



AL MAGNIFICO RETTORE  
DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

COD. ID: 6452

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 Scienze Farmacologiche e Biomolecolari

Responsabile scientifico: **Nico Mitro**

[Pasquale Tomaiuolo]

## CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome	Tomaiuolo
Nome	Pasquale

### OCCUPAZIONE ATTUALE

Incarico	Struttura
Assegnista di ricerca tipo B	Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari

### ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Titolo	Corso di studi	Università	anno conseguimento titolo
Laurea Magistrale o equivalente	Biotechnologie Mediche	La Sapienza Università di Roma	24/01/2013
Dottorato Di Ricerca	Bioingegneria e Bioscienze	Università Campus Biomedico di Roma	13/12/2019
Master	Genomic Data Science	Università degli Studi di Pavia	28/03/2023

### ISCRIZIONE AD ORDINI PROFESSIONALI

Data iscrizione	Ordine	Città
05/11/2015	Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi (AA_074224)	Pavia



## LINGUE STRANIERE CONOSCIUTE

lingue	livello di conoscenza
Italiano	Madrelingua
Inglese	Intermedio

## PREMI, RICONOSCIMENTI E BORSE DI STUDIO

anno	Descrizione premio
01/03/2013- 28/02/2015	Borsista presso Istituto di Genetica Molecolare – CNR di Pavia. Titolo del progetto: “Attività di ricerca sugli effetti sull’epigenoma dei danni indotti da stress replicativi: analisi della cromatina in cellule con difetti della Dna ligasi I”
15/04/2015- 15/03/2019	Bioinformatico Centro Mafalda Luce (Campus Bio-Medico) - Milano (Italia) Analisi di dati genetici, sia per scopi diagnostici che di ricerca, mediante array CGH, su famiglie con bambini affetti da disturbi dello spettro autistico.
18/06/2019- 31/03/2020	Bioinformatico con p.Iva A.O.U. Policlinico "G.Martino" - Programma Interdipartimentale Autismo 0-90, Messina (Italia)
01/04/2020 31/03/2023	Borsista AIRC presso Università degli Studi di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche. Titolo progetto: “Study of the interactions between environmental risk factors and germline genetic profiles in adrenocortical carcinoma”.

## ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA

descrizione dell’attività
<ul style="list-style-type: none"><li>- 01/03/2011–25/01/2013. Tirocinio come biologo molecolare presso Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” di Roma. Attività di ricerca e diagnostica finalizzata alla stesura della tesi di laurea ed all’acquisizione di competenze tecniche di Citogenetica e Biologia Molecolare.</li><li>- 21 ottobre – 19 novembre 2015. Corso di formazione: "Programmare con R",</li><li>- 05/11/2017–31/10/2018. Tirocinio come Bioinformatico - Centro di Genomica Trasazionale e Bioinformatica dell'Ospedale San Raffaele, Milano. Training sull'analisi bioinformatica dei dati di NGS</li><li>- 31 luglio -3 agosto 2018. Summer School: “Statistica Medica ed Epidemiologia”, Università Campus Biomedico- Roma;</li><li>- Maggio 2021. 33rd Course on Clinical Genomics and NGS jointly organized by ESHG and CEUB European Society of Human Genetics.</li><li>- Maggio 2022. 1<sup>o</sup> corso di alta Formazione "La strada verso la medicina predittiva e personalizzata." Dante Genomics – ONB</li><li>- 25 e 26 Gennaio 2024 Genomica: tecnologie avanzate- Federazione Italiana Scienze della Vita (FIVS)</li></ul>

## ATTIVITÀ PROGETTUALE

Anno	Progetto
2013-2015	Epigen: “Effetti sull’epigenoma dei danni indotti da stress replicativi: analisi della cromatina in cellule con difetti della Dna ligasi I”
2015-2020	NIDA, Italian Autism Spectrum Disorders Network: filling the gaps in the National health system care.
2020-2023	AIRC: “Study of the interactions between environmental risk factors and germline genetic profiles in adrenocortical carcinoma”.
2023 in corso	AIRC: Caratterizzazioni metaboliche alla base dello sviluppo di patologie neurologiche rare e di carcinoma epatocellulare



## PUBBLICAZIONI

Articoli su riviste
Camia M, Sacco R, Boncoddò M, Bellomo F, Cucinotta F, Ricciardello A, Turriziani L, <b>Tomaiuolo P</b> , Cuoghi Costantini R, D'Amico R, Persico AM, Toe Walking in children and adolescents with Autism Spectrum Disorder: relationship with sensory and motor functions, language, cognition, and autism severity. Preprint Available at SSRN: <a href="https://ssrn.com/abstract=4641600">https://ssrn.com/abstract=4641600</a> or <a href="http://dx.doi.org/10.2139/ssrn.4641600">http://dx.doi.org/10.2139/ssrn.4641600</a>
Persico AM, Ricciardello A, Cucinotta F, Turriziani L, Calabrese G, <b>Tomaiuolo P</b> , Bella TD, Bellomo F, Boncoddò M, Turturo G, Mirabelli S, Asta L, Banchelli F, Costantini RC, D'Amico R. Coenzyme Q10, Vitamin E and Polyvitamin B: an exploratory double-blind randomized cross-over study in Phelan-McDermid Syndrome. <i>Rare Dis Orphan Drugs J</i> 2023; 2:13. <a href="http://dx.doi.org/10.20517/rdodj.2023.08">http://dx.doi.org/10.20517/rdodj.2023.08</a>
<b>Tomaiuolo P</b> , Piras IS, Sain SB, Picinelli C, Baccarin M, Castronovo P, Morelli MJ, Lazarevic D, Scattoni ML, Tonon G, Persico AM. RNA sequencing of blood from sex- and age-matched discordant siblings supports immune and transcriptional dysregulation in autism spectrum disorder. <i>Sci Rep.</i> 2023 Jan 16;13(1):807. doi: 10.1038/s41598-023-27378-w.
A.M. Persico, A. Ricciardello, L. Turriziani, F. Cucinotta, G. Calabrese, <b>P. Tomaiuolo</b> , A. Mancini, T. Di Bella, F. Bellomo, M. Boncoddò, G. Turturo, S. Mirabelli, R. Keller, V. Porcelli, L. Palmieri, Efficacy of metabolic support therapy with Q10 ubiquinol in neurodevelopmental disorders and Phelan- McDermid syndrome – retrospective and double-blind randomized controlled studies, <i>Neuroscience Applied</i> , 2022 Dec 24; 1,(2). doi: <a href="https://doi.org/10.1016/j.nsa.2022.100456">https://doi.org/10.1016/j.nsa.2022.100456</a> .
Chehbani F, <b>Tomaiuolo P</b> , Picinelli C, Baccarin M, Castronovo P, Scattoni ML, Gaddour N, Persico AM. Yield of array-CGH analysis in Tunisian children with autism spectrum disorder. <i>Mol Genet Genomic Med.</i> 2022 Aug;10(8):e1939. doi: 10.1002/mgg3.1939. Epub 2022 Jun 27.
Ricciardello A, <b>Tomaiuolo P</b> , Persico AM. Genotype-phenotype correlation in Phelan-McDermid syndrome: A comprehensive review of chromosome 22q13 deleted genes. <i>Am J Med Genet A.</i> 2021 Jul;185(7):2211-2233. doi: 10.1002/ajmg.a.62222.
Piras IS, Picinelli C, Iennaco R, Baccarin M, Castronovo P, <b>Tomaiuolo P</b> , Cucinotta F, Ricciardello A, Turriziani L, Nanetti L, Mariotti C, Gellera C, Lintas C, Sacco R, Zuccato C, Cattaneo E, Persico AM. Huntingtin gene CAG repeat size affects autism risk: Family-based and case-control association study. <i>Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet.</i> 2020 Sep;183(6):341-351. doi: 10.1002/ajmg.b.32806.
Cucinotta F, Ricciardello A, Turriziani L, Calabrese G, Briguglio M, Boncoddò M, Bellomo F, <b>Tomaiuolo P</b> , Martines S, Bruschetta M, La Fauci Belponer F, Di Bella T, Colombi C, Baccarin M, Picinelli C, Castronovo P, Lintas C, Sacco R, Biederer T, Kellam B, Scherer SW, Persico AM. FARP-1 deletion is associated with lack of response to autism treatment by early start denver model in a multiplex family. <i>Mol Genet Genomic Med.</i> 2020 Sep;8(9):e1373. doi: 10.1002/mgg3.1373.
Baccarin M*, Picinelli C*, <b>Tomaiuolo P</b> , Castronovo P, Costa A, Verdecchia M, Cannizzaro C, Barbieri G, Sacco R, Persico AM, Lintas C. Appropriateness of array-CGH in the ADHD clinics: A comparative study. <i>Genes Brain Behav.</i> 2020 Jul;19(6):e12651. doi: 10.1111/gbb.12651.
Castronovo P, Baccarin M, Ricciardello A, Picinelli C, <b>Tomaiuolo P</b> , Cucinotta F, Frittoli M, Lintas C, Sacco R, Persico AM. Phenotypic spectrum of NRXN1 mono- and bi-allelic deficiency: A systematic review. <i>Clin Genet.</i> 2020 Jan;97(1):125-137. doi: 10.1111/cge.13537.
Lintas C, Sacco R, Tabolacci C, Brogna C, Canali M, Picinelli C, <b>Tomaiuolo P</b> , Castronovo P, Baccarin M, Persico AM. An Interstitial 17q11.2 de novo Deletion Involving the CDK5R1 Gene in a High-Functioning Autistic Patient. <i>Mol Syndromol.</i> 2019 Jan;9(5):247-252. doi: 10.1159/000491802.

Atti di convegni
THU616 Analysis Of germline mutations in patients with sporadic adrenocortical carcinoma, M. Terzolo, S. Grisanti, M. Scatolini, <b>P. Tomaiuolo</b> , E. Grosso, V. Basile, D. Cosentini, S. Puglisi, M. Laganà, P. Perotti, L. Saba, E. Rossini, S. Sigala, M. Volante, A. Berruti, <i>Journal of the Endocrine Society</i> , Volume 7, Issue Supplement_1, October-November 2023, bvad114.146, <a href="https://doi.org/10.1210/jendso/bvad114.146">https://doi.org/10.1210/jendso/bvad114.146</a>
<b>Abstract:</b> Mass spectrometry-based metabolomics for understanding the control of metabolism in health and disease, S. Pedretti, G. Imperato, F. Palermo, M. Braghin, <b>P. Tomaiuolo</b> , M. Crestani, E. De Fabiani, D. Caruso, N. Mitro. <i>Massa</i> 2023
<b>Abstract:</b> Analysis of Germline Mutations in Patients with Non-syndromic Adrenocortical Carcinoma. M. Terzolo, S. Grisanti, M. Scatolini, <b>P. Tomaiuolo</b> , E. Grosso, V. Basile, D. Cosentini, S. Puglisi, M. Laganà, P. Perotti, E. Rossini, S. Sigala, M. Volante, A. Berruti. <i>The ECE 2023 Congress</i>
<b>Abstract:</b> RNA Sequencing of Blood from Sex- and Age-Matched Discordant Siblings Supports Immune and



<p>Transcriptional Dysregulation in Autism Spectrum Disorder. <b>P. Tomaiuolo</b>, IS Piras, SB Sain, C. Picinelli, M. Baccarin P. Castronovo, MJ Morelli, D. Lazarevic, ML Scattoni, G. Tonon and AM Persico. IN SAR 2023: May 03 - 06, 2023, Stockholm, Sweden.</p>
<p><b>Abstract:</b> Diagnostic yield and Clinical Impact of Chromosomal Microarray Analysis in Autism Spectrum Disorder. F. Cucinotta, C. Lintas, <b>P. Tomaiuolo</b>, M. Baccarin, C. Picinelli, P. Castronovo, R. Sacco, IS Piras, L. Turriziani, A. Ricciardello, ML Scattoni, and AM Persico. IN SAR 2023: May 03 - 06, 2023, Stockholm, Sweden.</p>
<p><b>Abstract:</b> Targeted Next-Generation Sequencing analysis in 150 patients with sporadic adrenocortical carcinoma. S. Grisanti, M. Scatolini, <b>P. Tomaiuolo</b>, E. Grosso, V. Basile, D. Cosentini, S. Puglisi, M. Laganà, P. Perotti, S. Sigala, A. Berruti, M. Terzolo. 21st ENS@T Scientific Meeting and 1<sup>st</sup> Harmonis@tion Meeting. 28-30 Settembre 2022 Warsaw, Poland.</p>
<p><b>Abstract:</b> Metabolic Support Therapy with Q10 Ubiquinol, Vitamin E and Polyvitamin B: Results of a Retrospective Chart Review in Neurodevelopmental Disorders and of a Double-Blind, Randomized Crossover Study in Phelan-Mcdermid Syndrome. Persico A, Ricciardello A, Turriziani L, Cucinotta F, Calabrese G, <b>Tomaiuolo P</b>, Mancini A, Di Bella T, Bellomo F, Boncoddo M, Turturo G, Mirabelli S, Keller R, Porcelli V, Palmieri L. IN SAR 2022 Annual Meeting: May 11 - 14, in Austin, TX, USA.</p>
<p><b>Abstract:</b> Phenotypic Characterization of Individuals with Autism Spectrum Disorder Based upon Serotonin Blood Levels. Persico A, Cucinotta F, Ricciardello A, Turriziani L, <b>Tomaiuolo P</b>, Calabrese G, Bellomo F, Boncoddo M, Turturo G, Mirabelli S, Sacco R, Gabriele S, Canali M. IN SAR 2022 Annual Meeting: May 11 - 14, in Austin, TX, USA.</p>
<p><b>Abstract:</b> Sleep Disturbances in Individuals with Autism Spectrum Disorder: Clinical, Developmental, Medical, Psychometric, Familial and Biological Correlates. Persico A, Turriziani L, Cucinotta F Ricciardello A, <b>Tomaiuolo P</b>, Calabrese G, Bellomo F, Boncoddo M, Turturo G, Mirabelli S, Sacco R. IN SAR 2022 Annual Meeting: May 11 - 14, in Austin, TX, USA.</p>
<p><b>Abstract e poster:</b> Acute p-cresol induces autism-like behaviors and activates dopamine turnover in btbr mice: a gene x environment interaction paradigm for autism spectrum disorder. T. Pascucci, M. Colamartino, E. Fiori, A. Coviello, R. Ventura, S. Puglisi-Allegra, R. Sacco, C. Lintas, M. Canali, C. Tabolacci, S. Mirabelli, L. Turriziani, F. Cucinotta, A. Ricciardello, G. Calabrese, M. Briguglio, M. Lamberti, <b>P. Tomaiuolo</b>, M. Boncoddo, F. Bellomo, A. M. Persico. Neuroscienze 2019.</p>
<p><b>Abstract e poster:</b> "A novel case of severe neurodevelopmental delay in a patient with Pitt-Hopkins like 2 syndrome associated with compound heterozygous deletion in NRXN1". Castronovo P., Baccarin M., Ricciardello A., Picinelli C., <b>Tomaiuolo P.</b>, Lamberti M., Cucinotta F., Frittoli M, Lintas C., Sacco R., Persico A.M. Congresso ESHG Milano 16-19 giugno 2018.</p>
<p>Abstract e poster: "Appropriateness of genetic testing in the ADHD clinics: a comparative study" C. Lintas, A. Costa, L. Gorrieri, M. Baccarin, C. Picinelli, <b>P. Tomaiuolo</b>, C. Cannizzaro, M.Canali, R. Sacco, A.M. Persico. Congresso ESHG Milano 16-19 giugno 2018.</p>
<p><b>Abstract e poster:</b> "Genotype-phenotype correlations in an italian sample of patients with Phelan-McDermid Syndrome" A. Ricciardello, F. Cucinotta, L. Turriziani, M. Lamberti, M. Briguglio, <b>P. Tomaiuolo</b>, M. Baccarin, C. Picinelli, P. Castronovo, M. Boncoddo, F. Bellomo, G. Turturo, M. Canali, R. Sacco, C. Lintas, A.M. Persico, Congresso ESHG Milano 16-19 giugno 2018.</p>
<p><b>Abstract e poster:</b> "Grave ritardo di sviluppo associato a delezione in eterozigosi composta del gene neurexina-1: un case report" C. Lintas, P. Castronovo, M. Baccarin, C. Picinelli, <b>P. Tomaiuolo</b>, M. Lamberti, A. Ricciardello, F. Cucinotta, M. Frittoli, R. Sacco, A.M. Persico - Congresso Nazionale SINPIA Napoli 5-7 ottobre 2017.</p>
<p><b>Abstract e Poster:</b> "High diagnostic yield and low therapeutic impact of array-CGH in the clinical management of autistic patients" A.M. Persico, C. Lintas, C. Brogna, S. Gabriele, C. Picinelli, P. Tomaiuolo, I.S. Piras, M. Lamberti, R. Sacco. - Congresso IM FAR San Francisco 2017.</p>
<p><b>Abstract:</b> "Le Eziologie nell'Autismo" AM. Persico, M.Lamberti, F. Cucinotta, A. Ricciardello, R. Sacco, C. Lintas, C. Picinelli, <b>P. Tomaiuolo</b>, M. Baccarin, P. Castronovo XII Convegno Nazionale sulla Qualità della Vita per le Disabilità: PROGETTARE IL FUTURO, Milano 11-12 settembre 2017.</p>
<p><b>Poster:</b> "Descrizione di un caso clinico affetto da epilessia generalizzata, disprassia ed autismo da microdelezione del cromosoma 3p25.3-p25.2", C.Brogna, C. Lintas, C.Picinelli, <b>P. Tomaiuolo</b>, R. Sacco, M. Canali, L. Gorrieri, G. Turturo, AM Persico. 39°Congresso Nazionale Lega Italiana Contro l'Epilessia.</p>
<p>Poster: "Global analysis of epigenetic modification influencing genome integrity and stability" Sproviero D, Carriero R, <b>Tomaiuolo P</b>, Lombardi A, Mazzucco G, Di Maio A, Bione S, Orioli D, Sabbioneda S, Montecucco A, Biamonti G, Joint IGM Meeting, Pavia 3 Dicembre 2014.</p>
<p><b>Poster:</b> "Selezione e caratterizzazione dei riarrangiamenti genomici del gene CFTR mediante un CGH ARRAY dedicato: un modello per una fine mappatura dei difetti genomici applicabili alla patologia umana" C. Surace, V.M. Sofia, A.C.Tomaiuolo, P. Sirleto, <b>P. Tomaiuolo</b>, A.M. Saffico, A. Bonizzato, G. Castaldo, C. Centrone, M. Lucarelli, S.M. Bruno, A.M. Polizzi, G. F. Savoldi, M. Seia, V. Lucidi, A. Angioni. XX Congresso italiano fibrosi cistica (SIFC), Salerno, 29 ottobre-1° novembre 2014.</p>



**Abstract e poster:** Oliverio M, Cabrini M, **Tomaiuolo P**, Biamonti G, Montecucco A. "The cell response to replication defects affects alternative splicing programs and cell morphology" June 5-7, 2013. SIBBM Frontiers in Molecular Biology seminar - Revisiting the central dogma: emerging new concepts in replication, transcription and translation, University of Pavia, Italy.

## ALTRE INFORMAZIONI

### **Conoscenze Bioinformatiche:**

Analisi e interpretazione di dati NGS;  
Analisi e interpretazione di dati di Array CGH;  
Analisi e interpretazione di dati di Rna-seq;  
Analisi di dati provenienti da screening con metodica Crisp-Cas9;  
Buone conoscenze Statistiche;  
Buona conoscenza di Bash e del sistema Operativo Linux;  
Buona conoscenza di R-studio e dei principali pacchetti di Bioconductor;  
Utilizzo di banche dati sanitarie e Biomolecolari;  
Utilizzo di database come OMIM, Decipher, DGV, UCSC, IGV, Ensembl, GeneCards, MalaCards, NCBI, Genome Browser...  
Metodiche bioinformatiche per l'analisi di pathway molecolari e per la Gene Ontology.

### **Competenze tecniche di citogenetica e biologia molecolare:**

Ibridazione Genomica Comparata (CGH) array;  
Sequenziamento Sanger;  
MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)  
Preparazione di librerie NGS;  
Ibridazione in Situ Fluorescente (FISH) con utilizzo di sonde commerciali locus- specifiche, sonde BAC/PAC preparate in laboratorio, whole e partial chromosome paint (WCP e PCP), sonde centromeriche;  
Colture cellulari di campioni di sangue periferico;  
Allestimento di preparati metafasici;  
Utilizzo del microscopio a fluorescenza e ottico;  
Utilizzo di cappe chimiche e biologiche per lavorare in sterilità;  
Estrazione di DNA genomico da sangue periferico e da pezzi di tessuto freschi e congelati;  
Estrazione di Rna da colture cellulari e sangue periferico;  
PCR (Long-range PCR, Real Time Quantitative PCR, Retrotrascrizione);  
Immunoprecipitazione della cromatina (ChIP) da colture cellulari;  
Western Blot e metodiche per la quantificazione di proteine.

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 pre-costruito per soddisfare la necessità di pubblicazione senza dati sensibili.

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

Luogo e data: Milano, 27/02/2024