

ALLEGATO B

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

selezione pubblica per n.1 posto/i di Ricercatore a tempo determinato in tenure track (RTT), riservata ai sensi dell'art.14 comma 6-septiesdecies del decreto legge 30 aprile 2022, n. 36 convertito con modificazioni, dalla Legge 29 giugno 2022, n. 79

per il settore concorsuale 06/A1-Genetica Medica,
settore scientifico-disciplinare MED/03-Genetica Medica
presso il Dipartimento di Scienze della Salute,
(avviso bando pubblicato sulla G.U. n. 81 del 24/10/2023) Codice concorso 5410

Laura Fontana CURRICULUM VITAE

(N.B. IL CURRICULUM NON DEVE ECCEDERE LE 30 PAGINE E DEVE CONTENERE GLI ELEMENTI CHE IL CANDIDATO RITIENE UTILI AI FINI DELLA VALUTAZIONE.

LE VOCI INSERITE NEL FACSIMILE SONO A TITOLO PURAMENTE ESEMPLIFICATIVO E POSSONO ESSERE SOSTITUITE, MODIFICATE O INTEGRATE)

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

COGNOME	FONTANA
NOME	LAURA
DATA DI NASCITA	28/03/1984

TITOLI

TITOLO DI STUDIO

(indicare la Laurea conseguita inserendo titolo, Ateneo, data di conseguimento, ecc.)

Laura Specialistica in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università degli Studi di Milano, conseguito in data 06/10/2009 con votazione di 110/110 lode e menzione speciale

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

(inserire titolo, ente, data di conseguimento, ecc.)

Diploma di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano, conseguito in data 14/01/2021 con la votazione di 70/70 e lode

Dottorato in Patologia e Neuropatologia Sperimentali (XXVI ciclo), Università degli Studi di Milano, conseguito in data 24/01/2014

Abilitazione alla professione di biologo conseguita in data 04/01/2022

CONTRATTI DI RICERCA, ASSEGNI DI RICERCA O EQUIVALENTI

(per ciascun contratto stipulato, inserire università/ente, data di inizio e fine, ecc.)

-Gennaio 2022-presente: RTDa su fondi PON - D.M. 1062/2021
-Gennaio 2021-Dicembre 2021: Post-doc Fellowship, Fondazione Umberto Veronesi
-Interruzione per maternità (Agosto 2020-Dicembre 2020)
-Gennaio 2020-Agosto 2020: Ricercatore Senior borsista, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano)

-**Luglio 2015-Novembre 2019**: Assegno di Ricerca post-doc di tipo A, Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano (interruzione per maternità Aprile 2019-Settembre 2019)
-**Novembre 2014-Gennaio 2015**: Ricercatore borsista, Fondazione IRRCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano)

ATTIVITÀ DIDATTICA A LIVELLO UNIVERSITARIO IN ITALIA O ALL'ESTERO

(inserire periodo [gg/mm/aa inizio e fine], anno accademico, ateneo, corso laurea, numero ore, ecc.)

Dal 2023: Titolare corso di Genetica Medica, CdL Tecniche Audiometriche e Audioprotesiche; Università degli Studi di Milano: 20 ore/anno (2 CFU). Argomento: nozioni fondamentali di genetica medica e genetica delle sordità

2022-presente: Titolare corso di Genetica Molecolare, Scuola di Specialità in Genetica Medica (II anno), Università degli Studi di Milano: 8 ore/anno (1 CFU). Argomento: basi molecolari dei difetti dello splicing e associazione con disordini genetici; basi molecolari dei processi di proteostasi e coinvolgimento nelle malattie del neurosviluppo. Tutor di specializzandi non medici Genetica Medica.

2016-2020: Lezioni frontali modulo di Genetica Medica, corso Molecular Diagnostics, Laurea magistrale in Medical Biotechnology and Molecular Medicine: 4 ore/anno. Argomento: basi genetiche ed epigenetiche delle sindromi da difetto dell'imprinting genomico.

2021: Lezioni frontali modulo di Genetica Medica, corso Genetica Umana e Molecolare, Laurea magistrale in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica: 2 ore/anno. Argomento: analisi *in silico* delle varianti esomiche analisi in pazienti con malattie rare.

2014-presente: Tutoraggio Specializzandi in Genetica Medica: sequenziamento Sanger, NGS; ricerca varianti patogenetiche in cfDNA (biopsia liquida).

Correlatore Tesi di laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico: "Flowchart per la diagnosi molecolare della sindrome di Beckwith-Wiedemann" (A.A. 2015/2016); correlatore Tesi Scuola di Specialità in Genetica Medica "Genome-wide methylation profiling of cord and maternal blood in spontaneous conceptions and oocyte donation pregnancies" (A.A. 2021/2022)

DOCUMENTATA ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA PRESSO QUALIFICATI ISTITUTI ITALIANI O STRANIERI;

(inserire anno accademico, ente, corso, periodo, ecc.)

2022-presente: RTDa su fondi PON - D.M. 1062/2021 su tematica dell'innovazione con progetto di ricerca intitolato "Integrazione su scala genomica dell'intelligenza artificiale applicata alla realizzazione di modelli predittivi di malattia Acronimo: INITIAL (INtegrazione InTellgenza Artificiale). *Attività di Ricerca*: 1) analisi delle caratteristiche genetiche tramite esoma esteso di un gruppo di piloti di volo e di terra in carico presso Aeronautica Militare, al fine di identificare varianti associate alle caratteristiche fisiche peculiari di questa popolazione e identificare eventuali varianti associate a predisposizione ai problemi fisici dei piloti in seguito alle ore di volo svolte durante l'attività militare; 2) analisi del profilo di metilazione genome-wide tramite tecnologia NGS (MethySeq) di un gruppo di piloti di terra e di volo per identificare possibili correlazioni tra le modificazioni epigenetiche e l'esposizione ambientale dei piloti (es. radiazioni ionizzanti, accelerazione, gravità) registrate da uno smartwatch; 3) integrazione delle informazioni (epi)genetiche con i dati di esposoma e realizzazione di un modello predittivo basato su intelligenza artificiale e machine learning al fine di ottenere un profilo comprensivo dello stato di salute/malattie del personale arruolato e definire eventuali rischi associati all'attività di volo; 4) analisi del profilo epigenetico di campioni di sangue del personale di Aeronautica Militare che ha partecipato al volo suborbitale di Virgin Galactic in cui è stata coinvolta anche Università degli Studi di Milano, per valutare l'effetto dell'esposoma di un volo suborbitale sul genoma umano.

2021: Post-doc Fellowship finanziato da Fondazione Umberto Veronesi per il progetto "Exploring the role of insulin-like growth factor 2 (IGF2) in Angelman syndrome: from preclinical models to a potential therapeutic approach"; svolgimento del progetto presso il Dipartimento di Scienze della Salute, Unimi (Referente: Prof.ssa M. Miozzo)

Attività di ricerca: progetto realizzato in collaborazione con l'Istituto Neurologico Carlo Besta (Milano), l'associazione FAST (Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics) Italia e la biobanca Biorep (Milano) con l'obiettivo primario di realizzare la prima biobanca italiana per la raccolta di campioni biologici di pazienti con sindrome di Angelman (AS) e dei loro familiari. I campioni biobancati vengono utilizzati per studi omici, in particolare analisi dell'esoma per la ricerca di varianti associate allo sviluppo della sindrome e studi di trascrittomico e proteomico per l'identificazione di biomarcatori potenzialmente applicabili al monitoraggio dell'effetto delle terapie. In collaborazione con il laboratorio diretto dalla Prof.ssa M.C. Alberini presso il Center for Neural Science dell'NYU (NYC). Lo studio prevede l'analisi di tessuto cerebrale (corteccia e ippocampo) e sangue da topi ingegnerizzati con AS, allo scopo di identificare biomarcatori periferici associati ai processi di autofagia e la loro applicazione per il monitoraggio dell'effetto di terapie comportamentali e/o farmacologiche.

2016-2020: Tirocinio scuola di specializzazione svolto presso:

-**2019-2020:** Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano), Borsista post-doc senior

Attività di ricerca: identificazione dei meccanismi molecolari (genetici ed epigenetici) associati allo sviluppo di disordini ereditari o acquisiti: i) ricerca di varianti tramite whole-exome sequencing associate a disordini pediatrici (pubblicazioni n. 1, 8, 12, 16 e 18); ii) caratterizzazione (epi)genetica di tumori ereditari e acquisiti, in particolare tumore alla mammella, e valutazione degli effetti sulla sopravvivenza (pubblicazioni n. 7, 9, 10 e 19); iii) sviluppo di test molecolari per l'identificazione di mutazioni patogenetiche nel DNA libero nel plasma di pazienti con tumore al polmone e per il monitoraggio non invasivo del rigetto acuto di trapianto del polmone.

-**2015-2019:** Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano, Assegnista di Ricerca post-doc di tipo A (Referente: Prof.ssa M. Miozzo), progetto "Marcatori diagnostici e prognostici nel plasma di pazienti oncologici e in modelli sperimentali"
Attività di ricerca: il progetto di ricerca ha permesso la messa a punto di un sistema per l'analisi del DNA libero nel plasma di pazienti oncologici con tumore al polmone al fine di identificare in modo non invasivo mutazioni somatiche associate alla risposta ai farmaci (pubblicazione n. 27).

2010-2013: Dottoranda in Patologia e Neuropatologia Sperimentali, Laboratorio di Genetica Medica, polo San Paolo, Università degli Studi di Milano (Referente: Prof.ssa L. Larizza). Titolo della tesi: "Switch to the L isoform of the MAP/Microtubule Affinity-Regulating Kinase 4 (MARK4) gene, mainly expressed in human glioma, via pre-mRNA alternative splicing modulated by polypyrimidine tract-binding protein (PTB)" (pubblicazione n. 38)

Abilitazione Scientifica Nazionale bando D.D. 553/2021 seconda fascia, Settore concorsuale 06/A1 Genetica Medica conseguita in data 01/02/2023

DOCUMENTATA ATTIVITÀ IN CAMPO CLINICO

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

Agosto 2022-presente: Dirigente biologo in convenzione presso Struttura Complessa di Genetica Medica, ASST Santi Paolo e Carlo (Milano).

Attività assistenziale: messa a punto e coordinamento delle attività diagnostiche mediante NGS nella diagnosi delle malattie rare.

REALIZZAZIONE DI ATTIVITÀ PROGETTUALE

(indicare, data, progetto, ecc.)

- **1 Gennaio 2023-presente:** team member progetto di ricerca Characterization of the epigenetic effects of biological treatments on patients affected by severe asthma. A Proof-of Principle study investigating the DNA-Methylation landscape of peripheral blood cells, sputum and nasal epithelium. Acronym : SAM -Severe Asthma Monitoring, finanziato da Astrazeneca
- **1 gennaio 2022-presente:** coordinatore progetto di ricerca "Integrazione su scala genomica dell'intelligenza artificiale applicata alla realizzazione di modelli predittivi di malattia" Acronimo: INITIAL (INtegrazione INtelligenza ArtificialE) con finanziamento per posizione RTDa

- **1 gennaio 2021-31 Dicembre 2021:** coordinatore progetto “Exploring the role of insulin-like growth factor 2 (IGF2) in Angelman syndrome: from preclinical models to a potential therapeutic approach” con post-doc fellowship finanziata da Fondazione Umberto Veronesi
- **2018-2020:** team member del progetto “Deciphering the mechanisms underlying imprinting gene networks in single- and multilocus methylation defects in patients with Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes” finanziato da Ricerca corrente, Fondazione IRCCS Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Prof.ssa M. Miozzo) (pubblicazioni: 11, 17 e 23)
- **2018-2020:** team member del progetto “Next generation sequencing for diagnosis of acute rejection in lung transplanted patients” finanziato da Ricerca corrente, Fondazione IRCCS Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Prof M. Nosotti)
- **2018-2020:** team member del progetto CARE (Challenging Approaches to undiagnosed Rare diseases with Exome) finanziato da Fondazione IRCCS Ca’ Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Dott.ssa D. Milani) (pubblicazioni: 3 e 10)
- **2010-2013:** parte del team di ricerca del progetto “Role of the centrosomal MARK4 kinase in the abnormal mitotic processes of human glioma” (Referente: Prof.ssa L. Larizza) finanziato da Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC) (pubblicazioni n. 38 e 40).
- **2008-2014:** partecipazione alle seguenti attività progettuali presso i laboratori di Genetica Medica diretti dalla Prof.ssa L. Larizza (Unimi): i) studio della funzione del gene *C16orf57* tramite analisi del profilo di espressione in pazienti con poichiloderma con neutropenia, analisi degli effetti del silenziamento del gene sullo sviluppo e il funzionamento del sistema ematopoietico nel modello animale zebrafish e definizione del ruolo delle mutazioni nel gene in pazienti con mielodisplasia (pubblicazioni n. 36 e 37); ii) studio del gene *Recql4* in pazienti con sindrome di Rothmund-Thomson (pubblicazioni n. 26 e 41); iii) analisi mutazionale e studio degli effetti delle varianti patogenetiche del gene *c-kit* in pazienti con tumori gastrointestinali (GIST) familiari (pubblicazione n. 32).

Competenze tecniche:

Epigenomica

Analisi di metilazione tramite pyrosequencing, MassARRAY e MethylSeq (NGS): messa a punto delle procedure tecniche, preparazione delle librerie e analisi dati

Genomica

Analisi di pannelli, esomi e genomi, compresa analisi del DNA mitocondriale: messa a punto delle procedure tecniche e delle pipeline bioinformatiche per l’analisi secondaria e terziaria dei dati NGS. Sequenziamento Sanger.

Trascrittomica

Analisi di espressione tramite RNAseq, Nanostring nCounter e real-time PCR. Analisi bioinformatica dei dati.

Proteomica

Analisi proteomica mediante SDS-PAGE, Western-blot, immunoprecipitazione e silver staining per spettrometria di massa

Disegno e costruzione di vettori di espressione e splicing minigene, clonaggio, mutagenesi sito-specifica, trasfezione/trasformazione

Trascrizione *in vitro*, electrophoretic mobility shift assay (EMSA) su RNA

Modelling di proteine mutate

Culture primarie linee cellulari, separazione e purificazione di frazioni subcellulari (nucleoli, midbody, centrosomi)

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

(per ciascuna voce inserire anno, ruolo, gruppo di ricerca, ecc.)

2020-presente: Componente del gruppo di ricerca convenzionato con Aeronautica Militare per la realizzazione della Piattaforma Tecnologica per lo Studio delle Scienze Omiche e Intelligenza Artificiale presso il Centro di Medicina Aeronautica per le Terapie Avanzate, Milano

TITOLARITÀ DI BREVETTI

(per ciascun brevetto, inserire autori, titolo, tipologia, numero brevetto, ecc.)

-

ATTIVITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

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

- **Fontana L.**, Morotti A., Rondinone O., D'Arrigo S., Ciaccio C., Cruz E., Pandey K., Aria F., Alberini M.C., Miozzo M. Altered neuroinflammatory and autophagy pathways in mouse model for Angelman syndrome: new insights for the identification of peripheral biomarkers. XXV Congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) (Trieste, 7-9 Settembre 2022).
- **Fontana L.**, Faré C., Seresini A., Cortini F., Sirchia S.M., Pecile V., Selicorni A., Maitz S., Cereda A., Milani D., Lalatta F., Bedeschi M.F., Miozzo M., Tabano S. Molecular diagnosis and genetic bases of multilocus methylation defects in Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes. XX Congresso della Società Italiana di Genetica Medica (SIGU) (Napoli, 15-18 Novembre 2017).
- **Fontana L.**, Larizza L., Rothmund-Thomson and Poikiloderma with neutropenia, related cancer syndromes unveiling the mechanisms of genomic maintenance and quality control. 2nd Alpe Dria Meeting and 10th Balkan Congress of Human Genetics (AABC) (Bled, Slovenia, 10-12 Ottobre 2013).
- **Fontana L.**, Magnani I., Novielli C., Tabano S., Moroni R.F., Colombo E.A., Monti L., Bello L., Bauer D., Mazzoleni S., Galli R., Porta G., Frassoni C., Larizza L. MARK4: a tricky balance of L and S isoforms rules glial differentiation and glioma progression. Cellular Oncology 2010; 32(3): 175. International Society for Cellular Oncology (ISCO) Congress (Dresda, Germania, 17-19 Marzo 2010).

CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA

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

Premio Mia Neri Foundation per migliore contributo sui tumori cerebrali presentato al XVIII Congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) (Ottobre 2015)

POSSESSO DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE EUROPEA RICONOSCIUTO DA BOARD INTERNAZIONALI (relativamente a quei settori concorsuali nei quali è prevista)

(indicare diploma, data di conseguimento, ecc.)

-

TITOLI DI CUI ALL'ARTICOLO 24 COMMA 3 LETTERA A) E B) DELLA LEGGE 30 DICEMBRE 2010, N. 240

(indicare se contratto di tipologia A o B, Ateneo, data di decorrenza e fine contratto, ecc.)

Gennaio 2021-presente: RTDa su fondi PON - D.M. 1062/2021 presso Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Milano (sospensione per maternità 20/10/2022-30/06/2023)

Luglio 2015-Novembre 2019: Assegno di Ricerca di tipo A presso Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano (sospensione per maternità Aprile 2019-Settembre 2019).

PRODUZIONE SCIENTIFICA

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

(per ciascuna pubblicazione indicare: nomi degli autori, titolo completo, casa editrice, data e luogo di pubblicazione, codice ISBN, ISSN, DOI o altro equivalente)

Attività editoriale

-Review Editor per Frontiers in Genetics/Cell and Developmental Biology sezione Epigenomics and Genetics

Scopus ID: 10044397700

Totale pubblicazioni: 42 (di cui 7 primo nome, 2 corresponding author, 1 ultimo nome)

Totale citazioni (al 23 Novembre 2023): 771

Pubblicazioni su riviste peer-review

1. Dato C, Micaglio E, Moresco G, Rondinone O, Vitali P, Pappone C, **Fontana L**, Miozzo M, Bet L. Case report: Chorea and cognitive decline in a young woman: instrumental and genetic assessment of a case originally diagnosed as multiple sclerosis. *Front Genet.* 2023 Jun 26;14:1129289. doi: 10.3389/fgene.2023.1129289. PMID: 37434948; PMCID: PMC10331612; ISSN: 16648021. (cit. 0; IF: 3,7)
2. Tirelli C, Pesenti C, Miozzo M, Mondoni M, **Fontana L**, Centanni S. The Genetic and Epigenetic Footprint in Idiopathic Pulmonary Fibrosis and Familial Pulmonary Fibrosis: A State-of-the-Art Review. *Diagnostics (Basel).* 2022 Dec 9;12(12):3107. doi: 10.3390/diagnostics12123107. PMID: 36553114; PMCID: PMC9777399; ISSN: 20754418. (cit. 2; IF: 3,6)
3. Moresco G, Rondinone O, Mauri A, Costanza J, Santaniello C, Colapietro P, Micaglio E, Marfia G, Pesenti C, Grilli F, Rinaldi B, Prada E, Scuvera G, Villa R, Bedeschi MF, Miozzo MR, Milani D, **Fontana L**. Pitfalls of whole exome sequencing in undefined clinical conditions with a suspected genetic etiology. *Genes Genomics.* 2023 May;45(5):637-655. doi: 10.1007/s13258-022-01341-x. Epub 2022 Dec 1. PMID: 36454368; ISSN: 19769571. (cit. 1; IF: 2,1)
4. **Fontana L**, Garzia E, Marfia G, Galiano V, Miozzo M. Epigenetics of functional hypothalamic amenorrhea. *Front Endocrinol (Lausanne).* 2022 Aug 11;13:953431. doi: 10.3389/fendo.2022.953431. PMID: 36034425; PMCID: PMC9415998; ISSN: 16642392. (cit. 4; IF: 5,2)
5. Tabano S, Tassi L, Cannone MG, Brescia G, Gaudio G, Ferrara M, Colapietro P, **Fontana L**, Miozzo MR, Croci GA, Seia M, Piuma C, Solbiati M, Tobaldini E, Ferrero S, Montano N, Costantino G, Buoli M. Mental health and the effects on methylation of stress-related genes in front-line versus other health care professionals during the second wave of COVID-19 pandemic: an Italian pilot study. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci.* 2023 Mar;273(2):347-356. doi: 10.1007/s00406-022-01472-y. Epub 2022 Aug 24. PMID: 36001138; PMCID: PMC9399986; ISSN: 09401334. (cit. 7; IF: 4,7)
6. Nicolì V, Tabano SM, Colapietro P, Maestri M, Ricciardi R, Stoccoro A, **Fontana L**, Guida M, Miozzo M, Coppedè F, Migliore L. Preferential X Chromosome Inactivation as a Mechanism to Explain Female Preponderance in Myasthenia Gravis. *Genes (Basel).* 2022 Apr 15;13(4):696. doi: 10.3390/genes13040696. PMID: 35456502; PMCID: PMC9031138; ISSN: 20734425. (cit. 3; IF: 3,5)
7. Elli FM, Mattinzoli D, Lucca C, Piu M, Maffini MA, Costanza J, **Fontana L**, Santaniello C, Forino C, Milani D, Bonati MT, Secco A, Gastaldi R, Alfieri C, Messa P, Miozzo M, Arosio M, Mantovani G. Novel Pathogenetic Variants in PTHLH and TRPS1 Genes Causing Syndromic Brachydactyly. *J Bone Miner Res.* 2022 Mar;37(3):465-474. doi: 10.1002/jbmr.4490. Epub 2022 Jan 17. PMID: 34897794; PMCID: PMC9305952; ISSN: 08840431. (cit. 3; IF:6,2)
8. Pileggi S, La Vecchia M, Colombo EA, **Fontana L**, Colapietro P, Rovina D, Morotti A, Tabano S, Porta G, Alcalay M, Gervasini C, Miozzo M, Sirchia SM. Cohesin Mutations Induce Chromatin Conformation Perturbation of the H19/IGF2 Imprinted Region and Gene Expression Dysregulation in Cornelia de Lange Syndrome Cell Lines. *Biomolecules.* 2021 Nov 2;11(11):1622. doi: 10.3390/biom11111622. PMID: 34827619; PMCID: PMC8615450; ISSN: 2218273X. (cit. 1; IF: 5,5)
9. Costanza J, Camanni M, Ferrari MM, De Cosmi V, Tabano S, **Fontana L**, Radaelli T, Privitera G, Alberico D, Colapietro P, Motta S, Sirchia S, Stampalija T, Tabasso C, Roggero P, Parazzini F, Mosca F, Ferrazzi E, Bosari S, Miozzo M, Agostoni C. Assessment of pregnancy dietary intake and association with maternal and neonatal outcomes. *Pediatr Res.* 2022 Jun;91(7):1890-1896. doi: 10.1038/s41390-021-01665-6. Epub 2021 Aug 3. PMID: 34344991; PMCID: PMC9270222; ISSN: 00313998. (cit. 4; IF: 3,6)
10. Moresco G, Costanza J, Santaniello C, Rondinone O, Grilli F, Prada E, Orcesi S, Coro I, Pichiecchio A, Marchisio P, Miozzo M, **Fontana L***, Milani D. A novel de novo DDX3X missense variant in a female with brachycephaly and intellectual disability: a case report. *Ital J Pediatr.* 2021 Mar 31;47(1):81. doi: 10.1186/s13052-021-01033-4. PMID: 33789733; PMCID: PMC8011215; ISSN 1720-8424. (*Corresponding author). (cit: 7; IF: 3,6)
11. **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. *Int J Mol Sci.* 2021 Mar 26;22(7):3445. doi: 10.3390/ijms22073445. PMID: 33810554; PMCID: PMC8036922; ISSN 1661-6596. (*Corresponding author) (cit: 17; IF:5,6)
12. Gerli AG, Miozzo M, Centanni S, **Fontana L**, Chiumello D, Sotgiu G, La Vecchia C. Forecasting the burden of COVID-19 hospitalized patients during the SARS-CoV-2 second wave in Lombardy, Italy. *Panminerva Med.* 2021 Mar;63(1):86-87. doi: 10.23736/S0031-0808.20.04212-3. Epub 2020 Nov 13. PMID: 33185416; ISSN: 00310808. (cit: 5; IF: 4,3)

13. 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. *Int J Mol Sci.* 2021 Feb 21;22(4):2136. doi: 10.3390/ijms22042136. PMID: 33669975; PMCID: PMC7924820; ISSN 1661-6596. (cit: 7; IF: 5,6)
14. Marfia G, Navone S, Guarnaccia L, Campanella R, Mondoni M, Locatelli M, Barassi A, **Fontana L**, Palumbo F, Garzia E, Ciniglio Appiani G, Chiumello D, Miozzo M, Centanni S, Riboni L. Decreased serum level of sphingosine-1-phosphate: a novel predictor of clinical severity in COVID-19. *EMBO Mol Med.* 2021 Jan 11;13(1):e13424. doi: 10.15252/emmm.202013424. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33190411; PMCID: PMC7744841; ISSN 1757-4676. (cit: 59; IF:11,1)
15. 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. *Eur Arch Psychiatry Clin Neurosci.* 2020 Oct;270(7):893-900. doi: 10.1007/s00406-019-01057-2. Epub 2019 Aug 17. PMID: 31422452; ISSN: 09401334. (cit: 13; IF: 4,7)
16. 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. *Sci Rep.* 2020 May 19;10(1):8275. doi: 10.1038/s41598-020-65082-1. PMID: 32427849; PMCID: PMC7237657; ISSN 2045-2322. (cit: 10; IF:4,6)
17. **Fontana L**, Bedeschi MF, Cagnoli GA, Costanza J, Persico N, Gangi S, Porro 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. *Mol Genet Genomic Med.* 2020 Sep;8(9):e1386. doi: 10.1002/mgg3.1386. PMID:32627967; PMCID: PMC7507324; ISSN 2324-9269. (cit: 8; IF:2)
18. Tabano S, Azzollini J, Pesenti C, Lovati S, Costanza J, **Fontana L**, Peissel B, Miozzo M, Manoukian S. Analysis of BRCA1 and RAD51C Promoter Methylation in Italian Families at High-Risk of Breast and Ovarian Cancer. *Cancers (Basel).* 2020 Apr 8;12(4):910. doi: 10.3390/cancers12040910. PMID:32276467; PMCID: PMC7226593; ISSN 2072-6694.. (cit: 12; IF:5,2)
19. 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 HS6ST2 gene variant associated with X-linked intellectual disability and severe myopia in two male twins. *Clin Genet.* 2019 Mar;95(3):368-374. doi: 10.1111/cge.13485. PMID: 30471091; PMCID: PMC6392117; ISSN 0009-9163. (cit: 14; IF:3,5)
20. 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. *Stem Cells Int.* 2019 Mar 7;2019:2617030. doi: 10.1155/2019/2617030. PMID: 30984267; PMCID: PMC6431486; ISSN 1687-966X. (cit: 29; IF:4,3)
21. 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 BRCA1 Promoter Hypermethylation Can Be a Predisposing Event in Isolated Early-Onset Breast Cancer. *Cancers (Basel).* 2019 Jan 9;11(1):58. doi: 10.3390/cancers11010058. PMID: 30634417; PMCID: PMC6356733; ISSN 2072-6694. (cit: 18; IF:5,2)
22. Lopez G, Costanza J, Colleoni M, **Fontana L**, Ferrero S, Miozzo M, Fusco N. Molecular Insights into the Classification of Luminal Breast Cancers: The Genomic Heterogeneity of Progesterone-Negative Tumors. *Int J Mol Sci.* 2019 Jan 25;20(3):510. doi: 10.3390/ijms20030510. PMID: 30691046; PMCID: PMC6386970; ISSN: 16616596. (cit: 23; IF: 5,6)
23. **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. *Epigenetics.* 2018;13(9):897-909. doi: 10.1080/15592294.2018.1514230. PMID: 30221575; PMCID: PMC6284780; ISSN 1559-2294. (cit: 21; IF:3,7)
24. 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 variant in ITPR1 gene underlying recessive Gillespie syndrome. *Am J Med Genet A.* 2018 Jun;176(6):1427-1431. doi: 10.1002/ajmg.a.38704. Epub 2018 Apr 16. PMID:29663667; ISSN 1552-4825. (cit: 7; IF:2)
25. Guarnaccia L, Navone SE, Trombetta E, Cordiglieri C, Cherubini A, Crisà FM, Rampini P, Miozzo M, **Fontana L**, Caroli M, Locatelli M, Riboni L, Campanella R, Marfia G. Angiogenesis in human brain tumors: screening of drug response through a patient-specific cell platform for personalized

- therapy. *Sci Rep.* 2018 Jun 8;8(1):8748. doi: 10.1038/s41598-018-27116-7. PMID: 29884885; PMCID: PMC5993734; ISSN: 20452322. (cit: 32; IF: 4,6)
26. Colombo EA, Locatelli A, Cubells Sánchez L, Romeo S, Elcioglu NH, Maystadt I, Esteve Martínez A, Sironi A, **Fontana L**, Finelli P, Gervasini C, Pecile V, Larizza L. Rothmund-Thomson Syndrome: Insights from New Patients on the Genetic Variability Underpinning Clinical Presentation and Cancer Outcome. *Int J Mol Sci.* 2018 Apr 6;19(4):1103. doi: 10.3390/ijms19041103. PMID: 29642415; PMCID: PMC5979380; ISSN 1661-6596. (cit: 17; IF:5,6)
 27. 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. *Diagn Pathol.* 2018 Jan 12;13(1):4. doi:10.1186/s13000-017-0683-7. PMID: 29368620; PMCID: PMC6389067; ISSN 1746-1596. (cit: 14; IF:2,6)
 28. 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 KCNQ1OT1:TSS differentially Methylated region in isolated omphalocele cases. *BMC Med Genet.* 2017 Oct 18;18(1):115. doi: 10.1186/s12881-017-0470-z. PMID: 29047350; PMCID: PMC5648441; ISSN: 14712350. (cit: 3; IF: 2,7)
 29. 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. *Placenta.* 2017 Jul; 55:63-70. doi: 10.1016/j.placenta.2017.05.008. PMID: 28623975; ISSN 0143-4004. (cit: 47; IF:3,8)
 30. 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 IDH1, IDH2, and TERT mutation status. *Oncotarget.* 2017 Jul 8;8(34):57134-57148. doi:10.18632/oncotarget.19103. PMID: 28915660; PMCID: PMC5593631; ISSN: 19492553. (cit: 17; IF: 5,168)
 31. Ciaccio C, **Fontana L**, Milani D, Tabano S, Miozzo M, Esposito S. Fragile X syndrome: a review of clinical and molecular diagnoses. *Ital J Pediatr.* 2017 Apr 19;43(1):39. doi: 10.1186/s13052-017-0355-y. PMID: 28420439; PMCID: PMC5395755; ISSN 1720-8424. (cit: 102; IF: 3,6)
 32. Gupta D, Chandrashekar L, Larizza L, Colombo EA, **Fontana L**, Gervasini C, Thappa DM, Rajappa M, Rajendiran KS, Sreenath GS, Kate V. Familial gastrointestinal stromal tumors, lentiginos, and café-au-lait macules associated with germline c-kit mutation treated with imatinib. *Int J Dermatol.* 2017 Feb;56(2):195-201. doi: 10.1111/ijd.13516. PMID: 28074523; ISSN 0011-9059. (cit: 13; IF: 3,6)
 33. 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 BRCA1/2 phenocopies. *PLoS One.* 2017 Feb 15;12(2):e0171663. doi:10.1371/journal.pone.0171663. PMID: 28199346; PMCID: PMC5310879; ISSN: 19326203. (cit: 7; IF: 3,7)
 34. **Fontana L**, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Clin Genet.* 2017 Feb;91(2):233-246. doi: 10.1111/cge.12883. Epub 2016 Nov 16. PMID: 27716927; ISSN 0009-9163. (cit: 106; IF:3,5)
 35. **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. MGMT-Methylated Alleles Are Distributed Heterogeneously Within Glioma Samples Irrespective of IDH Status and Chromosome 10q Deletion. *J Neuropathol Exp Neurol.* 2016 Aug;75(8):791-800. doi: 10.1093/jnen/nlw052. PMID: 27346749; PMCID: PMC5409217; ISSN 0022-3069. (cit: 16; IF:3,2)
 36. Colombo EA, Carra S, **Fontana L**, Bresciani E, Cotelli F, Larizza L. A zebrafish model of Poikiloderma with Neutropenia recapitulates the human syndrome hallmarks and traces back neutropenia to the myeloid progenitor. *Sci Rep.* 2015 Nov 2;5:15814. doi: 10.1038/srep15814. PMID: 26522474; PMCID:PMC4629135; ISSN 2045-2322. (cit: 13; IF:4,6)
 37. Negri G, Crescenzi B, Colombo EA, **Fontana L**, Barba G, Arcioni F, Gervasini C, Mecucci C, Larizza L. Expanding the role of the splicing USB1 gene from Poikiloderma with Neutropenia to acquired myeloid neoplasms. *Br J Haematol.* 2015 Nov;171(4):557-65. doi: 10.1111/bjh.13651. PMID: 26306619; ISSN 0007-1048. (cit: 7; IF:6,5)
 38. **Fontana L**, Rovina D, Novielli C, Maffioli E, Tedeschi G, Magnani I, Larizza L. Suggestive evidence on the involvement of polypyrimidine-tract binding protein in regulating alternative splicing of MAP/microtubule affinity-regulating kinase 4 in glioma. *Cancer Lett.* 2015 Apr 1;359(1):87-96. doi:10.1016/j.canlet.2014.12.049. PMID: 25578778; ISSN 0304-3835. (cit: 10; IF:9,7)
 39. 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. *Epigenetics*. 2015;10(7):643-9. doi: 10.1080/15592294.2015.1057383. PMID: 26061650; PMCID:PMC4622958; ISSN 1559-2294. (cit: 26; IF: 3,7)
40. Rovina D, **Fontana L**, Monti L, Novielli C, Panini N, Sirchia SM, Erba E, Magnani I, Larizza L. Microtubule-associated protein/microtubule affinity-regulating kinase 4 (MARK4) plays a role in cell cycle progression and cytoskeletal dynamics. *Eur J Cell Biol*. 2014 Aug-Sep;93(8-9):355-65. doi:10.1016/j.ejcb.2014.07.004. PMID: 25123532; ISSN 0171-9335. (cit: 33; IF: 6,6)
 41. Colombo EA, **Fontana L**, Roversi G, Negri G, Castiglia D, Paradisi M, Zambruno G, Larizza L. Novel physiological RECQL4 alternative transcript disclosed by molecular characterisation of Rothmund-Thomson Syndrome sibs with mild phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2014 Nov;22(11):1298-304. doi: 10.1038/ejhg.2014.18. PMID: 24518840; PMCID: PMC4200430; ISSN 1018-4813. (cit: 12; IF:5,2)
 42. 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 MARK4 isoforms in glioma. *Anal Cell Pathol (Amst)*. 2011;34(6):319-38. doi: 10.3233/ACP-2011-0031. PMID: 22156016; PMCID: PMC4605669; ISSN: 22107185. (cit: 22; IF: 3,2)

*IF anno 2022

Capitoli di libro

Azzolini J, **Fontana L**, Manoukian S. Hereditary breast cancer: BRCA and other susceptibility genes. *Breast MRI for high-risk screening*, pp. 23-41 (2020). ISBN: 978-303041207-4, 978-303041206-7; DOI: 10.1007/978-3-030-41207-4_3

Data

23/11/2023

Luogo

Milano