

ALLEGATO A

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Procedura di selezione per la chiamata a professore di II fascia da ricoprire ai sensi dell'art. 24, comma 6, della Legge n. 240/2010 per il settore concorsuale 06/A1, (settore scientifico-disciplinare MED/03 - Genetica Medica) presso il Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Codice concorso 4726.

Silvia Maria Tabano

CURRICULUM VITAE

(N.B. IL CURRICULUM NON DEVE ECCEDERE LE 30 PAGINE E DEVE CONTENERE TUTTI GLI ELEMENTI UTILI ALLA VALUTAZIONE DEI TITOLI SOTTOPOSTI AL GIUDIZIO DELLA COMMISSIONE)

INFORMAZIONI PERSONALI (NON INSERIRE INDIRIZZO PRIVATO E TELEFONO FISSO O CELLULARE)

COGNOME	TABANO
NOME	SILVIA MARIA
DATA DI NASCITA	03/08/1975

TITOLI

TITOLO DI STUDIO

31/07/2001 - Laurea Magistrale (vecchio ordinamento) In Scienze Biologiche, indirizzo Biomolecolare, conseguita presso l'Università dell'Insubria (votazione 110/110).
Titolo della tesi: "Individuazione e caratterizzazione citogenetica di anomalie cromosomiche strutturali associate a fenotipi anomali: una risorsa per lo studio di correlazioni genotipo-fenotipo". Relatore: prof. A. Ghidoni.

TITOLO DI DOTTORE DI RICERCA O EQUIVALENTI, OVVERO, PER I SETTORI INTERESSATI, DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE MEDICA O EQUIVALENTE, CONSEGUITO IN ITALIA O ALL'ESTERO

14/11/2008 - Diploma di specializzazione in Genetica Medica, conseguito presso l'Università degli Studi di Milano (Votazione: 70/70 e lode).
Titolo della tesi: "Anatomia dell'assetto epigenetico dell'unità feto/placentare in gravidanze complicate da ritardo di crescita non sindromico".

ALTRI TITOLI CONSEGUITI

31/03/2017 - Abilitazione Scientifica Nazionale: idoneità in ruolo di seconda fascia per il settore concorsuale 06/A1, settore scientifico disciplinare MED/03 - Genetica Medica e per il settore concorsuale 05/I1, settore scientifico disciplinare BIO/18 - Genetica, con giudizio unanime (validità 31/03/2017-31/03/2026).

23/09/2015 - Conferma in ruolo della posizione di Ricercatore dell'Università degli Studi di Milano, per il settore scientifico disciplinare (SSD) MED/03 Genetica Medica (afferenza: Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, presso l'Ospedale Policlinico di Milano).

Giugno 2011: Vincitrice della procedura di valutazione comparativa per un posto di Ricercatore Universitario per il settore scientifico-disciplinare (SSD) MED/03 - Genetica Medica. Università degli Studi di Milano. (afferenza: Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria presso il Polo Ospedale San Paolo di Milano).

Giugno 2002: Abilitazione alla professione di Biologo.

ATTIVITÀ DIDATTICA

INSEGNAMENTI E MODULI

- **Dal 2017 ad oggi:** Membro del Collegio Docenti del Dottorato di Ricerca in Medicina Molecolare e Traslazionale dell'Università degli Studi di Milano.

- **Dall' AA 2011/2012 ad oggi:** Attività didattica con funzione di Professore Aggregato, ai sensi della L.240/2010, Art.6. nel settore Scientifico-disciplinare MED/03, nella Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano. Svolge attività didattica in corsi di Laurea di I livello e Magistrale e in corsi post-Lauream (Scuole di Specializzazione).

CORSI DI LAUREA

- Medicina e Chirurgia: N°1 CFU, nel corso integrato "Semeiotica e Patologia degli Apparati I". AA dal 2012/13 ad oggi.

- Medicina e Chirurgia: N°1 CFU, nel corso integrato "Semeiotica e Patologia degli Apparati II". AA dal 2012/13 ad oggi.

- Assistenza Sanitaria: N°1 CFU, nel corso integrato "Biofisiologia della riproduzione, sessuologia ed andrologia". A.A. dal 2011/12 ad oggi.

- Ostetricia (Sezione Milano): N°1 CFU, nel corso integrato "La donna fra pubertà, fertilità e menopausa". A.A. dal 2012/13 ad oggi.

Nell'AA 2014/15 è diventata docente di riferimento MED/03 del Corso di Laurea in Ostetricia.

- Ortottica e Assistenza Oftalmologica: N°1 CFU, nel corso integrato "Fondamenti di scienze biochimiche e biologiche". A.A. dal 2012/13 ad oggi.

- Laurea Magistrale in Scienze Infermieristiche e Ostetriche: N°1 CFU, nel corso integrato "Prevenzione e assistenza per la salute di comunità". A.A. dal 2012/13 ad oggi.

SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE

- Insegnamento di Genetica Medica (1 CFU) svolto nell'ambito del tronco comune a partire dall' A.A. 2011/2012 nelle Scuole di Specializzazione di Microbiologia e Virologia, Anatomia Patologica, Biochimica Clinica.

- Scuola di Specializzazione in Genetica Medica: docente della scuola dall'AA 2012/2013 ad oggi (1 CFU al III anno).

- **Dall' AA 2006/2007 a 2010/2011:** Cultore della Materia per la Facoltà di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria per il settore disciplinare MED/03 - Genetica Medica. Ha svolto attività didattica e partecipato a commissione di esami di profitto nell'ambito del Corso Integrato "Basi Biologiche della Vita" nel Corso di Laurea Triennale di Scienze Infermieristiche - Polo Universitario Humanitas.

ATTIVITÀ DI DIDATTICA INTEGRATIVA E DI SERVIZIO AGLI STUDENTI

ATTIVITÀ DI RELATORE DI ELABORATI DI LAUREA, DI TESI DI LAUREA MAGISTRALE, DI TESI DI DOTTORATO E DI TESI DI SPECIALIZZAZIONE

Ruolo di relatore (n.15) e correlatore (n.13) di n.28 Tesi di laurea di I livello, Magistrale e di Specializzazione in Genetica Medica:

AA 2020-2021

- Correlatore della tesi: “L’impatto del fenomeno COVID sulla metilazione dei geni implicati nella risposta allo stress: quale associazione con la salute mentale degli operatori sanitari?”, di Lorenzo Tassi, Corso di Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia.

AA 2019-2020

- Correlatore della tesi: “Applicazione della tecnologia NGS allo studio di una coorte di pazienti affetti da trombocitemia essenziale triplo-negativa per mutazioni driver”, di Mariarosa Ferrara, corso di Laurea Magistrale in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica.

- Correlatore della tesi: “Valutazione dell’impatto del genotipo materno e fetale sulla crescita intrauterina”, di Gloria Buccella, corso di Laurea Magistrale in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica.

AA 2018-2019

- Relatore della tesi: “Applicazione della Spettrometria di Massa MALDI-TOF per gli acidi nucleici allo studio del genotipo materno e neonatale mediante l’analisi di un pannello di SNPs”, di Luca Giordano, Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico.

- Relatore della tesi: “Studio della nutrizione in gravidanza nell’ambito del progetto “Hu-MAN-BB”: impatto dell’alimentazione sulla salute materno/neonatale in un campione di 800 gravidanze fisiologiche”, di Margherita Camanni, Corso di Laurea in Ostetricia.

- Correlatore della tesi: “*LINE-1* methylation profiles in mother-newborn pairs and placenta samples: relationship with the fetal growth”, di Emanuela Beretta, Corso di Laurea in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica.

- Relatore della tesi: “Valutazione del contributo di fattori genetici ed epigenetici agli esiti neonatali in una coorte di 350 campioni materni, fetali e placentari raccolti al parto”, di Silvia Motta, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: “Conferma diagnostica di risultati NIPT ad alto rischio, non informativi o con sesso discordante”, di Valentina Parisi, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

AA 2017-2018

- Relatore della tesi: “Valutazione della nutrizione materna e correlazione con esiti a breve termine della gravidanza: analisi di 400 casi nella Clinica Mangiagalli”, di Elisa Guidotti, corso di Laurea in Ostetricia.

- Correlatore della tesi: “Valutazione delle abitudini alimentari delle madri durante la gravidanza e correlazione con i dati clinici materno/neonatali e il profiling genetico di loci di suscettibilità a disordini metabolici su campioni biologici conservati nella biobanca dedicata HuMAN-BB”, di Sabrina Pievani, corso di Laurea Magistrale in Biologia Applicata alle Scienze della Nutrizione.

AA 2016-2017

- Correlatore della tesi: “Gillespie Syndrome: a novel 5’-term mislocated variant in *ITPR1* gene”, di Leda Paganini, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: “Studio di correlazione tra: riserva ovarica, intesa come livello sierico di ormone anti-mulleriano ed euploidia embrionaria, in cicli di procreazione medicalmente assistita con test genetico pre-impianto”, di Giulia Intra, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: "Test basati su DNA libero circolante nel plasma materno per la valutazione delle aneuploidie cromosomiche fetali: validazione retrospettiva ed esperienza clinica prospettica del Laboratorio Toma", di Livia Marcato, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

AA 2015-2016

- Relatore della tesi: "Test di screening del DNA libero circolante su plasma materno mediante massively parallel sequencing (MPS): esperienza presso Bioscience Genomic", di Rossella Falcone, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: "Utilizzo della metodica di target ressequencing come approccio molecolare alla diagnosi della Sindrome di Ehlers-Danlos", di Valentina Giannone, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: "Analisi del DNA libero della cavità blastocelica per la determinazione dell'assetto cromosomico embrionale: confronto tra piattaforme array ad oggi disponibili", di Emanuela Giannusa, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: "Rilascio di vescicole extracellulari nel terreno di coltura embrionale: metodo non invasivo di diagnosi preimpianto", di Laura Corti, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Correlatore della tesi: "Sviluppo del pannello "PTC-MA ASSAY" per la diagnosi di alterazioni genetiche causative del carcinoma papillifero della tiroide", di Sonia Palazzo, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Correlatore della tesi: "Diagnosi pre- e post-natale di sindrome di Beckwith-Wiedemann: caratterizzazione clinica e molecolare di 132 casi", di Mariarosaria Calvello, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

AA 2014-2015

- Relatore della tesi: "miR-494 involvement in lung cancer progression", di Alice Favarsani, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: "Il controllo di qualità nel laboratorio di Patologia Molecolare", di Annarita Destro, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

- Relatore della tesi: "Ruolo del test genetico in un centro di PMA nella diagnosi di infertilità maschile: stato dell'arte e nuove prospettive", di Sara Melis, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

AA 2013-2014

- Correlatore della tesi: "The emerging role of epigenetic regulation of cytokines in primary myelofibrosis", di Michele Ciboddo, Corso di Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia.

- Relatore della tesi: "La presenza dell'mRNA di *ESX1* nel liquido seminale di soggetti azoospermici è un marcatore predittivo di spermatogenesi residua", di Alessandra Pansa, Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

AA 2010-2011

- Correlatore della tesi: "Sviluppo di un kit per la diagnosi di difetti epigenetici dei loci imprinted localizzati nella regione cromosomica 11p15.5", di Marta Milano, Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare.

AA 2008-2009

- Correlatore della tesi: "Valutazione comparativa dell'espressione di *MARK4L* e *MARK4S* in gliomi e linee tumorali gliali differenziate e staminali mediante real-time PCR, western blot e immunocitochimica", di Laura Fontana, Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare.

AA 2006-2007

- Correlatore della tesi: "Alterazioni genetiche ed epigenetiche nell'unità feto-placentare in gravidanze con ritardo di crescita intrauterino", di Susanna Zanutto, Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare.

- Correlatore della tesi: "*BRCA1* e inattivazione del cromosoma X: qual è il legame?", di Laura Monti, Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare.

ATTIVITÀ DI TUTORATO DEGLI STUDENTI DI CORSI DI LAUREA E DI LAUREA MAGISTRALE E DI TUTORATO DI DOTTORANDI DI RICERCA

È stata tutor di studenti di corsi di Laurea di I livello, Magistrale della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica:

AA 2019-2020

- Studentesse: Mariarosa Ferrara e Gloria Buccella, tirocinio per la preparazione delle tesi di laurea, entrambe CdL Magistrale in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica (1 anno).

AA 2018-2019

- Specializzanda: Silvia Motta, Assegnista su fondi di ricerca della candidata (ASSEGNO DI TIPO B), di durata annuale, ha svolto il tirocinio formativo durante la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e la preparazione della tesi di Specialità.

- Studente: Luca Giordano, tirocinio per la preparazione della tesi di laurea di I livello, CdL in Tecniche di Laboratorio Biomedico (1 anno).

- Studentessa: Margherita Camanni, tirocinio per la preparazione della tesi di laurea, CdL Magistrale in Scienze infermieristiche e Ostetriche (1 anno).

- Studentessa: Emanuela Beretta, tirocinio per la preparazione della tesi di laurea, CdL in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica (1 anno).

AA 2017-2018

- Studentessa: Elisa Guidotti, tirocinio per la preparazione della tesi di laurea di I livello, CdL in Ostetricia (3 mesi).

- Studentessa: Sabrina Pievani, tirocinio per la preparazione della tesi di laurea, CdL Magistrale in Biologia Applicata alle Scienze della Nutrizione (1,5 anni).

AA 2016-2017

- Specializzanda: Leda Paganini, tirocinio formativo durante la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (4 anni) e preparazione della tesi di Specialità.

AA 2015-2016

- Specializzanda: Mariarosaria Calvello, tirocinio formativo durante la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (2 anni) e preparazione della tesi di Specialità.

AA 2013-2014

- Studente: Michele Ciboddo, tirocinio di un anno per la preparazione delle tesi, CdL Magistrale a ciclo unico in Medicina e Chirurgia (1 anno).

- Specializzanda: Alessandra Pansa, tirocinio formativo durante la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (4 anni) e preparazione della tesi di Specialità.

AA 2010-2011

- Studentessa: Marta Milano, tirocinio di un anno per la preparazione della tesi di laurea, CdL Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare (1 anno).

AA 2006-2007

- Studentesse: Susanna Zanutto e Laura Fontana, tirocinio di un anno per la preparazione delle tesi di laurea, entrambe CdL in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare (1,5 anni).

SEMINARI

Docente su invito al 2° Corso teorico-pratico di perfezionamento “L’andrologo nel centro di PMA”, organizzato dalla U.O. di Andrologia e Riproduzione Assistita dell’Ospedale S. Paolo di Milano. Il corso, svolto in diverse sessioni (**settembre-dicembre 2011**), era rivolto a personale sanitario operante in centri di procreazione medicalmente assistita.

Titoli delle presentazioni:

- “I test genetici per la coppia infertile: indicazioni e significato”,
- “Cromosoma Y e infertilità maschile”,
- “Polimorfismi genetici e infertilità maschile”,
- “Cause genetiche di infertilità maschile e impatto sulle generazioni future - Il ruolo del genetista in un centro di PMA”.

ATTIVITÀ DI RICERCA SCIENTIFICA

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Autore di 58 articoli *in extenso* indicizzati su PubMed:

Impact factor totale: 208.375 (JCR 2019)

Impact factor medio: 3.72

h-index: 21 (Scopus)

Numero di citazioni totali: 1298

N°		IF (JCR 2019)	N° citazioni (Scopus)
1	Fontana L, Tabano S , Maitz S, Colapietro P, Garzia E, Gerli AG, Sirchia SM, Miozzo M. Clinical and Molecular Diagnosis of Beckwith-Wiedemann Syndrome with Single- or Multi-Locus Imprinting Disturbance. <i>Int J Mol Sci.</i> <u>2021</u> ; 22: 3445. doi: 10.3390/ijms22073445. PMID: 33810554.	4.556	0
2	Cattaneo D, Croci GA, Bucelli C, Tabano S , Cannone MG, Gaudio G, Barbanti MC, Barbullushi K, Bianchi P, Fermo E, Fabris S, Baldini L, Gianelli U, Iurlo A. Triple-Negative Essential Thrombocythemia: Clinical-Pathological and Molecular Features. A Single-Center Cohort Study. <i>Front Oncol.</i> <u>2021</u> ; 11: 637116. doi: 10.3389/fonc.2021.637116. PMID: 33791220.	4.848	0
3	Rondinone O, Murgia A, Costanza J, Tabano S , Camanni M, Corsaro L, Fontana L, Colapietro P, Calzari L, Motta S, Santaniello C, Radaelli T, Ferrazzi E, Bosari S, Gentilini D, Sirchia SM, Miozzo M. Extensive Placental Methylation Profiling in Normal Pregnancies. <i>Int J Mol Sci.</i> <u>2021</u> ; 22: 2136. doi: 10.3390/ijms22042136. PMID: 33669975.	4.556	0
4	Fontana L, Bedeschi MF, Cagnoli GA, Costanza J, Persico N, Gangi S, Poro M, Ajmone PF, Colapietro P, Santaniello C, Crippa M, Sirchia SM, Miozzo M, Tabano S . (Epi)genetic profiling of extraembryonic and postnatal tissues from female monozygotic twins discordant for Beckwith-Wiedemann syndrome. <i>Mol Genet Genomic Med.</i> <u>2020</u> ; 8: e1386. doi: 10.1002/mgg3.1386. PMID: 32627967.	1.995	1
5	Rovina D, La Vecchia M, Cortesi A, Fontana L, Pesant M, Maitz S, Tabano S , Bodega B, Miozzo M, Sirchia SM. Profound alterations of the chromatin architecture at chromosome 11p15.5 in cells from Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes patients. <i>Sci Rep.</i> <u>2020</u> ; 10: 8275. doi: 10.1038/s41598-020-65082-1. PMID: 32427849.	3.998	2
6	Tabano S , Azzollini J, Pesenti C, Lovati S, Costanza J, Fontana L, Peissel B, Miozzo M, Manoukian S. Analysis of <i>BRCA1</i> and <i>RAD51C</i> Promoter Methylation in Italian	6.126	4

	Families at High-Risk of Breast and Ovarian Cancer. <i>Cancers</i> (Basel). <u>2020</u> ; 12: 910. doi: 10.3390/cancers12040910. PMID: 32276467.		
7	Cerrato F, Sparago A, Ariani F, Brugnoletti F, Calzari L, Coppedè F, De Luca A, Gervasini C, Giardina E, Gurrieri F, Lo Nigro C, Merla G, Miozzo M, Russo S, Sangiorgi E, Sirchia SM, Squeo GM, Tabano S , Tabolacci E, Torrente I, Genuardi M, Neri G, Riccio A. DNA Methylation in the Diagnosis of Monogenic Diseases. <i>Genes</i> (Basel). <u>2020</u> ; 11: 355. doi: 10.3390/genes11040355. PMID: 32224912.	3.759	10
8	Tabano S , Caldiroli A, Terrasi A, Colapietro P, Grassi S, Carnevali GS, Fontana L, Serati M, Vaira V, Altamura AC, Miozzo M, Buoli M. A miRNome analysis of drug-free manic psychotic bipolar patients versus healthy controls. <i>Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci</i> . <u>2020</u> ; 270 :893-900. doi: 10.1007/s00406-019-01057-2. PMID: 31422452.	3.288	3
9	Pesenti C, Navone SE, Guarnaccia L, Terrasi A, Costanza J, Silipigni R, Guarneri S, Fusco N, Fontana L, Locatelli M, Rampini P, Campanella R, Tabano S , Miozzo M, Marfia G. The Genetic Landscape of Human Glioblastoma and Matched Primary Cancer Stem Cells Reveals Intratumour Similarity and Intertumour Heterogeneity. <i>Stem Cells Int</i> . <u>2019</u> ; 2617030. doi: 10.1155/2019/2617030. PMID: 30984267.	3.869	7
10	Catania A, Peverelli L, Tabano S , Ghezzi D, Lamperti C. <i>DNMT1</i> -complex disorder caused by a novel mutation associated with an overlapping phenotype of autosomal-dominant cerebellar ataxia, deafness, and narcolepsy (ADCA-DN) and hereditary sensory neuropathy with dementia and hearing loss (HSN1E). <i>Neurol Sci</i> . <u>2019</u> ; 40: 1963-1966. doi: 10.1007/s10072-019-03859-7. PMID: 30911858.	2.415	2
11	Azzollini J, Pesenti C, Pizzamiglio S, Fontana L, Guarino C, Peissel B, Plebani M, Tabano S , Sirchia SM, Colapietro P, Villa R, Paolini B, Verderio P, Miozzo M, Manoukian S. Constitutive <i>BRCA1</i> Promoter Hypermethylation Can Be a Predisposing Event in Isolated Early-Onset Breast Cancer. <i>Cancers</i> (Basel). <u>2019</u> ; 11: 58. doi: 10.3390/cancers11010058. PMID: 30634417.	6.126	7
12	Colombo C, Muzza M, Proverbio MC, Tosi D, Soranna D, Pesenti C, Rossi S, Cirello V, De Leo S, Fusco N, Miozzo M, Bulfamante G, Vicentini L, Ferrero S, Zambon A, Tabano S , Fugazzola L. Impact of Mutation Density and Heterogeneity on Papillary Thyroid Cancer Clinical Features and Remission Probability. <i>Thyroid</i> . <u>2019</u> ; 29: 237-251. doi: 10.1089/thy.2018.0339. PMID: 30501571.	5.309	11
13	Paganini L, Hadi LA, Chetta M, Rovina D, Fontana L, Colapietro P, Bonaparte E, Pezzani L, Marchisio P, Tabano SM , Costanza J, Sirchia SM, Riboni L, Milani D, Miozzo M. A <i>HS6ST2</i> gene variant associated with X-linked intellectual disability and severe myopia in two male twins. <i>Clin Genet</i> . <u>2019</u> ; 95: 368-374. doi: 10.1111/cge.13485. PMID: 30471091.	3.578	3
14	Monzio Compagnoni G, Kleiner G, Samarani M, Aureli M, Faustini G, Bellucci A, Ronchi D, Bordoni A, Garbellini M, Salani S, Fortunato F, Frattini E, Abati E, Bergamini C, Fato R, Tabano S , Miozzo M, Serratto G, Passafaro M, Deleidi M, Silipigni R, Nizzardo M, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Quinzii CM, Di Fonzo A. Mitochondrial Dysregulation and Impaired Autophagy in iPSC-Derived Dopaminergic Neurons of Multiple System Atrophy. <i>Stem Cell Reports</i> <u>2018</u> ; 11: 1185-1198. doi: 10.1016/j.stemcr.2018.09.007. PMID: 30344007.	6.032	17
15	Fontana L, Bedeschi MF, Maitz S, Cereda A, Faré C, Motta S, Seresini A, D'Ursi P, Orro A, Pecile V, Calvello M, Selicorni A, Lalatta F, Milani D, Sirchia SM, Miozzo M, Tabano S . Characterization of multi-locus Imprinting disturbances and underlying genetic defects in patients with chromosome 11p15.5 related imprinting disorders. <i>Epigenetics</i> <u>2018</u> ; 13: 897-909. doi: 10.1080/15592294.2018.1514230. PMID: 30221575	4.251	10
16	Paganini L, Pesenti C, Milani D, Fontana L, Motta S, Sirchia SM, Scuvera G, Marchisio P, Esposito S, Cinnante CM, Tabano SM , Miozzo MR. A novel splice site	2.125	3

	variant in <i>ITPR1</i> gene underlying recessive Gillespie syndrome. <i>Am J Med Genet A</i> <u>2018</u> ; 176: 1427-1431. doi: 10.1002/ajmg.a.38704. PMID: 29663667.		
17	Bonaparte E, Pesenti C, Fontana L, Falcone R, Paganini L, Marzorati A, Ferrero S, Nosotti M, Mendogni P, Bareggi C, Sirchia SM, Tabano S , Bosari S, Miozzo M. Molecular profiling of lung cancer specimens and liquid biopsies using MALDI-TOF mass spectrometry. <i>Diagn Pathol.</i> <u>2018</u> ; 13: 4. doi: 10.1186/s13000-017-0683-7. PMID: 29368620.	2.335	8
18	Pesenti C, Muzza M, Colombo C, Proverbio MC, Farè C, Ferrero S, Miozzo M, Fugazzola L, Tabano S . MassARRAY-based simultaneous detection of hotspot somatic mutations and recurrent fusion genes in papillary thyroid carcinoma: the PTC-MA assay. <i>Endocrine</i> <u>2018</u> ; 61:36-41. doi: 10.1007/ s12020-017-1483-2. PMID: 29214440.	3.235	7
19	Bedeschi MF, Giangiobbe S, Paganini L, Tabano S , Silipigni R, Colombo L, Crippa BL, Lalatta F, Gueneri S, Miozzo M. STAR syndrome plus: The first description of a female patient with the lethal form. <i>Am J Med Genet A</i> <u>2017</u> ; 173: 3226-3230. doi: 10.1002/ajmg.a.38484. PMID: 29088509.	2.125	3
20	Bedeschi MF, Calvello M, Paganini L, Pezzani L, Baccarin M, Fontana L, Sirchia SM, Gueneri S, Canazza L, Leva E, Colombo L, Lalatta F, Mosca F, Tabano S , Miozzo M. Sequence variants identification at the <i>KCNQ1OT1:TSS</i> differentially Methylated region in isolated omphalocele cases. <i>BMC Med Genet.</i> <u>2017</u> ; 18: 115. doi: 10.1186/s12881-017-0470-z. PMID: 29047350.	1.585	2
21	Pesenti C, Paganini L, Fontana L, Veniani E, Runza L, Ferrero S, Bosari S, Menghi M, Marfia G, Caroli M, Silipigni R, Gueneri S, Tabano S , Miozzo M. Mass spectrometry-based assay for the molecular diagnosis of glioma: concomitant detection of chromosome 1p/19q codeletion, and <i>IDH1</i> , <i>IDH2</i> , and <i>TERT</i> mutation status. <i>Oncotarget</i> <u>2017</u> ; 8: 57134-57148. doi: 10.18632/ oncotarget.19103. PMID: 28915660.	n/a	10
22	Novielli C, Mandò C, Tabano S , Anelli GM, Fontana L, Antonazzo P, Miozzo M, Cetin I. Mitochondrial DNA content and methylation in fetal cord blood of pregnancies with placental insufficiency. <i>Placenta</i> <u>2017</u> ; 55: 63-70. doi: 10.1016/ j.placenta.2017.05.008. PMID: 28623975.	3.177	28
23	Ciaccio C, Fontana L, Milani D, Tabano S , Miozzo M, Esposito S. Fragile X syndrome: a review of clinical and molecular diagnoses. <i>Ital J Pediatr.</i> <u>2017</u> ; 43: 39. doi: 10.1186/s13052-017-0355-y. PMID: 28420439.	2.185	44
24	Azzollini J, Pesenti C, Ferrari L, Fontana L, Calvello M, Peissel B, Portera G, Tabano S , Carcangiu ML, Riva P, Miozzo M, Manoukian S. Revertant Mosaicism for family mutations is not observed in <i>BRCA1/2</i> phenocopies. <i>PLoS One.</i> <u>2017</u> ; 12: e0171663. doi: 10.1371/journal.pone.0171663. PMID: 28199346.	2.740	6
25	Fontana L, Tabano S , Bonaparte E, Marfia G, Pesenti C, Falcone R, Augello C, Carlessi N, Silipigni R, Gueneri S, Campanella R, Caroli M, Sirchia SM, Bosari S, Miozzo M. <i>MGMT</i> -Methylated Alleles Are Distributed Heterogeneously Within Glioma Samples Irrespective of <i>IDH</i> Status and Chromosome 10q Deletion. <i>J Neuropathol Exp Neurol.</i> <u>2016</u> ; 75: 791-800. doi: 10.1093/jnen/ nlw052. PMID: 27346749.	2.923	9
26	Marfia G, Navone SE, Fanizzi C, Tabano S , Pesenti C, Abdel Hadin L, Franzini A, Caroli M, Miozzo M, Riboni L, Rampini P, Campanella R. Prognostic value of preoperative von Willebrand factor plasma levels in patients with Glioblastoma. <i>Cancer Med.</i> <u>2016</u> ; 5: 1783-1790. doi: 10.1002/cam4.747. PMID: 27236861.	3.491	15
27	Sirchia SM, Faversani A, Rovina D, Russo MV, Paganini L, Savi F, Augello C, Rosso L, Del Gobbo A, Tabano S , Bosari S, Miozzo M. Epigenetic effects of chromatin remodeling agents on organotypic cultures. <i>Epigenomics</i> <u>2016</u> ; 8: 341-358. doi: 10.2217/epi.15.111. PMID: 26949823.	4.112	6

28	Russo S, Calzari L, Mussa A, Mainini E, Cassina M, Di Candia S, Clementi M, Guzzetti S, Tabano S , Miozzo M, Sirchia S, Finelli P, Prontera P, Maitz S, Sorge G, Calcagno A, Maghnie M, Divizia MT, Melis D, Manfredini E, Ferrero GB, Pecile V, Larizza L. A multi-method approach to the molecular diagnosis of overt and borderline 11p15.5 defects underlying Silver-Russell and Beckwith-Wiedemann syndromes. <i>Clin Epigenetics</i> <u>2016</u> ; 8: 23. doi: 10.1186/s13148-016-0183-8. 8:40. PMID: 26933465	5.028	40
29	Marfia G, Navone SE, Di Vito C, Ughi N, Tabano S , Miozzo M, Tremolada C, Bolla G, Crotti C, Ingegnoli F, Rampini P, Riboni L, Gualtierotti R, Campanella R. Mesenchymal stem cells: potential for therapy and treatment of chronic nonhealing skin wounds. <i>Organogenesis</i> <u>2015</u> ; 11(4):183-206. doi: 10.1080/15476278.2015.1126018. PMID: 26652928	2.321	45
30	Paganini L, Carlessi N, Fontana L, Silipigni R, Motta S, Fiori S, Gueneri S, Lalatta F, Cereda A, Sirchia S, Miozzo M, Tabano S . Beckwith-Wiedemann syndrome prenatal diagnosis by methylation analysis in chorionic villi. <i>Epigenetics</i> <u>2015</u> ; 10: 643-649. doi: 10.1080/15592294.2015.1057383. PMID: 26061650.	4.251	22
31	Augello C, Gianelli U, Falcone R, Tabano S , Savi F, Bonaparte E, Ciboddo M, Paganini L, Parafioriti A, Ricca D, Lonati S, Cattaneo D, Fracchiolla NS, Iurlo A, Cortelezzi A, Bosari S, Miozzo M, Sirchia SM. <i>PDGFB</i> hypomethylation is a favourable prognostic biomarker in primary myelofibrosis. <i>Leuk Res.</i> <u>2015</u> ; 39(2):236-41. doi: 10.1016/j.leukres.2014.11.012. PMID: 25498506.	2.214	7
32	Marfia G, Navone SE, Di Vito C, Tabano S , Giammattei L, Di Cristofori A, Gualtierotti R, Tremolada C, Zavanone M, Caroli M, Torchia F, Miozzo M, Rampini P, Riboni L, Campanella R. Gene expression profile analysis of human Mesenchymal stem cells from herniated and degenerated intervertebral discs reveals different expression of osteopontin. <i>Stem Cells Dev.</i> <u>2015</u> ; 24: 320-328. doi: 10.1089/scd.2014.0282. PMID: 25203751.	3.153	8
33	Pansa A, Sirchia SM, Melis S, Giacchetta D, Castiglioni M, Colapietro P, Fiori S, Falcone R, Paganini L, Bonaparte E, Colpi G, Miozzo M, Tabano S . <i>ESX1</i> mRNA expression in seminal fluid is an indicator of residual spermatogenesis in non-obstructive azoospermic men. <i>Hum Reprod.</i> <u>2014</u> ; 29: 2620-2627. doi: 10.1093/humrep/deu261. PMID: 25316452.	5.733	19
34	Milani D, Pezzani L, Tabano S , Miozzo M. Beckwith-Wiedemann and IMAGE syndromes: two very different diseases caused by mutations on the same gene. <i>Appl Clin Genet.</i> <u>2014</u> ; 7: 169-175. doi: 10.2147/TACG.S35474. PMID: 25258553.	n/a	11
35	Esposito S, Zampiero A, Pugni L, Tabano S , Pelucchi C, Ghirardi B, Terranova L, Miozzo M, Mosca F, Principi N. Genetic polymorphisms and sepsis in premature neonates. <i>PLoS One.</i> <u>2014</u> ; 9: e101248. doi: 10.1371/journal.pone.0101248. PMID: 25000179.	2.740	36
36	Del Gobbo A, Fiori S, Gaudioso G, Bonaparte E, Tabano S , Palleschi A, Bosari S, Ferrero S. Synchronous pleural and peritoneal malignant mesothelioma: a case report and review of literature. <i>Int J Clin Exp Pathol.</i> <u>2014</u> ; 7: 2484-2489. PMID: 24966960.	0.252	5
37	Crippa M, Bestetti I, Perotti M, Castronovo C, Tabano S , Picinelli C, Grassi G, Larizza L, Pincelli AI, Finelli P. New case of trichorinophalangeal syndrome like phenotype with a de novo t(2;8)(p16.1;q23.3) translocation which does not disrupt the <i>TRPS1</i> gene. <i>BMC Med Genet.</i> <u>2014</u> ; 15:52. doi: 10.1186/1471-2350-15-52. PMID: 24886451.	1.585	6
38	Calvello M, Tabano S , Colapietro P, Maitz S, Pansa A, Augello C, Lalatta F, Gentilin B, Spreafico F, Calzari L, Perotti D, Larizza L, Russo S, Selicorni A, Sirchia SM, Miozzo M. Quantitative DNA methylation analysis improves epigenotype-phenotype correlations in Beckwith-Wiedemann syndrome. <i>Epigenetics.</i> <u>2013</u> ;8: 1053-1060. doi: 10.4161/epi.25812. PMID: 23917791.	4.251	29

39	Mandò C, Tabano S , Pileri P, Colapietro P, Marino MA, Avagliano L, Doi P, Bulfamante G, Miozzo M, Cetin I. <i>SNAT2</i> expression and regulation in human growth-restricted placentas. <i>Pediatr Res.</i> 2013; 74: 104-110. doi: 10.1038/pr.2013.83. PMID: 23728383.	2.747	25
40	Baronchelli S, Bentivegna A, Redaelli S, Riva G, Butta V, Paoletta L, Isimbaldi G, Miozzo M, Tabano S , Daga A, Marubbi D, Cattaneo M, Biunno I, Dalprà L. Delineating the cytogenomic and epigenomic landscapes of glioma stem cell lines. <i>PLoS One.</i> 2013; 8: e57462. doi: 10.1371/journal.pone.0057462. Feb 28. PMID: 23468990.	2.740	28
41	Manoukian S, Verderio P, Tabano S , Colapietro P, Pizzamiglio S, Grati FR, Calvello M, Peissel B, Burn J, Pensotti V, Allemani C, Sirchia SM, Radice P, Miozzo M. X chromosome inactivation pattern in <i>BRCA</i> gene mutation carriers. <i>Eur J Cancer.</i> 2013; 49: 1136-1141. doi: 10.1016/j.ejca.2012.10.013. PMID: 23146957.	7.275	7
42	Gentilini D, Mari D, Castaldi D, Remondini D, Ogliari G, Ostan R, Bucci L, Sirchia SM, Tabano S , Cavagnini F, Monti D, Franceschi C, Di Blasio AM, Vitale G. Role of epigenetics in human aging and longevity: genome-wide DNA methylation profile in centenarians and centenarians' offspring. <i>Age (Dordr).</i> 2013; 35: 1961-1973. doi: 10.1007/s11357-012-9463-1. PMID: 22923132.	4.648	137
43	Salsano E, Tabano S , Sirchia SM, Colapietro P, Castellotti B, Gellera C, Rimoldi M, Pensato V, Mariotti C, Pareyson D, Miozzo M, Uziel G. Preferential expression of mutant <i>ABCD1</i> allele is common in adrenoleukodystrophy female carriers but unrelated to clinical symptoms. <i>Orphanet J Rare Dis.</i> 2012; 7:10. doi: 10.1186/1750-1172-7-10. PMID: 22280810.	3.523	22
44	Magnani I, Novielli C, Fontana L, Tabano S , Rovina D, Moroni RF, Bauer D, Mazzoleni S, Colombo EA, Tedeschi G, Monti L, Porta G, Bosari S, Frassoni C, Galli R, Bello L, Larizza L. Differential signature of the centrosomal <i>MARK4</i> isoforms in glioma. <i>Anal Cell Pathol (Amst).</i> 2011; 34: 319-338. doi: 10.3233/ACP-2011-0031. PMID: 22156016.	2.052	18
45	Caretti A, Sirchia SM, Tabano S , Zulueta A, Dall'Olio F, Trinchera M. DNA methylation and histone modifications modulate the B1,3 galactosyltransferase B3Gal-T5 native promoter in cancer cells. <i>Int J Biochem Cell Biol.</i> 2012; 44: 84-90. doi: 10.1016/j.biocel.2011.09.010. PMID: 22001559.	3.673	19
46	Mandò C, Tabano S , Colapietro P, Pileri P, Colleoni F, Avagliano L, Doi P, Bulfamante G, Miozzo M, Cetin I. Transferrin receptor gene and Protein expression and localization in human IUGR and normal term placentas. <i>Placenta</i> 2011; 32: 44-50. doi: 10.1016/j.placenta.2010.10.009. PMID: 21036394.	3.177	25
47	Gervasini C, Grati FR, Lalatta F, Tabano S , Gentilin B, Colapietro P, De Toffol S, Frontino G, Motta F, Maitz S, Bernardini L, Dallapiccola B, Fedele L, Larizza L, Miozzo M. <i>SHOX</i> duplications found in some cases with type I Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. <i>Genet Med.</i> 2010; 12: 634-640. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181ed6185. PMID: 20847698.	8.904	52
48	Carella M, Spreafico F, Palumbo O, Storlazzi CT, Tabano S , Miozzo M, Miglionico L, Calvano S, Sindici G, Gamba B, Impera L, Collini P, Zelante L, Radice P, Perotti D. Constitutional ring chromosome 11 mosaicism in a Wilms tumor patient: Cytogenetic, molecular and clinico-pathological studies. <i>Am J Med Genet A.</i> 2010; 152A: 1756-1763. doi: 10.1002/ajmg.a.33420. PMID: 20583153.	2.125	6
49	Tabano S , Colapietro P, Cetin I, Grati FR, Zanutto S, Mandò C, Antonazzo P, Pileri P, Rossella F, Larizza L, Sirchia SM, Miozzo M. Epigenetic modulation of the <i>IGF2/H19</i> imprinted domain in human embryonic and extra-embryonic compartments and its possible role in fetal growth restriction. <i>Epigenetics.</i> 2010; 5: 313-324. doi: 10.4161/epi.5.4.11637. PMID: 20418667.	4.251	95
50	Bonaparte E, Moretti M, Colpi GM, Nerva F, Contalbi G, Vaccalluzzo L, Tabano S , Grati FR, Gazzano G, Sirchia SM, Simoni G, Gallina A, Miozzo M. <i>ESX1</i> gene	5.733	17

	expression as a robust marker of residual spermatogenesis in azoospermic men. <i>Hum Reprod.</i> 2010; 25: 1398-1403. doi: 10.1093/humrep/deq074. PMID: 20356899.		
51	Mandò C, Antonazzo P, Tabano S , Zanutto S, Pileri P, Somigliana E, Colleoni F, Martinelli A, Zolin A, Benedetto C, Marozio L, Neri I, Facchinetti F, Miozzo M, Cetin I. Angiotensin-converting enzyme and adducin-1 polymorphisms in women with preeclampsia and gestational hypertension. <i>Reprod Sci.</i> 2009; 16(9):819-26. doi: 10.1177/1933719109336612. PMID: 19443911.	2.616	25
52	Sirchia SM, Tabano S , Monti L, Recalcatti MP, Gariboldi M, Grati FR, Porta G, Finelli P, Radice P, Miozzo M. Misbehaviour of <i>XIST</i> RNA in breast cancer cells. <i>PLoS One.</i> 2009; 4: e5559. doi: 10.1371/journal.pone.0005559. PMID: 19440381.	2.740	54
53	Antonazzo P, Alvino G, Cozzi V, Grati FR, Tabano S , Sirchia S, Miozzo M, Cetin I. Placental <i>IGF2</i> expression in normal and intrauterine growth restricted (IUGR) pregnancies. <i>Placenta</i> 2008; 29: 99-101. doi: 10.1016/j.placenta.2007.06.010. PMID: 17919721.	3.177	13
54	Invernizzi P, Miozzo M, Oertelt-Prigione S, Meroni PL, Persani L, Selmi C, Battezzati PM, Zuin M, Lucchi S, Marasini B, Zeni S, Watnik M, Tabano S , Maitz S, Pasini S, Gershwin ME, Podda M. X monosomy in female systemic lupus erythematosus. <i>Ann N Y Acad Sci.</i> 2007; 1110: 84-91. doi: 10.1196/annals.1423.010. PMID: 17911423.	4.728	46
55	Wadsack C, Tabano S , Maier A, Hiden U, Alvino G, Cozzi V, Hüttinger M, Schneider WJ, Lang U, Cetin I, Desoye G. Intrauterine growth restriction is associated with alterations in placental lipoprotein receptors and maternal lipoprotein composition. <i>Am J Physiol Endocrinol Metab.</i> 2007; 292: E476-484. doi: 10.1152/ajpendo.00547.2005. PMID: 17003234.	3.469	67
56	Tabano S , Alvino G, Antonazzo P, Grati FR, Miozzo M, Cetin I. Placental <i>LPL</i> gene expression is increased in severe intrauterine growth restricted pregnancies. <i>Pediatr Res.</i> 2006; 59: 250-253. doi: 10.1203/01.pdr.0000199441.62045.a1. PMID: 16439587.	2.747	41
57	Perrone F, Tabano S , Colombo F, Dagrada G, Birindelli S, Gronchi A, Colecchia M, Pierotti MA, Pilotti S. <i>p15INK4b</i> , <i>p14ARF</i> , and <i>p16INK4a</i> inactivation in sporadic and neurofibromatosis type 1-related malignant peripheral nerve sheath tumors. <i>Clin Cancer Res.</i> 2003; 9: 4132-4138. PMID: 14519636.	10.107	72
58	Perrone F, Oggionni M, Birindelli S, Suardi S, Tabano S , Romano R, Moiraghi ML, Bimbi G, Quattrone P, Cantu G, Pierotti MA, Licitra L, Pilotti S. <i>TP53</i> , <i>p14ARF</i> , <i>p16INK4a</i> and <i>HRAS</i> gene molecular analysis in intestinal type adenocarcinoma of the nasal cavity and paranasal sinuses. <i>Int J Cancer.</i> 2003; 105: 196-203. doi: 10.1002/ijc.11062. PMID: 12673679.	5.145	83

È co-autrice dei capitoli su libri:

- “Genetica dell’infertilità maschile” di Tabano S, Nicoli A, Azzollini J e Miozzo M, nel libro “Infertilità umana - principi e pratica” di Giovanni Battista La Sala, Giovanni Colpi, Stefano Palomba, Alessia Nicoli, Leonardo de Pascalis, Maria Teresa Villani - Editrice EDRA (2014).

- “Detection of Loss of Imprinting by Pyrosequencing”, di Tabano S, Bonaparte E, Miozzo M. Rivista: *Methods Mol Biol.* 2015; 1315:241-58. doi: 10.1007/978-1-4939-2715-9_18. PMID: 26103904.

ORGANIZZAZIONE, DIREZIONE E COORDINAMENTO DI CENTRI O GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI E INTERNAZIONALI O PARTECIPAZIONE AGLI STESSI

- **31/08/2019 ad oggi** - Attività di ricerca svolta in qualità di **Ricercatore Universitario** (Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano) in **regime di convenzione con l’Ospedale Policlinico per l’attività assistenziale**, presso il Laboratorio di Genetica Medica della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

Oltre alla continuazione del progetto HUMaN-BB (si veda sotto), svolta in collaborazione con l'UO Direzione Scientifica (resp. prof.ssa M. Miozzo), ha coordinato o partecipato a ricerche in diversi settori, in collaborazione con partners della Fondazione:

- UO di Anatomia Patologica e Ematologia: caratterizzazione molecolare, mediante NGS, delle alterazioni genetiche in una coorte di pazienti affetti da trombocitemia essenziale, triplo-negativa (coordinatore);
- UO di Dermatologia: caratterizzazione molecolare, mediante NGS, delle alterazioni genetiche in pazienti adulti e pediatrici affetti da Istiocitosi non a cellule di Langerhans (partecipante);
- UO di Psichiatria: valutazione dell'impatto dello stress associato al COVID sulla salute mentale degli operatori sanitari e sulla metilazione di un pannello di geni implicati nella risposta allo stress (coordinatore).

È inoltre in corso una collaborazione con il Dipartimento di Ricerca Traslazionale e Nuove Tecnologie in Medicina e Chirurgia (prof.ssa L. Migliore), per lo studio dell'inattivazione del cromosoma X in una coorte di pazienti con Miastenia Grave.

Infine, è in corso una collaborazione con la UO di Anatomia Patologica dell'ASST Papa Giovanni XXIII di Bergamo (dott.ssa D. Morotti), per la caratterizzazione molecolare di placenti di madri con il COVID al parto, per la valutazione di alterazioni in pathway infiammatori/immunologici nei rari casi di "trasmissione verticale" del virus, dalla mamma al bambino.

- **Dal 01/11/2011 al 31/08/2019** - Attività di ricerca svolta, in qualità di **Ricercatore Universitario** (Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano,) presso il Laboratorio di Patologia Molecolare, UOC Anatomia Patologica, della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico.

Uno degli ambiti di ricerca riguarda lo studio delle alterazioni epigenetiche nelle sindromi caratterizzate da difetti dell'imprinting. In particolare, il locus imprinted indagato è localizzato sul braccio corto del cromosoma 11 (11p15.5) ed è coinvolto nell'eziologia di due sindromi rare: la sindrome di Silver Russell (SRS, OMIM #180860) e la sindrome di Beckwith-Wiedemann (BWS, OMIM #130650). L'analisi molecolare delle due sindromi viene eseguita mediante un protocollo di pirosequenziamento delle regioni regolatorie dell'imprinting al locus 11p15.5, messo a punto da ST e opportunamente validato. Ciò ha consentito l'applicazione dei test anche in ambito diagnostico, sia in epoca post-natale, sia prenatale.

L'attività di ricerca si è ampliata nel tempo, con lo studio del fenomeno MLID (Multilocus Imprinting Disturbance), che riguarda il 50-60% circa dei pazienti BWS con difetto primario di metilazione al locus 11p15.5. Lo studio dei livelli di metilazione di un pannello di loci imprinted è stato eseguito mediante Spettrometria di Massa per acidi nucleici, applicata all'analisi quantitativa della metilazione.

Infine, un ulteriore approfondimento, volto ad indagare una possibile causa genetica di MLID, ha portato alla ricerca di mutazioni in geni regolatori della metilazione e dell'imprinting, eseguito mediante NGS, utilizzando un pannello di 26 geni "custom", sui pazienti con MLID e sui loro genitori.

I casi clinici con sospetto/diagnosi clinica di BWS o SRS vengono inviati a scopo diagnostico e di ricerca dai seguenti genetisti:

- dott.ssa S. Maitz, Fondazione Monza Brianza per il Bambino e la sua Mamma (FMBBM, Monza, MB), UO di Genetica Medica;
- dott.ssa A. Cereda, ASST Papa Giovanni XXIII (BG), UO di Pediatria;
- dott. A. Selicorni, AO S. Anna di Como (CO), UO di Pediatria;
- dott.ssa D. Milani, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (MI), UO di Pediatria;
- dott.sse F. Bedeschi e F. Natacci, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico di Milano (MI), UO di Genetica Clinica.

Altri partners della ricerca sono:

- Gruppo prof.ssa L. Larizza e dott.ssa S. Russo (Università degli Studi di Milano e Istituto Auxologico Italiano, MI). La collaborazione è mirata alla valutazione dei diversi approcci molecolari diagnostici nell'evidenziare difetti genomici e di metilazione della regione 11p15.5, nelle sindromi BWS e SRS.

- dott.ssa S. Sirchia (Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze della Salute) e dott.ssa B. Bodega (INGM, Milano). Il progetto ha riguardato lo studio dei difetti cromatinici del locus 11p15.5 in soggetti con sindrome di BWS, mediante analisi conformazionali 3D su cellule immortalizzate di pazienti con BWS.

Un altro ambito di ricerca, reso possibile grazie all'ottenimento di un finanziamento da parte del Ministero della Salute (RICERCA FINALIZZATA, BANDO 2013/14 Progetti Ordinari - Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico: "Effects of maternal nutrition during pregnancy on fetal epigenetic profile: set up of a research infrastructure"), in cui ST è responsabile dell'unità universitaria del progetto, ha riguardato lo studio del ruolo dell'alimentazione materna negli outcomes della gravidanza, nella modulazione epigenetica dell'espressione genica e nel fetal programming.

La ricerca, denominata progetto HBB, si è svolta in collaborazione con la UO di Ginecologia e Ostetricia della Fondazione (responsabile prof. Ferrazzi) e con la UO di Ginecologia e Ostetricia dell'Ospedale Burlo Garofolo di Trieste (dott.ssa T. Stampalja).

I principali risultati ottenuti sono stati:

- 1) Istituzione di una biobanca di campioni materni, fetali e placentari con completa caratterizzazione clinica materna e neonatale e descrizione delle abitudini alimentari materne durante la gravidanza.
- 2) Definizione del profilo epigenetico materno e fetale, in un sottogruppo di campioni conservati nella biobanca e stratificati per caratteristiche cliniche, con particolare attenzione a molecole "candidate", coinvolte nella crescita fetale.
- 3) Correlazione del profilo epigenetico materno e fetale con lo stato nutrizionale e le abitudini alimentari in gravidanza.

Infine, la candidata si è occupata di ricerca in ambito oncologico.

Per quando riguarda i tumori del polmone, del colon-retto e i gliomi, parallelamente alla ricerca di base, ST ha partecipato alla messa a punto di test molecolari, successivamente inseriti nella pratica di diagnostica molecolare che consentono:

- Individuazione di delezioni delle regioni cromosomiche 1p e 19q e mutazioni di *IDH1* e *IDH2* nei gliomi, mediante spettrometria di massa per acidi nucleici, in collaborazione con la UO di Neurochirurgia della Fondazione;
- Analisi simultanea dei principali marcatori molecolari dei tumori del polmone non a piccole cellule e dei tumori del colon-retto, predittivi della risposta a farmaci, su materiale biologico fissato in formalina e su "biopsia liquida", in collaborazione con la UO di Chirurgia Toracica e di Oncologia Medica della Fondazione;
- Analisi di metilazione del promotore del gene *MGMT* nei gliomi, mediante pirosequenziamento, in collaborazione con la UO di Neurochirurgia della Fondazione.

Un'altra collaborazione è con l'Istituto Nazionale dei Tumori di Milano: dott.ssa S. Manoukian (responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica). ST ha partecipato a una ricerca finalizzata allo studio di alterazioni epigenetiche in donne giovani con carcinoma alla mammella senza familiarità e senza evidenza di mutazioni in geni predisponenti.

- Dal 01/11/2006 al 31/10/2010 - Attività di ricerca, in qualità di **Assegnista alla Ricerca (assegno di tipo A - responsabile: prof.ssa M. Miozzo)** svolta presso il Laboratorio di Genetica Umana, Dipartimento di Medicina, Chirurgia e Odontoiatria, Università degli Studi di Milano, Polo Ospedale San Paolo. ST ha collaborato con diversi partner scientifici, appartenenti all'Università degli Studi di Milano, all'Ospedale S. Paolo e ad altri enti di ricerca e cura nazionali e internazionali, come dettagliato qui di seguito.

- Gruppo prof.ssa I. Cetin (Università degli Studi di Milano, UO di Ostetricia e Ginecologia, Ospedale S. Paolo, Milano): la collaborazione ha avuto l'obiettivo di valutare l'espressione di alcuni geni codificanti per proteine coinvolte nel trasporto placentare di nutrienti.

Un altro focus di ricerca ha riguardato lo studio dell'assetto dell'imprinting genomico durante la gravidanza, in tessuti fetali e placentari. È stata indagata la regolazione epigenetica di geni imprinted in gravidanze normali e complicate da IUGR.

- Prof.ssa L. Larizza (Università degli Studi di Milano), prof. L. Fedele e dott.ssa F. Lalatta (Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano), prof. B. Dallapiccola (Università La Sapienza,

Roma): la collaborazione ha avuto come oggetto la caratterizzazione molecolare di pazienti con sindrome di Rokitansky.

- UO di Andrologia e Riproduzione Assistita, Ospedale S. Paolo di Milano, diretta dal prof. G. Colpi: la collaborazione ha portato all'identificazione del gene *ESX1* come marcatore molecolare di spermatogenesi. Lo studio della sua espressione in soggetti con azoospermia non ostruttiva (NOA), ha permesso di individuare una correlazione tra espressione genica e presenza di foci di spermatogenesi, in biopsie testicolari (metodo invasivo) e liquido seminale (metodo non invasivo) NOA.

- Dott. E. Salsano, UO Neurologia VIII, Istituto Neurologico C. Besta, Milano: la collaborazione si è incentrata sullo studio dei meccanismi molecolari alla base dell'eziologia di una malattia rara, l'adrenoleucodistrofia X-linked.

- Istituto Nazionale dei Tumori di Milano: dott.ssa S. Manoukian (responsabile della Struttura Semplice Dipartimentale di Genetica Medica) e dott. P. Radice (responsabile del gruppo di ricerca "Genetica molecolare del cancro"). ST ha partecipato all'attività di ricerca per lo studio di alterazioni genetiche ed epigenetiche del cromosoma X, associate a mutazioni costitutive del gene *BRCA1*. La parte del progetto riguardante lo stato di inattivazione del cromosoma X in pazienti con mutazioni *BRCA1/2* è stato condotto in collaborazione con il Prof. John Burn (UK National Institute of Health Research), co-autore di un manoscritto sull'argomento.

- **Dal 19/08/2002 al 18/08/2005** - Partecipazione al progetto di ricerca Europeo "Influence of Dietary Fatty Acids on the Pathophysiology of Intrauterine Foetal Growth and Neonatal Development" (PERILIP - UE-QLK1-CT-2001-00138). La candidata è stata membro del team di ricerca afferente all'Università degli Studi di Milano, UO di Ostetricia e Ginecologia (tipo di contratto: **Assunzione a tempo determinato (3 anni), su fondi di ricerca** - PI del progetto: prof.ssa Irene Cetin).

Il progetto di ricerca è svolto in collaborazione con i seguenti partner scientifici: P. Todds - London Imperial College, G. Desoye - Karl-Franzens - Medical University of Graz, G. Putet - Hôpital de la croix rousse, Paris, E. Herrera - Universidad San Pablo-CEU, Madrid, B. Koletzko - Ludwig Maximilians Universität, München.

Nell'ambito del progetto PERILIP, ST ha svolto due periodi di lavoro (Gen. 2003 - Mar. 2003 e Ott. 2003 - Mag. 2004) a Graz, con il gruppo di ricerca del prof. Desoye, presso il Laboratory of Molecular Biology and Biochemistry dell'Ospedale universitario di Graz. In questo periodo all'estero, ST ha studiato dell'espressione genica e proteica dei recettori degli acidi grassi LDL-R, LDL-R related protein (LRP-1), e Scavenger Receptor class B type I (SR-BI) in gravidanze normali vs gravidanze complicate da ritardo di crescita intrauterino (IUGR) o Diabete Mellito Gestazionale (GDM).

ATTIVITÀ QUALI LA DIREZIONE O LA PARTECIPAZIONE A COMITATI EDITORIALI DI RIVISTE SCIENTIFICHE

-

TITOLARITÀ DI BREVETTI

-

PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA

(inserire premio, data, ente organizzatore, ecc.)

Settembre 2001 - Agosto 2002: Titolare di borsa di studio annuale su fondi AIRC (Associazione Italiana per la Ricerca Sul Cancro). Sede di lavoro: Laboratorio di Patologia Molecolare Sperimentale, UO Anatomia Patologica, Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori di Milano.

Finanziamenti di Ricerca

2019-2020: Linea 3 del Piano di Sostegno alla Ricerca (PSR) 2020 - Seal of Excellence (SoE) (SEED) o SEED, dell'Università degli Studi di Milano. Titolo della ricerca: "Epigenetic impact of violence against women, a focus on stress response modifier LSD1 - EpiLENS" (importo finanziato: 30.000,00 euro). Responsabile Unità.

2016-2020: MINISTERO DELLA SALUTE, RICERCA FINALIZZATA, BANDO 2013/14 Progetti Ordinari - Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico. Titolo della ricerca: "Effects of maternal nutrition during pregnancy on fetal epigenetic profile: set up of a research infrastructure" (importo finanziato: 375.080,00 euro). Responsabile Unità.

2015-2016: Bando linea H - Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano. Titolo della ricerca: "Valutazione del profilo di espressione di microRNA in pazienti con disturbo bipolare, con o senza sintomi psicotici" (importo finanziato: 18.000,00 euro). Responsabile progetto.

2015-2016: Bando linea H - Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano. Titolo della ricerca: "Insights into novel molecular biomarkers of chronic lung transplant rejection" (importo finanziato: 14.500,00 euro). Responsabile progetto.

2014-2015: Progetto a Concorso - Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico. Titolo della ricerca: "Terapia personalizzata del carcinoma polmonare: sviluppo e validazione clinica di una piattaforma molecolare ad elevata sensibilità e processività" (importo finanziato: 50.000,00 euro). Membro team coordinatore.

2014-2015: Progetto a Concorso - Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico. Titolo della ricerca: "Nuovo approccio diagnostico molecolare della sindrome da difetti dell'imprinting genomico Beckwith Wiedemann (BWS)" (importo finanziato: 50.000,00 euro). Membro team coordinatore.

2011: 5x1000 Grant, Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico. Titolo della ricerca: "Action of chromatin remodeling agents on epigenetic defects of solid tumors in a new organotypic cultures model" (importo finanziato: 30.000,00 euro). Membro team coordinatore.

2010: Assegnazione nominale di un finanziamento annuale di 10.000 euro da parte dell'Associazione Studio Malformazioni ASM onlus, per la ricerca finalizzata: "Base genetica della sindrome di Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH)" (importo finanziato: 10.000,00 euro).

PARTECIPAZIONE IN QUALITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI DI INTERESSE INTERNAZIONALE

(inserire titolo congresso/convegno, data, ecc.)

Relatore a Congressi internazionali

22-24/03/2017 - Parigi - "The 4th European Imprinting Disorder School". Titolo della presentazione: "Next-Generation Sequencing to uncover the basis of Multilocus Methylation Defects in Beckwith-Wiedemann syndrome".

25-29/09 2004 - Asilomar (CA, USA) - "International Federation of Placenta Associations (IFPA) and Placenta Association of the Americas". Titolo della presentazione: "Only severe intrauterine growth restriction (IUGR) alters expression levels of low-density lipoprotein receptor-related protein (LRP) and scavenger receptor class B type 1 (SR-B1)".

2-4/7/2004 - Parigi - Workshop of the 2nd World Congress of Pediatric, Gastroenterology, Hepatology and Nutrition: "Early nutrition and its later consequences: new opportunities". Titolo della presentazione:

“Lipoprotein lipase (LPL) mRNA expression in placentas from normal and IUGR (Intrauterine growth restricted) pregnancies by real-time PCR”.

Relatore a Congressi nazionali

05/11/19 - Milano - Congresso: "Il biologo e la genetica medica: una relazione che si declina in molti ambiti professionali in continua evoluzione", organizzato dall'Ordine Nazionale dei Biologi. Titolo della presentazione: "Le sindromi da difetti dell'imprinting genetico in diagnosi pre- e postnatale".

13-14/06/2019 - Trieste - Congresso: "Medicina perinatale del futuro tra ricerca e assistenza". Titolo della presentazione: "Epigenetica e sviluppo intrauterino".

31/05/2019 - Milano - Convegno "Lung transplantation and cystic fibrosis". Titolo della presentazione: "Donor derived-cell free DNA (dd-cfDNA) for a early and non-invasive detection of acute cellular rejection (ACR) after lung transplantation".

22-25/02/2017 - Roma - "XXI Congresso Nazionale della Società Italiana di Psicopatologia". Titolo della presentazione: "Marcatori genetici associati alla diagnosi di disturbo bipolare".

24/10/2015 - Rimini - Corso "Approcci diagnostici per l'identificazione di alterazioni epigenetiche costitutive", organizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana. Titolo della presentazione "Diagnosi pre- e post-natale nella sindrome di Beckwith-Wiedemann".

10-12/04/2014 - Lerici - Evento: "L'impatto delle nuove tecnologie in genetica su ricerca e diagnostica. Esempi di nuovi percorsi diagnostici e discussione di casistica", organizzato da SIGU. Titolo della presentazione: "Pre- and post-natal molecular diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome".

6-8/05/2010 - Riccione - "2° Congresso Unificato delle Società Italiane di Medicina della Riproduzione: La salute riproduttiva". Titolo della presentazione: "L'espressione del gene *ESX1* è un marcatore di spermatogenesi residua in pazienti azoospermici".

ATTIVITÀ GESTIONALI, ORGANIZZATIVE E DI SERVIZIO

INCARICHI DI GESTIONE E AD IMPEGNI ASSUNTI IN ORGANI COLLEGIALI E COMMISSIONI, PRESSO RILEVANTI ENTI PUBBLICI E PRIVATI E ORGANIZZAZIONI SCIENTIFICHE E CULTURALI, OVVERO PRESSO L'ATENEO O ALTRI ATENEI

(inserire incarico/impegno, ente, data, ecc.)

10/01/2018 - Membro della Commissione giudicatrice per gli esami finali del Dottorato di Ricerca in Medicina Sperimentale e Traslazionale, all'Università dell'Insubria.

Dal 23/05/2017: iscritta all'albo dell'Ordine Nazionale dei Biologi (n° iscrizione: EA_019384).

Socio ordinario della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e componente del gruppo di lavoro SIGU di Epigenetica.

ATTIVITÀ CLINICO ASSISTENZIALI

(indicare, data, durata, ruolo, ente presso il quale si è prestata attività assistenziale, ecc.)

Da settembre 2019: Attività assistenziale, in qualità di Dirigente Biologo specialista in Genetica Medica, in regime di convenzione con l'Università degli Studi di Milano, presso la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, UOC Laboratorio Analisi, SMEL Genetica Medica.

ST è responsabile dell'esecuzione dei seguenti test di Genetica Molecolare (test somatici e germinali):

Test somatici: esecuzione, interpretazione e refertazione di test per la ricerca di marcatori molecolari nei tumori solidi, con significato diagnostico o predittivo di risposta a farmaci, su materiale biologico fissato e su "biopsia liquida"; diagnosi molecolari di clonalità, a supporto di diagnosi in ambito onco-ematologico. I test vengono eseguiti con varie metodiche (Real-time PCR, Next-Generation Sequencing, PCR e analisi di frammenti); complessivamente, vengono eseguite circa 900 prestazioni/anno.

Test germinali:

- Analisi di metilazione (mediante pirosequenziamento e MS-MLPA), per la diagnosi molecolare pre- e post- natale di sindromi da difetti dell'imprinting genomico (sindromi di Beckwith-Wiedemann/Silver Russell e Prader-Willi/Angelman - circa 30 casi/anno);
- Analisi di I livello dell'amplificazione delle triplette CGG al promotore del gene FMR1, associati alla Sindrome dell'X fragile (circa 100 casi/anno).

Il laboratorio fa parte della rete formativa della Scuola di Specialità in Genetica Medica e ST è il referente universitario della disciplina.

Data

28/06/2021

Luogo

Milano