-11 giugno 2013	European Human Genetics Conference 2013, Parigi
20 settembre 2012	Clinical Genomics user meeting, Agilent Technologies, Milano

- 14-16 novembre 2011 XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Milano
- 12-14 ottobre 2011 Next Generation Sequencing Workshop, terza edizione, Bari
- 21 aprile 2011 Seminario "Genomica e IT: i vantaggi dello sviluppo congiunto", Parco Tecnologico Padano, Lodi
- 13 dicembre 2010 Incontro di Genetica Clinica, gruppo di lavoro SIGU, Bologna
- 8-9 novembre 2010 XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca, Roma
- 21 ottobre 2010 "Genomics for research and molecular diagnostics", Parco Tecnologico Padano, Lodi
- 14-16 ottobre 2010 "Focus on heart failure: hot topics", Bergamo
- 6-8 ottobre 2010 Next Generation Sequencing Workshop, Bari
- 11 maggio 2010 Primo Simposio Italiano di luciferasi e luminometria, Milano
- 2 dicembre 2009 "RNA Sequencing Seminar", Università di Milano Bicocca, Milano
- 8-11 novembre 2009 XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Torino
- 2 ottobre 2009 "Redefining myocardial biology", Istituto Clinico Humanitas, Milano
- 10 giugno 2009 "Array CGH user meeting, Application of aCGH in research and routine clinical Applications", Milano
- 23-26 maggio 2009 European Human Genetics Conference 2009, Vienna
- 27 febbraio 2009 "SOLID Science. SOLID Applications", Istituto scientifico San Raffaele, Milano
- 11 dicembre 2008 "New frontiers in molecular biology", Milano
- 23-25 novembre 2008 XI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana, Genova
- 8-11 novembre 2008 XXIV Congresso della Società Italiana di Chirurgia Cardiaca", Roma
- 13 settembre 2008 Workshop: "La miectomia nella cardiomiopatia ipertrofica ostruttiva: indicazione chirurgica e trattamento post-operatorio", Ospedali Riuniti di Bergamo
- 5 giugno 2008 "Open to more insights. Accelerate your research", Agilent genomic seminary, Milano
- 22-24 maggio 2008 "Florence International Course on advances in cardiomyopathies: 5<sup>th</sup> meeting of the European myocardial and pericardial disease WG of the ESC", Firenze
- 16 aprile 2008 "La biologia molecolare nella caratterizzazione dei tumori", Ospedale Molinette, Torino
- 14 dicembre 2007 "Anomalie cromosomiche criptiche: analisi mediante CGH-array", Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese

## CORSI DI FORMAZIONE

2024	Prevenzione e controllo delle Infezioni Correlate all'Assistenza. Modulo A (PNRR - M6C2 2.2 b) - (Regione Lombardia), Istituto Superiore di Sanità
2024	Corso FAD "Obbligatorio - Corso di formazione infezioni correlate alla assistenza (ICA) - Edizione Unica", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2024	Corso FAD "Integrazione ospedale-territorio: aggiornamenti e ulteriori sviluppi in applicazione della normativa regionale di riferimento - Edizione Unica", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
9 maggio 2024	Ruolo del Molecular Tumor Board Regionale nella Medicina Oncologica, Palazzo Lombardia, Milano.
10 maggio 2023	Corso "Medicina di Laboratorio", Accademia di formazione per il servizio sociosanitario Lombardo.
2023	Corso FAD "prevenzione e gestione delle aggressioni ai danni del personale in ambito sanitario - Edizione Unica", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2023	Corso FAD "Determina AIFA n. 809/2015, Aggiornamento SOPs per studi clinici promossi o condotti presso l'ASST-Papa Giovanni XXIII - Edizione Unica", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2023	Corso FAD "Codice di comportamento generale ed aziendale - 2° Edizione", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2023	Corso FAD "Il Piano Pandemico Aziendale - 1° Edizione", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2022	Corso FAD "Anticorruzione nella pubblica amministrazione: le novità in tema di semplificazione, pubblicità e trasparenza - Edizione Unica", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2022	Corso di Formazione "Basic Life Support Defibrillation -BLS-D - 26° Edizione", ASST Papa Giovanni XXIII - Presidio Matteo Rota
2022	Corso di Formazione "Diagnosi genetica e aggiornamenti tecnologici - 1° Edizione", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
15 giugno 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Aortopathies and pregnancy.
26 aprile 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Inherited arrhythmia syndromes.
8 marzo 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Inherited cardiomyopathies.
26 gennaio 2022	NHS South London Cardiac Operational Delivery Network WEB course: Core Learning in Inherited Cardiac Conditions (CLICC) - Introduction to ICC and genetics.
2021	Corso FAD "Procedura Generale di gestione dell'Emergenza-Urgenza Sanitaria e del Primo Soccorso Aziendale [Emergenza intra ed extra ospedaliera]", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2021	Corso FAD "Sicurezza sul lavoro: formazione specifica per i lavoratori a rischio alto", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2021	Corso FAD "La tutela della salute e della sicurezza dei lavoratori in ospedale", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2021	Corso FAD "Determina AIFA n. 809/2015, ICH - Good Clinical Practice (R2) and EMA Reflection paper per Laboratori", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
4 marzo – 16 dicembre 2021	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Innovazioni tecnologiche in genetica molecolare", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo

7 marzo – 28 novembre 2019	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Innovazioni tecnologiche in genetica molecolare", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
26 marzo – 29 novembre 2018	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Percorsi diagnostici di genetica medica: revisione alla luce delle nuove tecnologie emerse negli ultimi anni", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
5 ottobre 2017	Evento formativo: "Cardiomiopatie: inquadramento clinico-diagnostico e genetica clinica", ASST Mantova
22-23 giugno 2017	Evento formativo residenziale: "Contenuti e metodologie della norma UNI EN ISO 9001:2015 Conoscere e applicare la nuova norma di certificazione di qualità", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
17 febbraio 2017	Corso "Interpretazione e gestione dei risultati incerti in diagnosi prenatale", Policlinico di Milano
25 maggio – 28 novembre 2016	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Aggiornamento documentale del SGO relativamente al processo diagnostico di genetica molecolare", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2016	Corso FAD "Codice di comportamento generale e aziendale", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
2016	Corso FAD "Emergenze infettive e revisione dei protocolli aziendali di prevenzione e controllo", ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo
11-13 maggio 2016	Sindromi malformative complesse con disabilità intellettiva - XI Corso residenziale di genetica pediatrica, Bologna
15 aprile 2016	Evento formativo "Update 2016: le malattie genetiche", Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari, Provincia Autonoma di Trento
7-9 maggio 2015	Corso di formazione in genetica medica, IV edizione, Benevento
2 aprile – 3 dicembre 2015	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Next Generation Sequencing nella diagnostica genetica della nostra Azienda - Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
16 aprile – 26 novembre 2015	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento: Consolidamento e revisione secondo certificazione SIGU del Sistema Gestione Qualità - 1° Edizione
7 febbraio 2015	Corso "Cardiomiopatia ipertrofica: l'enigma della partenza", Casa di Cura Pio X, Milano
15 gennaio – 5 dicembre 2014	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Next generation sequencing: impatto sulla diagnostica genetica nella nostra azienda", Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
29 novembre 2014	Corso "Rischio eredo-famigliare per il tumore della mammella e dell'ovaio: test genetico BRCA1 e BRCA2: quando, perché e come", Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
5-7 marzo 2014	Corso "Genomic Disorders 2014 – The genomics of rare diseases", Cambridge, UK
23-24 maggio 2013	Corso "DNA microarray technology e next generation sequencing in biomedicina", Troina
18 aprile – 27 giugno 2013	Formazione sul campo - Gruppo di miglioramento "Next generation sequencing: impatto sulla diagnostica genetica nella nostra azienda", Azienda Ospedaliera Papa Giovanni XXIII, Bergamo
13-15 giugno 2012	Corso teorico-pratico avanzato di citogenetica costituzionale: "Il cariotipo molecolare perché, quando e come", Genova
21-23 marzo 2012	Corso "Genomic Disorders 2012 – The genomics of rare diseases", Hinxton-Cambridge, UK
23-26 marzo 2011	Corso "Genomic Disorders 2011 – The genomics of rare diseases", Hinxton-Cambridge, UK

- 4 novembre 2010 Evento formativo: "Malattie genetiche ed ematologiche: nuovi percorsi diagnostici e sfide assistenziali in ambito ospedaliero", Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese
- 6 febbraio 2010 "Aggiornamenti in genetica oculare: diagnostica e trattamento delle patologie oculari geneticamente determinate", Istituto scientifico San Raffaele, Milano
- 24-25 novembre 2009 Corso teorico-pratico sulle piattaforme di Next Generation: "Solid in action workshop", European SOLiD Training Centre in Darmstadt, Germany
- 1, 8, 15 ottobre 2009 Corso residenziale ECM-CPD: "Nuovo Ospedale: verso una nuova organizzazione", Bergamo
- 8 aprile 2009 Corso di aggiornamento sulla Real-Time PCR, Milano
- 8-10 ottobre 2009 Corso teorico-pratico inerente l'utilizzo e la manutenzione dello strumento di analisi di sequenze e frammenti ABI Prism 3130 e dei softwares Sequencing Analysis, SeqScape e GeneMapper, Monza
- 12 giugno 2008 Corso teorico-pratico inerente l'utilizzo e la manutenzione del DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography), Milano

H-INDEX 14 (Scopus)  
SCOPUS ID 34771839900  
ORCID ID 0000-0002-8111-563X

CREDITI FORMATIVI	OBBLIGO FORMATIVO	CREDITI ACQUISITI
Triennio 2020-2022	85	102
Triennio 2017-2019	90	111
Triennio 2014-2016	100	133

Su richiesta sono a disposizione le copie delle pubblicazioni e degli attestati di partecipazione a corsi e congressi.

---

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art.76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e dalle leggi speciali. Il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dal Regolamento UE n. 679/2016 -GDPR General Data Protection Regulation, D.Lgs 196/2003 modificato da D.Lgs 101/2018

Bergamo, 27 giugno 2025

In fede,  
Laura Pezzoli

FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome IRENE BAGNASCO  
Indirizzo  
Telefono  
CF  
E-mail  
  
Nazionalità italiana  
Data di nascita 05-11-1970

ESPERIENZA LAVORATIVA

Da Maggio a Ottobre 1995 frequenza presso l'Istituto di Genetica Umana dell'Università di Torino (Direttore Prof. Carbonara) con partecipazione all'attività clinica e di laboratorio ed in particolare a quella legata alle patologie di interesse NPI.

Dal Gennaio al Dicembre 2001 ho ricoperto un incarico di collaborazione a tempo pieno (rapporto libero-professionale) presso il Reparto di Neurologia dello Sviluppo (Responsabile Dr.ssa Daria Riva) dell'Istituto Neurologico Besta di Milano nell'ambito del Progetto di sviluppo del Sistema di Qualità Aziendale svolgendo sia attività clinico-assistenziale di Reparto sia attività di ricerca maturando esperienza nella diagnosi e nel trattamento di disordini neuroevolutivi e neuro cognitivi.

Dal 10 Marzo 2003 al 31 Novembre 2003 ho ricoperto un incarico di consulente (13 ore/settimana in rapporto libero-professionale) presso la S.C. Neuropsichiatria Infantile dell'ASL 8, presso la sede di Moncalieri (To), Responsabile Dr.ssa Gabriella Gattero.

Dal 9 Dicembre 2003 al 10 Dicembre 2004 ho lavorato con contratto di dipendente dirigente medico a tempo determinato c/o la NPI dell'Ospedale OIRM di Torino (Direttore Prof. Roberto Rigardetto) ed in particolare c/o il D.H. per la Diagnosi e la cura dell'epilessia del S.C.D.U. di Neurofisiopatologia (Responsabile Prof. Giorgio Capizzi).

Dal 10 Luglio 2004 inizio congedo obbligatorio per maternità.

Dal 1 Aprile 2005 al 16 Settembre 2018 contratto come specialista ambulatoriale a tempo indeterminato in Neuropsichiatria Infantile con attribuzione di sede presso la NPI sud Asl città di Torino inizialmente sia sulla sede dell'Osp. Martini di Via Tofane 71 che sulla sede territoriale di Via Nuoroa Torino, successivamente esclusivamente sulla realtà ospedaliera .

Dal 17 Settembre 2018 dirigente medico dipendente dell'Asl città di Torino SC NPI sede ospedaliera Ospedale Martini ove è attivo il

servizio di neurofisiologia in pz 0-18 anni e il centro per la diagnosi e la cura dell'epilessia nonché l'ambulatorio di neurologia pediatrica e il centro per le malattie rare nell'ambito della Rete regionale per le malattie rare .

La restante attività clinica viene svolta sempre in ambito NPI come specialista consulente presso il pronto soccorso ed il reparto di Pediatria/Neonatologia dello stesso Ospedale (responsabile Dr.ssa Pina Teresa Capalbo) e come referente per il PS adulti in particolare in collaborazione con la SPDC dello stesso ospedale per la presa in carico in acuto dei pz in fascia d'età 14-18 .

Referente Centro ADHD del Martini come da delibera ASL città di Torino con la quiescenza del Dr Galloni nel gennaio 2023

Il Centro Epilessia del Martini è stato riconosciuto nel 2013 dalla Lega Italiana contro l'Epilessia (LICE) come Centro di riferimento nazionale. Da sempre il Centro si occupa di epilessie rare e farmacoresistenti con particolare interesse rispetto alla neuromodulazione con stimolatore vagale (VNS). Partecipa a studi clinici sia in ambito diagnostico che terapeutico con i principali centri di riferimento italiani della LICE e anche con centri internazionali . Il riconoscimento è in atto sino al termine del 2025, come Centro di secondo livello per l'età pediatrica (vedi sito LICE) . Dal 2015 sono responsabile del suddetto Centro.

Nell'ambito dell'ASL Città di Torino sono un medico NPI di riferimento rispetto alla Rete Regionale per le Malattie Rare.

Dal Giugno 2018 sono membro della Commissione dell'Ordine dei Medici di Torino per le Malattie Rare ora modificata in Commissione malattie rare e croniche (referente Dr Fusaro) anche con coinvolgimento attivo nella parte di formazione e organizzazione di convegni nell'ambito dell'ordine dei medici.

Dal Gennaio 2017 il servizio ospedaliero di NPI è stato riconosciuto come Centro di Riferimento Nazionale di secondo livello SINP (società italiana di neurologia pediatrica) e come sede di tirocinio per il Master in neurologia pediatrica, il mio ruolo è quello di coordinatore del centro medesimo. Ho affiancato come tutor medici frequentanti il suddetto Master con elaborazione della tesi richiesta al termine del percorso.

La NPI ospedaliera del Martini è regolarmente sede di attività formativa per i medici specializzandi afferenti alla Scuola di Specialità in neuropsichiatria Infantile dell'Università degli studi di Torino.

La NPI ospedaliera del Martini lavora da sempre in rete con gli ambulatori di NPI territoriali e con la SCU NPI OIRM e la SSD Neurologia pediatrica OIRM

Dal 2012 svolgo attività libero-professionale come NPI presso studi accreditati.

**FORMAZIONE, ATTIVITA'  
DIDATTICA E SCIENTIFICA,  
APPARTENENZA A SOCIETA'  
SCIENTIFICHE**

Partecipazione regolare a Congressi nazionali ed internazionali, con particolare interesse alla neuropediatria e all'epilettologia, sia con presentazione di poster/comunicazioni orali sia come relatore/moderatore

Responsabile scientifico di congressi, seminari corsi, workshop, webinar in campo epilettologico e di neuropediatria

Attività di formazione alle scuole in merito ai Disturbi specifici dell'apprendimento scolastico.

Pregressa attività di docenza NPI presso la scuola di specializzazione in genetica dell'università di Torino.

Attività di docenza nell'ambito del Master in malattie rare dell'Università di Torino.

Dall'anno accademico 2022-23 docente a contratto presso l'Università degli Studi di Genova per il Master universitario di secondo livello in Epilettologia (responsabile Prof. Flavio Villani)

Professore a contratto in NPI come complemento alla didattica del Prof Vitiello/Martinuzzi presso il Corso di laurea per TNPEE dell'Università di Torino per la disciplina Neurofisiologia dell'età evolutiva

Dal 2023 docente al corso internazionale EPIPED di Bologna sull'epilessia in età evolutiva a cui partecipano discenti provenienti sia dall'Europa che da paesi ExtraUE organizzato dall'IRCCS di scienze neurologiche di Bologna e dalla Scuola di specializzazione in NPI della stessa Città, responsabile scientifico Prof Alexis Arzimanoglou

Socia L.I.C.E (lega italiana contro l'epilessia) sezione Piemonte-Valle d'Aosta dal 1999.

Dal 2017 membro del direttivo macroarea Piemonte-Liguria-Valle d'Aosta come consigliere .

A Maggio 2021 sono stata eletta Coordinatore della suddetta macroarea. Riconfermata come Coordinatore dall'ottobre 2024

Membro della Commissione Transition della LICE sino al 2021.

Ad oggi Responsabile del Gruppo di Studio LICE nazionale per le epilessie rare e complesse.

Socia SINPIA (società italiana di neuropsichiatria dell'infanzia e dell'adolescenza) e membro del Direttivo per la Sezione Piemonte

Membro SINP (società italiana di neuropediatria) e membro del consiglio direttivo della macroarea nord-ovest come consigliere sino al 2018.

Dal novembre 2018 al Novembre 2023 incarico di presidente della macroarea Piemonte-Liguria-Val d'Aosta.

Da Novembre 2021 ad oggi eletta come consigliere nel direttivo nazionale della SINP.

Membro SENP (Société Européenne de Neurologie Pédiatrique) dal 2004.

Nel Marzo 2017 presidente del 45mo convegno delle SENP da me organizzato a Torino.

Membro EPNS (European pediatric neurology society) dal 2019

Nel 2023 Membro del gruppo di lavoro Asl città di Torino – ufficio scolastico provinciale e servizi educativi Città di Torino per l' Accordo Inter-Istituzionale sulla gestione in orario scolastico di minori con patologia cronica e bisogni speciali

Membro della Commissione Regione Piemonte per le attività assistite con animali presieduta dal Dr Paolo Guiso

Collaborazione regolare con Associazioni di pazienti ed enti del terzo settore per il supporto ai pazienti con bisogni nell'ambito della neuropsichiatria infantile

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Maturità classica conseguita presso l'Istituto Sociale di Torino nel Luglio 1988

Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita il 19-10-1994 presso l'Università degli Studi di Torino con punti 110/110 lode e dignità di stampa ; tesi in Neuropsicofarmacologia dal titolo "Valutazione dell'Asse ipotalamo-ipofisi-surrene nei disturbi dell'umore in terapia con inibitori selettivi del reuptake della serotonina" (Relatore Prof. Paolo Portaleone, Istituto di Farmacologia Clinica e Sperimentale di Torino)

Abilitazione alla professione medica conseguita nel Maggio 1995 presso l'Università di Torino

Diploma di Specializzazione in Neuropsichiatria infantile presso l'Università di Torino conseguito il 24-10-2000 con punti 70/70 e lode.

Il 5° anno di specialità è stato svolto presso l'Istituto Neurologico C. Besta di Milano ove ho lavorato presso il Reparto di Neurologia dello Sviluppo e presso l'Unità di Scienze Neurocognitive dello stesso Istituto (Responsabile Dr.ssa Daria Riva) testando bambini ed elaborando dati.

Ho inoltre partecipato all'attività di ricerca del sopra citato laboratorio di Scienze Neurocognitive

Presso l'Istituto Neurologico Besta ho elaborato una Tesi di Specializzazione in Neuropsicologia dal titolo "Lesioni cerebrali unilaterali congenite con emiparesi: aspetti neuroradiologici, neurocognitivi e comportamentali" con la supervisione della Dr.ssa Daria Riva

Nel marzo 2009 conseguimento del Diploma di Master Universitario di secondo livello in Epilettologia Clinica (Master biennale organizzato dall'Istituto Neurologico Besta e dall'Università di Ferrara presso l'International Neurological School di San Servolo a Venezia)

Partecipazione regolare a corsi, convegni e congressi nazionali e internazionali in tema di epilettologia, neuropediatria e neuropsichiatria infantile.

Responsabile scientifico di numerosi eventi in ambito di neuropediatria, malattie rare ed epilettologia

MADRELINGUA ITALIANA

ALTRE LINGUE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

INGLESE

Eccellente

Buono

Buono

FRANCESE (DIPLOMA DI GRENOBLE)

Eccellente

Eccellente

Eccellente

CAPACITÀ E COMPETENZE  
ARTISTICHE

Interesse ad ampio spettro nel campo artistico e musicale, buona abilità nel suonare il pianoforte

ALTRO

CAPACITÀ E COMPETENZE  
INFORMATICHE

Livello adeguato rispetto alle richieste della professione medica esercitata, in particolare competenza nell'utilizzo di powerpoint e in ricerche su banche dati biomediche

PATENTI

Patente B conseguita nel 1989  
Patente nautica

Torino 12 marzo 2025

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.

# D o t t . s s a A N T O N I E T T A C O P P O L A

## DATI ANAGRAFICI E PERSONALI

---

**Data di nascita:** 5 ottobre 1978

**Luogo di nascita:** Avellino

**Cittadinanza:**---

**Stato civile:** ---

**Codice fiscale:** ---

Numero di Iscrizione all'albo dei Medici Chirurghi: AV3637 (Albo di Avellino)

Numero di Iscrizione GMC (General Medical Council UK): 7232023

Membro Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE) (dal 2005)

Coordinatrice regionale LICE Campania triennio 2015-2017

ILAE Pediatric Educational Task Force, membro (dal 2022)

ILAE DEE-Adult Task force, membro (dal 2024)

## ISTRUZIONE

---

13 Gennaio 2012

- Tesi di Dottorato in Neuroscienze presso l'Università Federico II di Napoli. Titolo della Tesi: Identification of disease genes for rare autosomal epileptic syndromes by homozygosity mapping

31 Ottobre 2008

- Diploma di Specializzazione presso la scuola di **Specializzazione in Neurologia**, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi Federico II di Napoli. Voto finale **50/50, lode e menzione**. Durata del corso: 5 anni  
Titolo della tesi: ArrayCGH in pazienti con epilessia, ritardo mentale e dismorfismi

8 Ottobre 2003

- Laurea specialistica in **MEDICINA E CHIRURGIA, 46/S – Classe lauree specialistiche in medicina e chirurgia** con votazione **110/110 e lode** presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli Federico II.  
Titolo della tesi: "Studio di una vasta famiglia con epilessia generalizzata idiopatica e revisione della letteratura"

## ESPERIENZE LAVORATIVE

---

Giugno 2023- presente

- **Dirigente Medico**, U.O.C Neurologia, DAI Rete Tempo Dipendente: stroke urgenze chirurgiche e trauma. A.O.U Federico II, Napoli

Giugno 2018-Maggio 2023

- **Ricercatore RTDA in Neurologia, Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed odontostomatologiche, Università degli studi di Napoli, Federico II**
- **Dirigente Medico, U.O.C Neurologia e Centro Epilessia, DAI Testa-Collo. A.O.U Federico II, Napoli**

Novembre 2017 –Aprile 2018

- Incarico temporaneo specialista ambulatoriale in neurologia (19 ore settimanali) presso A.O.R.N Santobono, Reparto di Neurologia pediatrica.

Novembre-Dicembre 2017

- Contratto di collaborazione professionale con Istituto “C.Mondino”, Pavia, per visite epilettologiche e refertazione EEG. Due accessi settimanali, 8 ore ognuno

Novembre 2017-Dicembre 2017

- Borsa di Ricerca presso il Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche. Università Federico II di Napoli “Studio genotipo-fenotipo delle epilessie associate a CNVs: delineazione di sindromi emergenti”
- Attività clinica assistenziale volontaria (ambulatoriale, DH) presso il centro di riferimento regionale per l’ Epilessia, Università Federico II di Napoli

Aprile 2017-Settembre 2017

- Borsa di Ricerca presso il Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche. Università Federico II di Napoli “Studio delle determinanti genetiche tramite exome sequencing dell’epilessia con assenze e mioclonie palpebrali (Sindrome di Jeavons)”
- Attività clinica assistenziale volontaria (ambulatoriale, DH) presso il centro di riferimento regionale per l’ Epilessia, Università Federico II di Napoli

Settembre 2016-Marzo 2017

- Borsa di Ricerca presso il Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche. Università Federico II di Napoli “Attività di Ricerca nel campo della genetica delle epilessie”
- Attività clinica assistenziale volontaria (ambulatoriale, DH) presso il centro di riferimento regionale per l’ Epilessia, Università Federico II di Napoli

Marzo 2015 -Ottobre 2015

- Contratto di collaborazione professionale con Dipartimento di Malattie Muscolari e Neurodegenerative, Istituto Giannina Gaslini, Genova, per lo svolgimento del progetto di ricerca “Epilepsy pharmacogenomics: delivering biomarkers for clinical use-Epipgx”.

Luglio 2014-Novembre 2014

- Contratto di collaborazione professionale con il Dipartimento di Malattie Muscolari e Neurodegenerative, Istituto Giannina Gaslini, Genova, per lo svolgimento del progetto di ricerca “Genetic and functional analysis of CNV ion channel genes in idiopathic generalized epilepsies”

1 Agosto 2013-31 Luglio 2016

- Assegnista di ricerca presso il Centro di Riferimento Regionale per L’epilessia, Dipartimento di Neuroscienze, Scienze Riproduttive ed Odontostomatologiche, Università Federico II di Napoli. I progetti di ricerca svolti durante tale periodo riguardano la genetica, farmacogenomica, farmacoresistenza, neuropatologia e monitoraggio pre e post chirurgico di pazienti afferenti al centro epilessia sia in età pediatrica che adulta. L’attività clinica si concentra soprattutto sulle tecniche di registrazione neurofisiologiche di tutte le forme di epilessia.

16 Gennaio 2012- 15 Gennaio 2014

- Contratto di ricerca presso il Dipartimento di Epilessia Sperimentale della “University College London” (UCL, Londra, Gran Bretagna); Contratto onorario presso il Centro Epilessia, Dipartimento di Neurologia del “National Hospital for Neurology and Neurosurgery” (University College London Hospital); Contratto Onorario presso il Dipartimento di Neurologia dell’ospedale pediatrico “Great Ormond Street Hospital”. I progetti svolti riguardano attività di ricerca clinica sulle tematiche di genetica (studio delle CNVs in soggetti affetti da epilessia), neuropatologia, monitoraggio pre e post chirurgico di pazienti afferenti ai centri Epilessia pediatrico e per adulti.

Aprile 2011- Gennaio 2012

- Contratto di collaborazione con “Centro ME.DI”, Castellammare di Stabia (NA) per la refertazione di esami Elettroencefalografici.

Aprile 2011- Gennaio 2012

- Contratto di collaborazione con “Clinica San Francesco”, Telesse (BN) per la refertazione di esami Elettroencefalografici.

Gennaio 2009-Gennaio 2012

- Dottoranda presso il Dipartimento di Neuroscienze. Internato elettivo presso il centro epilessia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Napoli, Federico II.
- Attività assistenziale volontaria, ambulatoriale ed in Day Hospital, per pazienti afferenti al Centro di riferimento Regionale dell'Epilessia

9 Marzo 2008- 14 Agosto 2009

- Progetto di ricerca in qualità di Post doc Research Fellow presso il Dipartimento di Neurologia Saul R. Korey, Albert Einstein College of Medicine of Yeshiva University, Bronx, New York, USA.  
Titolo del progetto: L'efficacia della rapamicina nel modello *multiple hit* di spasmi infantili sintomatici"

1 Marzo- 8 Luglio 2006

- Progetto di Ricerca presso il Dipartimento di Malattie Muscolari e Neurodegenerative, Istituto Giannina Gaslini, Genova  
Titolo del progetto: Studio genetico di pazienti affetti da epilessia e ritardo mentale mediante metodica array-CGH

2004-2008

- Specializzanda in Neurologia: Internato elettivo presso il centro epilessia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Napoli, Federico II

2001-2003

- Studentessa in Medicina e Chirurgia: Internato elettivo presso il centro epilessia, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università degli Studi di Napoli, Federico II

## **LINGUE**

---

Ottima conoscenza della lingua inglese, letta, scritta e parlata

---

## CONSORZI E GRUPPI DI RICERCA

---

**EPICURE:** functional genomics and neurobiology of epilepsy: a basis for new therapeutic strategies. Membro.  
<https://cordis.europa.eu/project/rcn/100613/factsheet/en>

1. GRUPPO DI STUDIO EPILESSIA, SIN (SOCIETÀ ITALIANA DI NEUROLOGIA)
2. **COMMISSIONE GENETICA LICE** (LEGA ITALIANA CONTRO L'EPILESSIA) 2017-2020
3. **COMMISSIONE VIDEOTECA LICE**(LEGA ITALIANA CONTRO L'EPILESSIA) DAL 2021-2024
4. **COMMISSIONE FARMACO LICE** (LEGA ITALIANA CONTRO L'EPILESSIA) DAL 2021-2024
5. **EPIPGX: EPILEPSY PHARMACOGENOMICS: DELIVERING BIOMARKERS FOR CLINICAL USE. SEVENTH FRAMEWORK PROGRAMME; EUROPEAN COMMISSION (MEMBRO; <HTTPS://WWW.EPIPGX.EU/>)**
6. **EPICNV: COPY NUMBER VARIANTS IN EPILEPSY. JUNIOR LEADER, <INFO@EPICNVCONSORTIUM.NET>**
7. **FAME CONSORTIUM: EPILESSIA MIOCLONICA FAMILIARE DELL'ADULTO. MEMBRO**
8. **PROGETTO ENSURED (EUROPEAN NON-INTERVENTIONAL STUDY ON REFRACTORY EPILEPSY WITH DEVELOPMENTAL DELAY). MEMBRO**
9. **TUDP (TELETHON UNDIAGNOSED DISEASE PROGRAM) DAL 2019: MEMBRO**
10. **ILAE PEDIATRIC EDUCATIONAL TASK FORCE MEMBER (DAL 2022)**
11. **ILAE ADULT-DEE TASK FORCE COMMISSION (DAL 2024)**

## PREMI

---

1. Miglior contributo scientifico (Maggio 2007: 30' Congresso Nazionale Lega Italiana contro l'epilessia" Reggio Calabria (IT)); Titolo: **Status epilepticus of various type can be triggered by ciprofloxacin in elderly patients with chronic renal failure**
2. Miglior contributo scientifico (Maggio 2009: 32' Congresso Nazionale Lega Italiana contro l'epilessia" (IT)); Titolo: **Array-CGH in patients with epilepsy and mental retardation.**
3. Travel Bursary awardees per il congresso: 28 Agosto-1 Settembre 2011: 29<sup>TH</sup> International Epilepsy Congress (IEC), Roma (IT); comunicazione orale: **Natural history and long-term evolution in families with autosomal dominant cortical tremor, myoclonus and epilepsy**
4. Miglior contributo scientifico (Giugno 2013: 36' Congresso Nazionale Lega Italiana contro l'epilessia", Roma (IT)); Titolo: **The CNV burden in a paediatric population with epilepsy**
5. Premio GianCarlo Muscas per il miglior lavoro scientifico pubblicato nel corso del 2013, come primo autore italiano under 40 sulla tematica dell'epilessia. (Giugno 2014: 37' Congresso Nazionale Lega Italiana contro l'epilessia) Titolo del contributo: **Coppola A, Bagnasco I, Traverso M, Brusco A, Di Gregorio E, Del Gaudio L, Santulli L, Caccavale C, Vigliano P, Minetti C, Striano S, Zara F, Striano P. *Different electroclinical picture of generalized epilepsy in two families with 15q13.3 microdeletion.* Epilepsia. 2013 May;54(5):e69-73.**
6. Grant di Ricerca finanziato dalla Lega Italiana contro L'epilessia anno 2015 per il progetto: **"Dissecting the genetic etiology of Eyelid Myoclonia with Absences\_ Jeavons Syndrome"**
7. Premio miglior poster. 12° European Congress in Epilepsy. 2016. Prague Congress Centre, Praga, Repubblica Ceca: **Systematic large scale genome-wide analysis of CNVs in patients with 'epilepsy plus'.**

## ABILITAZIONE SCIENTIFICA NAZIONALE

---

1. Abilitazione a professore di Seconda Fascia Settore scientifico disciplinare MED-38 MED-39; Settore concorsuale 06/G1 (Pediatria generale, specialistica e neuropsichiatria infantile) valido dal 31/07/2017 al 31/07/2028 (art. 16, comma 1, legge 240/10)
2. Abilitazione a professore di Seconda Fascia Settore scientifico disciplinare MED-26; Settore concorsuale 06/D6 (Neurologia) valido dal 11/09/2019 al 11/09/2030 (art. 16, comma 1, legge 240/10)
3. Abilitazione a professore di Seconda Fascia Settore scientifico disciplinare MED-48; Settore concorsuale 06/N1 (Scienze delle professioni sanitarie e delle tecnologie mediche applicate) valido dal 31/01/2022 al 31/01/2031 (art. 16, comma 1, legge 240/10)
4. Abilitazione a professore di Seconda Fascia Settore scientifico disciplinare MED-03; Settore concorsuale 06/A1 (Genetica Medica) valido dal 02/02/2022 al 02/02/2031 (art. 16, comma 1, legge 240/10)

Autorizzo a detenere ed utilizzare le informazioni fornite ai fini dell'attività di ricerca e selezione del personale, in ottemperanza alla vigente normativa sulla riservatezza dei dati personali (L. 675/96).

Dichiaro sotto la propria responsabilità che tutto quanto riportato nel presente Curriculum vitae corrisponde a verità, ai sensi degli articoli 46 e 47 del d.p.r. 445 del 2000.

In fede  
Napoli 16/02/2025  
Dott.ssa Antonietta Coppola



## Prof. Simone Baldovino

- Posizione attuale:
  - Professore Associato di Patologia Clinica, Direttore della Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e Biochimica Clinica, *Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino*
  - Dirigente Medico % SC Centro Regionale Trapianti, *AOU Città della Salute e della Scienza di Torino*

## Esperienza lavorativa

- **2025 - presente: Dirigente medico** % SC Centro Regionale Trapianti, *AOU Città della Salute e della Scienza di Torino*
- **2022 - agosto 2025: Dirigente Medico con ad alta specializzazione con responsabilità gestionali**, *ASL Città di Torino*
  - Referente medico per il Dipartimento Area Medica per le attività di accreditamento, qualità e rischio clinico
  - Referente locale per la Rete Europea di Riferimento per le malattie Rare e Complesse Immunologiche - RITA-ERN
  - Referente locale del progetto educativo e del progetto per i Paesi a Medio e Basso Reddito della Rete for Undiagnosed Diseases - UDNI
- **2022 - febbraio 2025:**
  - Rappresentante per la Regione Piemonte presso la subarea Malattie Rare della Commissione Salute
  - Co-responsabile del Servizio di Coordinamento della Rete Interregionale per le Malattie Rare del Piemonte e della Valle d'Aosta - CMID
  - Referente del Centro Interregionale di Coordinamento Malattie Rare presso la Cabina di Regia per le Malattie Emorragiche Congenite (MEC) della Regione Piemonte
- **2021 - presente: Professore associato di patologia clinica**, *Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino*
  - Direttore della Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e Biochimica Clinica
  - Direttore dei Master in Malattie Rare e in Medicina Trasfusionale per Infermieri
- **2017 - 2021: Dirigente Medico**, *ASL Città di Torino*
  - Rappresentante per la Regione Piemonte presso la subarea Malattie Rare della Commissione Salute
- **2012 - 2020: Professore Aggregato**, *Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche, Università di Torino*
- **2008 - 2016: Dirigente Medico**, *ASL Torino 2*
- **2005 - 2011: Ricercatore Universitario**, *Dipartimento di Oncologia e Medicina Sperimentale, Università di Torino, Università di Torino*
- **2005 - 2007: Assistente medico**, *ASL Torino 4*

## Istruzione e formazione

- **2017-2019:** Master in Direzione Strategica delle Aziende Sanitarie, *Università di Torino*
- **2017-2018:** Corso di formazione manageriale, *Università di Torino e Assessorato alla Salute Regione Piemonte*



- **2002-2006:** Specializzazione in Patologia Clinica, Università di Torino
- **1994-2001:** Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Torino
- **1989-1994:** Diploma di Maturità Scientifica, Liceo Scientifico Marie Curie, Grugliasco (TO)

## Competenze personali

- Madrelingua: Italiano
- Altre lingue: Inglese (B2 advanced); Francese (A2)
- Competenze comunicative: Ottime capacità di comunicazione interpersonale e di presentazione. Esperienza nella formazione di personale sanitario e nella divulgazione scientifica.
- Competenze organizzative: Esperienza nella gestione di progetti, team e reti di collaborazioni a livello regionale e nazionale.
- Competenze informatiche: Conoscenza avanzata dei principali software di produttività individuale e di analisi dei dati.

## Ulteriori informazioni

- **Attività di ricerca:** Il Prof. Baldovino svolge attività di ricerca in ambito epidemiologico, clinico e di sanità pubblica, con particolare focus sulle malattie rare (soprattutto sulle immunodeficienze primitive e sulle sindromi autoinfiammatorie e sulle malattie nefrologiche rare), sulla medicina trasfusionale, sulle patologie rare senza diagnosi e sulle patologie rare nefrologiche con particolare attenzione alle patologie autoimmuni ed alle patologie da accumulo proteico extracellulare.
- **Attività didattica:** Il Prof. Baldovino è docente presso l'Università di Torino, dove insegna Patologia Clinica e altre materie a livello di corsi di laurea (sia in italiano che in inglese), scuole di specializzazione e master universitari.
- **Attività istituzionali:** Il Prof. Baldovino ricopre ed ha ricoperto diversi incarichi istituzionali presso l'Università di Torino e la Regione Piemonte, tra cui: Referente Regionale per Azione Centrale - Progetto esecutivo "Sordità infantile e patologie oculari congenite". Analisi dell'efficacia ed efficienza dei protocolli di screening uditivo e visivo neonatale"; Referente per i contatti con l'Istituto Superiore di Sanità e il Ministero della Salute per le malattie rare; Rappresentante per la Regione Piemonte presso la subarea Malattie Rare della Commissione Salute; Referente per il Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche per il processo di VQR nell'ambito della Valorizzazione della Conoscenza, Direttore della Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e Biochimica Clinica.

## Pubblicazioni

Il Prof. Baldovino è autore di 86 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali peer review internazionali (h index di 27), e di numerose pubblicazioni divulgative sul tema delle malattie rare e fa parte dell'editorial board di numerose riviste.

**ORCID:** <https://orcid.org/0000-0002-4475-4117>

Torino, 18-09-2025

Simone Baldovino

# Europass Curriculum Vitae

## Personal information

First name(s) / Surname(s) Rossella V. Parini

E-mail

Nationality

Marital status Married, one daughter

**Principal areas of expertise** **Pediatrician and geneticist, expert in the treatment of patients with rare metabolic disorders**

## Work experience

<b>Dates</b>	<b>From January 2021</b>
Occupation or position held	Consultant at San Gerardo Hospital, Monza for adults with metabolic disorders (on a free basis)
Main activities and responsibilities	Collaboration with the other doctors of the Adult metabolic Center in the care of the patients
Name and address of employer	Ospedale San Gerardo, Via Pergolesi 33, 20900 Monza
Type of business or sector	III level University Hospital
<b>Dates</b>	<b>From October 2017 on</b>
Occupation or position held	Consultant for San Raffaele Hospital, Milano for the research trial: "Haematopoietic stem cell gene therapy for the treatment of type I Mucopolysaccharidosis".
Main activities and responsibilities	Collaboration in the preparation of the protocol and CRF of the trial, in the clinical evaluation of the patients enrolled in the trial and in the analysis of the results of the trial.
Name and address of employer	Ospedale San Raffaele, via Olgettina 60, Milano
Type of business or sector	III level University Hospital
<b>Dates</b>	<b>From March 2016 to December 2020</b>
Occupation or position held	Consultant for Rare Metabolic Diseases Unit of the Pediatric Department, Fondazione MBBM, San Gerardo Hospital, Monza
Main activities and responsibilities	Care of the metabolic patients, participating in clinical trials, PI of observational Clinical Studies on rare disease (FOS, MPS I Registry and MARS (MPS IV Registry), teaching students and nurses, organizing scientific meetings on metabolic disorders.
Name and address of employer	Fondazione MBBM, Azienda ospedaliera San Gerardo, Monza
Type of business or sector	III level University Hospital
<b>Dates</b>	<b>From November 2003 to February 2016</b>
Occupation or position held	Permanent Hospital position, Chief of the rare Metabolic diseases Unit (Unità Operativa Semplice) of the Pediatric and Internal Medicine Department, San Gerardo Hospital, Monza
Main activities and responsibilities	General pediatrics and care of the metabolic patients, participating in clinical trials, organizing the activities of the other persons working in the Unit (2 pediatricians, 1 geneticist, 1 dietician, 1 secretary)
Name and address of employer	Azienda Ospedaliera San Gerardo, Monza
Type of business or sector	III level University Hospital

**Dates** 1981- November 2003

Occupation or position held Permanent Hospital position, level 1 medical manager.

Main activities and responsibilities General pediatrics and care of metabolic patients.

Name and address of employer Azienda Ospedaliera Istituti Clinici di Perfezionamento, Milano.

Type of business or sector III level University Hospital

**Education and training**

Dates 1992-1995

Title of qualification awarded Board certification in Human Genetics

Dates 1983

Title of qualification awarded Post-graduate training Clinique de Génétique Médicale, Hôpital Necker-Enfants Malades in Paris, France (prof Jean-Marie Saudubray)

Dates 1981

Title of qualification awarded Post-graduate training Neonatal Intensive Care Unit of the Cornell University in New York, NY, USA

Dates 1981-1982

Title of qualification awarded Board certification in Neonatology

Dates 1978-1981

Title of qualification awarded Board certification in Pediatrics

Dates 1971-1977

Title of qualification awarded Medical degree (cum laude)

**Personal skills and competences**

Mother tongue(s) Italian

Other language(s) 1) English and 2) French

Self-assessment

*European level (\*)***Language****Language**

Understanding				Speaking				Writing	
Listening		Reading		Spoken interaction		Spoken production			
1	B1		B2		B1		B2	1	B2
2	B2		B1		B2		B2	2	A2

(\*) [Common European Framework of Reference for Languages](#)

Driving licence B

## Additional information

Dr. Parini is member of several international and national scientific societies or Study Groups, including the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), the American Society of Human Genetics (ASHG), the European Study Group for Lysosomal Disorders (ESGLD) and the Italian Pediatric Society (SIP), Italian Society for Inherited Metabolic Diseases and neonatal screening (SIMMESN).

As board member, she is active in patients' associations and disease registries: she is member of the Italian MPS Society (AIMPS) scientific advisory Board and of the Italian Glycogen storage Association (AIG) scientific advisory board; she participates in the MPS I European Board supported by Genzyme, the Fabry Outcome Survey (FOS) Pediatric task force and the Hunter Outcome Survey (HOS) board both supported by Shire and the MPS VI Clinical Surveillance Program advisory board supported by BioMarin.

Her publication list contains many articles, of which the vast majority has been published in English-language, peer-reviewed journals. She is (co-)author of 57 publications in indexed international journals in the last 5 years. She has authored several Italian book chapters and reviews on metabolic disorders. H-index = 46 (Web of Science); 41 (Scopus)

"In compliance with the GDPR and the Italian Legislative Decree no. 196 dated 30/06/2003, I hereby authorize you to use and process my personal details contained in this document"

02/02/2021