



AL MAGNIFICO RETTORE
DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

COD. ID: 6594

Il sottoscritto chiede di essere ammesso a partecipare alla selezione pubblica, per titoli ed esami, per il conferimento di un assegno di ricerca presso il Dipartimento di Bioscienze dell'Università degli Studi di Milano

Responsabile scientifico: Prof. Rufini Alessandro

[Pamela Roccia]

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome	Roccia
Nome	Pamela

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Titolo	Corso di studi	Università	anno conseguimento titolo
Laurea Magistrale o equivalente	Biotecnologie molecolari e industriali	Università degli studi dell'Insubria	2020
Specializzazione			
Dottorato Di Ricerca	Scienze della Vita e Biotecnologie	Università degli studi dell'Insubria	Da conseguire
Master			
Diploma Di Specializzazione Medica			
Diploma Di Specializzazione Europea			
Altro			

LINGUE STRANIERE CONOSCIUTE

lingue	livello di conoscenza
Inglese	B1

PREMI, RICONOSCIMENTI E BORSE DI STUDIO

anno	Descrizione premio
2020-2024	Borsa di Dottorato ministeriale di ricerca in Scienze della Vita e Biotecnologie



ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA

In una prima fase della mia esperienza professionale come tirocinante nel campo della fisiologia molecolare ed elettrofisiologia mi sono occupata della caratterizzazione strutturale e funzionale di diversi trasportatori di membrana mediante espressione eterologa in oociti di *Xenopus laevis*. Nel dettaglio, ho valutato le interazioni tra proteine accessorie e trasportatori di aminoacidi essenziali e il ruolo che hanno in alcune patologie intestinali infiammatorie. Inoltre, ho valutato la permeazione della membrana da parte di nanoparticelle aggregate di cobalto ossido mediante microscopia a fluorescenza misurando i cambiamenti nella concentrazione intracellulare di ioni divalenti metallici e cambiamenti nei valori dei parametri biofisici di membrana. Infine, mi sono occupata dello sviluppo di un nuovo metodo per la determinazione dell'attività di trasporto mediante l'uso di molecole fluorescenti, che permettesse di testare un numero elevato di cellule contemporaneamente, evitando l'utilizzo di composti radio-marcati. In una seconda fase, la mia attività scientifica si è concentrata nel campo della genetica medica con lo studio della sindrome di Shwachman-Diamond, una malattia genetica rara e multi sistemica associata a mutazioni con perdita di funzione nel gene SBDS, implicato nella biogenesi dei ribosomi.

ATTIVITÀ PROGETTUALE

Anno	Progetto
2020-2024	The stop mutation c.183_184TA>CT readthrough and the somatic rescue in Shwachman-Diamond Syndrome
2019-2020	Determinazione dell'attività di trasporto in oociti di <i>Xenopus laevis</i> mediante sonde fluorescenti. Sviluppo della tecnica XLOS Xenopus Laevis Oocyte Smoothie
2017-2018	Caratterizzazione strutturale e funzionale di proteina di membrana mediante espressione eterologa in oociti di <i>Xenopus laevis</i>
2017	Studio dell'interazione delle nanoparticelle di cobalto ossido con membrana di oociti tramite approccio in fluorescenza
2016-2017	Effetto della mutazione N171K nella proteina accessoria collettrina di topo sull'attività di trasporto di B0AT1 umano e murino

CONGRESSI, CONVEGNI E SEMINARI

Data	Titolo	Sede
3-5 Luglio 2021	13th European Cytogenomics Conference	On-line
18-21 Aprile 2023	10th International Congress on Shwachman-Diamond Syndrome	Cambridge (Inghilterra)
21 Novembre 2018	Next Generation Sequencing. Overview of the methodology and clinical applications	Busto Arsizio (Varese)



PUBBLICAZIONI

Articoli su riviste
Khan A.W., et al., The frequent and clinically benign anomalies of chromosomes 7 and 20 in Shwachman-diamond syndrome may be subject to further clonal variations. <i>Molecular Cytogenetics</i> (2021) 14(1):54. doi:10.1186/s13039-021-00575-w
Taha I., et al., Case Report: Heterozygous Germline Variant in EIF6 Additional to Biallelic SBDS Pathogenic Variants in a Patient With Ribosomopathy Shwachman-Diamond Syndrome. <i>Frontiers in Genetics</i> (2022) 13:896749. doi: 10.3389/fgene.2022.896749
Michelsoni G., et al., Donor Cell Acute Myeloid Leukemia after Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Chronic Granulomatous Disease: A Case Report and Literature Review. <i>Genes</i> (2023) 14(11):2085. doi: 10.3390/genes14112085
Cipolli M., et al., Ataluren improves myelopoiesis and neutrophil chemotaxis by restoring ribosome biogenesis and reducing p53 levels in Shwachman-Diamond syndrome cells. <i>British Journal of Haematology</i> (2024) 204(1):292-305. doi: 10.1111/bjh.19134

Atti di convegni
Abstracts - Poster presentation Interstitial deletion of chromosome 20 and isochromosome i(7)(q10) in the bone marrow of patients with Shwachman Diamond syndrome: novel evidence of karyotype instability related to somatic rescue mechanisms. 13th EUROPEAN CYTOGENOMICS CONFERENCE (ECC), on-line, 2021
Abstracts - Poster presentation Preclinical evaluation of ataluren as therapeutic option for patients with Shwachman-Diamond syndrome. 10th International Congress on Shwachman-Diamond Syndrome, 18-21 Aprile 2023 Robinson College, University of Cambridge. Cambridge, England
Abstracts - Poster presentation An engineered plasmid system bearing the mutation c.258+2T>C of SBDS gene mimics the effects of the isochromosome i(7)(q10) in HeLa cells. 10th International Congress on Shwachman-Diamond Syndrome, Robinson College, University of Cambridge 18-21 Aprile 2023. Cambridge, England

CORSI

<ul style="list-style-type: none">• CORSO INTRODUTTIVO ALLA SPERIMENTAZIONE ANIMALE. Università degli Studi dell'Insubria - Varese 21 Dicembre 2018• CORSO BIOINFORMATICA. Università degli Studi dell'Insubria - Varese - A.A. 2020-2021• CORSO DI BIOSTATISTICA Università degli Studi dell'Insubria - Varese - A.A. 2020-2021• CORSO ECM RIF.000-003435: L'NGS NELLA DIAGNOSTICA. DALL'ESOMA AL GENOMA. LE TECNOLOGIE OMICS. Roma 29-30 Ottobre 2020• "VERSO I NUOVI BANDI INDIVIDUALI DELLE MSCA IN HORIZON EUROPE: POSTDOCTORAL FELLOWSHIPS» Università degli studi dell'Insubria, Varese 17 Dicembre 2020• CORSO ECM ACCREDITAMENTO NEI LABORATORI MEDICI SECONDO LA UNI EN ISO 15189. ERRORE TOTALE, VARIABILITA' E TRAGUARDI ANALITICI. Roma 27 - 28 Maggio 2021• ENGINEERING LIFE: SYN BIO, BIOETHICS & PUBLIC POLICY an online non-credit course authorized by Johns Hopkins University and offered through Coursera (2021)• LA RICERCA COLLABORATIVA IN HORIZON EUROPE: come scrivere una proposta di successo. Università degli studi dell'Insubria, Varese 8 Aprile 2022• HORIZON EUROPE: LE POSTDOCTORAL FELLOWSHIPS NELLE AZIONI MARIE SKLODOWSKA-CURIE (MSCA). Università degli studi dell'Insubria, Varese 11 Maggio 2023• CORSO DI FORMAZIONE SPECIALISTICA PER LAVORATORI CHE FREQUENTANO LABORATORI DIDATTICI E DI RICERCA, Varese 16 Aprile 2021
--



- CORSO ETICA E CONCEZIONE DEI PROGETTI, MODULI 9, 10, 11, DM 5 AGOSTO 2021. (9 E.C.M.) Istituto Zooprofilattico Sperimentale della Lombardia e dell'Emilia Romagna. 30 Novembre 2023
- CORSO OPBA: FORMAZIONE PER I COMPITI, MODULI 25, 50, 51. (12 E.C.M.) Istituto Zooprofilattico Sperimentale della Lombardia e dell'Emilia Romagna. 30 Novembre 2023
- CORSO LEGISLAZIONE NAZIONALE ED ETICA LIVELLO 1, MODULI 1 E 2, DM 5 AGOSTO 2021. (7,5 E.C.M.) Istituto Zooprofilattico Sperimentale della Lombardia e dell'Emilia Romagna. 8 Aprile 2024
- CORSO BIOLOGIA E GESTIONE DEGLI ANIMALI DA LABORATORIO, MODULI 3.1, 4, 5, 6.1, 7. DM 5 AGOSTO 2021 RODITORI E LAGOMORFI. (19,5 E.C.M.) Istituto Zooprofilattico Sperimentale della Lombardia e dell'Emilia Romagna. 9 Aprile 2024.

Le dichiarazioni rese nel presente curriculum sono da ritenersi rilasciate ai sensi degli artt. 46 e 47 del DPR n. 445/2000.

Il presente curriculum, non contiene dati sensibili e dati giudiziari di cui all'art. 4, comma 1, lettere d) ed e) del D.Lgs. 30.6.2003 n. 196.

RICORDIAMO che i curricula **SARANNO RESI PUBBLICI sul sito di Ateneo** e pertanto si prega di non inserire dati sensibili e personali. Il presente modello è già precostruito per soddisfare la necessità di pubblicazione senza dati sensibili.

Si prega pertanto di **NON FIRMARE** il presente modello.

Luogo e data: Milano, 1/05/2024