

Curriculum Vitae et Studiorum

INFORMAZIONI PERSONALI Luigi Citrigno, PhD

INDIRIZZO

CONTATTI TELEFONICI

POSTA ELETTRONICA

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Descrizione del titolo	Post-doc fellow progetto: <i>"Isolation and characterization of circulating tumor cells (CTCs) from blood of patients with hormone-dependent cancers"</i>
protocollo	prot. N. 2947
Rilasciato da	Università Magna Graecia di Catanzaro - settore disciplinare MED06
Periodo di attività	Dal 01/04/2014 al 09/12/2015
Svolta presso	Magna Graecia di Catanzaro
Con funzioni di	Isolamento delle cellule circolanti tumorali (CTCs) da campioni ematici provenienti da pazienti con tumori ormono-dipendenti (carcinoma prostatico, carcinoma tiroideo, carcinoma mammario) mediante tecnologia elettrocinetica-dielettroforetica con strumentazione DepArray (Silicon Biosystem) e tecnologia immuno-magnetica con strumento Veridex (J&J); successivo sequenziamento delle cellule tumorali circolanti mediante Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando un pannello di circa 500 geni (Ion Ampliseq Comprehensive cancer Panel - ThermoFisher) con tecnologia ION Torrent (Lifetechnologies – Termo Fischer) tramite sequenziatori PGM e PROTON al fine di determinare le possibili mutazioni somatiche presenti nelle cellule circolanti tumorali di derivazione epiteliale; screening del tumore primario prelevato mediante biopsia dai medesimi pazienti e comparazione delle varianti genetiche riscontrate nelle CTCs

Descrizione del titolo	Visiting Post-doc scientist - Cedar Sinai Medical Center, Los Angeles (Stati Uniti d'America) nell'ambito del progetto: <i>"Isolation and characterization of circulating tumor cells (CTCs) from blood of patients with hormone-dependent cancers"</i>
Periodo di attività	13/04/2015–07/12/2015
Svolta presso	Cedar Sinai Medical Center, Los Angeles (Stati Uniti d'America)
Con funzioni di	Caratterizzazione molecolare delle Extracellular Vesicles (EVs) provenienti da cellule circolanti tumorali in pazienti affetti da carcinoma prostatico; high-throughput sequencing (riconducibile a studi di RNA-seq e whole transcriptomics mediante tecnologia TruSeq Stranded mRNA Library Prep kit e sequenziatore Illumina HiSeq2500) di due popolazioni di vescicole extracellulari per la determinazione di una "mRNA signature" che può essere rilevata nella circolazione di pazienti affetti da carcinoma mammario; analisi dei dati derivanti dagli esperimenti di NGS – RNA-seq mediante i pacchetti applicativi open-source TopHat, Cufflinks, CuffDiff, DeSeq ed EdgeR e del software commerciale GeneSpring di Agilent technologies

Data 01.02.2017

Il dichiarante

Luigi Citrigno

2

Descrizione del titolo	Diploma di Esperto SPSS
Data	06/03/2014
protocollo	Prot. N. 00079
Rilasciato da	SPSS Italia
Periodo di attività	08/01/2014–06/03/2014
Svolta presso	Università Magna Graecia, Catanzaro (Italia)
Con funzioni di	Analisi statistica per la ricerca scientifica

Descrizione del titolo	Post-doc fellow progetto PONA3-BIOMEDPARK@UMG " <i>Ricercatore esperto in tecniche di genomica funzionale</i> "
protocollo	prot. N. 10731
Rilasciato da	Università Magna Graecia di Catanzaro (Italia)
Periodo di attività	13/12/2012–12/03/2014
Svolta presso	Università Magna Graecia di Catanzaro (Italia)
Con funzioni di	Responsabile dell'allestimento di un laboratorio avanzato di sequenziamento in Next Generation Sequencing presso il Centro Interdipartimentale di Servizi (CIS) dell'Università Magna Graecia di Catanzaro; responsabile delle piattaforme di Next Generation Sequencing con tecnologia Illumina (HiSeq 2500, Myseq, Iscan) e ION Torrent (Personal Genome Machine e Proton); tutor per studenti di dottorato e studenti di tesi. Attività scientifica svolta: Studio, mediante Whole Exome Sequencing (WES), di una famiglia proveniente dal centro Italia affetta da neuroblastoma, per la quale erano state escluse le mutazioni causative della patologia nei geni <i>ALK</i> e <i>MYCN</i> , al fine di identificare nuovi geni e nuove mutazioni.

Descrizione del titolo	Diploma di Esperto in metodi di biostatistica con R
Data	20/02/2013
Rilasciato da	Università Magna Graecia di Catanzaro (Italia)
Periodo di attività	11/02/2013–13/02/2013
Svolta presso	Università Magna Graecia di Catanzaro (Italia)

Descrizione del titolo	Dottorato di Ricerca in Neuroscienze Cliniche – XXIII Ciclo – SSD MED/26 Titolo della tesi: "Studio genetico di una famiglia affetta da neuropatia ereditaria motoria distale (DHMN) complicata da segni piramidali". Giudizio unanime della commissione: Ottimo
Data	11/03/2011
protocollo	prot. N. 20014
Rilasciato da	Università degli Studi di Messina in cotutela presso University of Miami - Miller School of Medicine, John P. Hussman Institute for Human Genomics - Miami FL
Periodo di attività	20/06/2009–30/01/2011
Svolta presso	Università degli Studi di Messina e Miller School of Medicine, John P. Hussman Institute for Human Genomics - Miami FL
Con funzioni di	Analisi, mediante studi di Whole Exome Sequencing (WES) in Next Generation Sequencing e analisi di linkage, di una famiglia del centro Italia affetta da neuropatia motoria distale autosomica dominante per la scoperta di un nuovo e mai descritto gene associato a tale fenotipo neuropatologico; in particolare, precedenti studi [Muglia et al, Clinical Genetics May 2008] sono stati in grado di mappare il locus genico di questa patologia sul cromosoma 4q34-4q35 e tramite esperimenti di exomes sequencing effettuati durante il dottorato di ricerca in tre soggetti affetti della famiglia e svolti presso il laboratorio di genetica molecolare del "John P Hussman Institute for Human Genomics – Miami, Florida" su piattaforma Illumina GAI, sono state rinvenute mutazioni geniche causative attribuibili al fenotipo nella famiglia.

Descrizione del titolo	Corso di esperto in "Genetic Analysis of Complex Human Disease"
Data	20/05/2010
Rilasciato da	University of Miami - Miller School of Medicine, John P. Hussman Institute for Human Genomics - Miami FL
Periodo di attività	15/05/2010–19/05/2010
Svolta presso	John P. Hussman Institute for Human Genomics e la Vanderbilt University Center for Human Genetics Research
Con funzioni di	Formazione e competenze acquisite: tale corso, riconosciuto come uno dei più prestigiosi nel campo della genetica umana, ha permesso l'acquisizione di elevate competenze di Next Generation Sequencing e di exome sequencing: Basic of population genetics; phenotype definition; genetic study design; Next Generation Sequencing laboratory technologies; Genome Variations Database; overview of GWAS study in Next Generation Sequencing; analysis of copy number variations with Next Generation Sequencing; Next Generation Sequencing technologies; Next Generation Sequencing base calling pipeline; gene-gene and gene-environment interaction; data mining and complex patterns; genomic medicine and ethical issues.

Descrizione del titolo	Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo
Data	28/02/2007
protocollo	prot. N. 895
Rilasciato da	Università della Calabria

Data 01.02.2017

Il dichiarante

Mirgi Citrigno

Descrizione del titolo	Tirocinio formativo post Laurea
Periodo di attività	10/04/2006–13/02/2007
Svolta presso	Istituto di Scienze Neurologiche - Consiglio Nazionale delle Ricerche, Mangone (Italia)
Con funzioni di	Analisi mutazionale in pazienti affetti da varie forme di neuropatie motorie e affetti da forme semplici e complesse di paraparesi spastica ereditaria mediante metodica di Sanger sequencing e Denaturing High performance Liquid Chromatography (DHPLC)

Descrizione del titolo	Laurea in Scienze Biologiche – indirizzo Biomolecolare titolo della tesi: "Analisi di linkage in una famiglia affetta da neuropatia motoria distale ereditaria autosomica dominante" votazione 99/110
Data	03/05/2006
protocollo	prot. N. 10624
Rilasciato da	Università della Calabria
Svolta presso	Università della Calabria e Istituto di Scienze Neurologiche - CNR
Con funzioni di	Attività svolte: Durante il lavoro di tesi è stata analizzata, mediante analisi di linkage, una famiglia affetta da neuropatia motoria distale autosomica dominante complicata da segni piramidali per la quale precedenti studi avevano escluso l'associazione con i loci già descritti in letteratura per la suddetta patologia [Passamonti et al, Neuromuscular Disorder 2004]. Tale lavoro di tesi ha portato all'identificazione di un nuovo locus associabile al fenotipo patologico presente nella famiglia [Muglia M, Magariello A, Citrigno L , et al, Clinical genetics 2008]

Descrizione del titolo	Diploma di maturità scientifica
Data	06/08/1998
protocollo	Prot. N. 475
Rilasciato da	Liceo Scientifico "G.B. Scorza", Cosenza (Italia)
Periodo di attività	1994–1998
Svolta presso	Liceo Scientifico "G.B. Scorza", Cosenza (Italia)

Data 01.02.2017

Il dichiarante

Muglia M, Magariello A, Citrigno L, et al

Descrizione del titolo	Contratto di lavoro a tempo determinato – Ricercatore III livello part time 50%
protocollo	n. 0025205 del 14/04/2016
Periodo di attività	05/11/2016–attuale
Svolta presso	Istituto di Scienze Neurologiche - CNR, Mangone (Italia)
Con funzioni di	Sviluppo di test genomici applicati alle patologie Neurologiche, nell’ambito del progetto d’Istituto: “Prestazioni specialistiche di genetica medica e radiologia per la Regione Calabria”

Descrizione del titolo	Contratto di collaborazione coordinata e continuativa
protocollo	prot. N. 0000755
Periodo di attività	14/06/2011–14/07/2012
Svolta presso	Istituto di Scienze Neurologiche - CNR, Mangone (Italia)
Con funzioni di	Esperto in tecniche di genetica molecolare, in particolare in Whole Exome Sequencing (WES) applicate alle malattie del sistema nervoso per l’identificazione di nuovi geni malattia

Descrizione del titolo	Research Associate II
protocollo	prot. N. P-1-00212
Periodo di attività	23/06/2009–21/07/2010
Svolta presso	John P. Hussman Institute for Human Genomics, Miami Miller School of Medicine, University of Miami, Miami (Stati Uniti d’America)
Con funzioni di	Analisi e messa a punto di esperimenti di Whole Exome Sequencing (WES) mediante piattaforma <i>Illumina GAI</i> per lo studio di famiglie affette da patologie neurodegenerative; definizione e messa a punto dell’intera pipeline bioinformatica per la determinazione, a partire dai dati grezzi provenienti da esperimenti di NGS, delle varianti genetiche (SNPs, DIPS e CNVs) in famiglie affette da disordini neurodegenerativi

Descrizione del titolo	Scientific Reviewer for peer reviewed journals
Periodo di attività	2009 - presente
Con funzioni di	revisore per la rivista <i>Psychiatry Research</i> - Elsevier

Descrizione del titolo	Contratto di collaborazione coordinata e continuativa
protocollo	prot. N. 0000473
Periodo di attività	21/05/2007–21/04/2008
Svolta presso	Istituto di Scienze Neurologiche - CNR Mangone (Italia)
Con funzioni di	Consulente esperto in applicazioni di tecniche di genetica molecolare allo studio delle Malattie del Sistema Nervoso ed analisi di linkage in famiglie affette da malattie neurodegenerative mediante marcatori Short Tandem Repeat (STR) utilizzando i pannelli Linkage mapping set 2.5HD (ThermoFisher Scientific – Lifetechnologies); analisi dei dati e calcolo del LOD score per l’individuazione di regioni in linkage nelle famiglie

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue	COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
inglese	C2	B2	C1	B1	B1

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

Data 01.02.2017

Il dichiarante

Inigo Citrigno

PUBBLICAZIONI
SU RIVISTE
INTERNAZIONALI
CON IMPACT
FACTOR (impact
factor totale: 101.16 -
fonte ISI Web of
Knowledge)

(I files pdf dei lavori a
stampa reperibili in
rete ma con accesso a
pagamento è posto
alla fine del presente
curriculum)

1. Muglia M*, Citrigno L*, D'Errico E, Magariello A, Distaso E, Gasparro AA, Scarafino A, Patitucci A, Conforti FL, Mazzei R, Cortese R, Tortelli R, Simone IL. *A novel KIF5A mutation in an Italian family marked by spastic paraparesis and congenital deafness*. *Neurol Sci*. 2014 Aug 15;343(1-2):218-20 Impact factor: 2.53; *This authors contribute equally to the work
2. Magariello A*, Citrigno L*, Zuchner S, Gonzalez M, Patitucci A, Sofia V, Conforti FL, Pappalardo I, Mazzei R, Ungaro C, Zappia M, Muglia M. *Further evidence that DDHD2 gene mutations cause autosomal recessive hereditary spastic paraplegia with thin corpus callosum*. *Eur J Neurol*. 2014 Mar;21(3) Impact factor: 4.16 *This authors contribute equally to the work
3. Manna I, Mumoli L, Labate A, Citrigno L, Ferlazzo E, Aguglia U, Quattrone A, Gambardella A. *Autosomal dominant lateral temporal epilepsy (ADLTE): Absence of chromosomal rearrangements in LGII gene*. *Epilepsy Res*. 2013 Nov 18 Impact factor: 2.46;
4. Magariello A, Tortorella C, Patitucci A, Tortelli R, Liguori M, Mazzei R, Conforti FL, Citrigno L, Ungaro C, Simone IL, Muglia M. *First mutation in the nuclear localization signal sequence of spastin protein identified in a patient with hereditary spastic paraplegia*. *Eur J Neurol*. 2013 Jan;20(1) Impact factor: 4.16;
5. Magariello A, Tortorella C, Citrigno L, Patitucci A, Tortelli R, Mazzei R, Conforti FL, Ungaro C, Sproviero W, Gambardella A, Muglia M. *The p.Arg416Cys mutation in SPG3a gene associated with a pure form of spastic paraplegia*. *Muscle Nerve* 2012 Jun;45(6):919-20 Impact factor: 2.367;
6. Pennisi M, Raggi A, Barone R, Muglia M, Citrigno L, Cantone M, Lanza G, Pennisi G, Ferri R, Bella R. *Phenotypic heterogeneity in hereditary motor neuropathy type V: a new case report series*. *Acta Neurol Belg*. 2012 Mar;112(1):57-64 Impact factor: 0.535;
7. Sproviero W, La Bella V, Mazzei R, Valentino P, Pedalino C, Simone IL, Lo Cascio G.

CONFERENZE ATTESTATI DI PARTECIPAZIONE CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI COMUNICAZIONI ORALI

- Presentazione orale per il **XLI Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia** svoltosi a Catania (23-25.10.2010) dal titolo: "*Exome sequencing in an Italian patient with dHMN*";
- Presentazione orale per il **II Next Generation Sequencing Workshop**, Bari (6-8.10.2010) dal titolo: "*Next generation sequencing to identify the causative gene for distal hereditary motor neuropathy in an Italian patient*";
- Presentazione orale per la **II edizione di Hipponion Stroke National Price Vibo Stroke Seminar**" sul tema "L'ictus ischemico: una condizione patologica tra l'acuto e il processuale" tenuto presso l'Hotel 501, Vibo Valentia (03-05.10.2008) dal titolo: "*CADASIL: extended polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene*".
- Attestato di partecipazione al convegno CNUDD (Coordinamento Nazionale Delegati Disabilità) presso l'Università della Calabria (05-06.11.2004).

gene associated with a severe Rett phenotype. *Am J Med Genet A*. 2009 Feb 15;149A(4):722-5. Impact factor: 3.481;

13. Denora PS, Muglia M, Casali C, Truchetto J, Silvestri G, Messina D, Boukrhis A, Magariello A, Modoni A, Masciullo M, Malandrini A, Morelli M, de Leva MF, Villanova M, Giugni E, Citrigno L, Rizza T, Federico A, Pierallini A, Quattrone A, Filla A, Brice A, Stevanin G, Santorelli FM. *Spastic paraplegia with thinning of the corpus callosum and white matter abnormalities: further mutations and relative frequency in ZFYVE26/SPG15 in the Italian population*. *J Neurol Sci*. 2009 Feb 15;277(1-2):22-5. Epub 2008 Dec 13. Impact factor: 2.546;
14. Ungaro C, Mazzei R, Conforti FL, Sprovieri T, Servillo P, Liguori M, Citrigno L, Magariello A, Magariello A, Patitucci A, Muglia M, Quattrone A. *CADASIL: Extended congenital polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene*. *J Neurosci Res*. 2008 Nov 11. Impact factor: 1.47;
15. Luisa Conforti F, Sprovieri T, Mazzei R, Patitucci A, Ungaro C, Zoccolella S, Magariello A, La Bella V, Tessitore A, Tedeschi G, Laura Simone I, Majorana G, Valentino P, Citrigno L, Gabriele A, Bono F, Rosaria Monsurro M, Muglia M, Quattrone A. *Further evidence that D90A-SOD1 mutation is recessively inherited in ALS patients in Italy*. *Amyotroph*

9. A Magariello, C Tortorella, A Patitucci, R Tortelli, M Liguori, R Mazzei, FL Conforti, **L Citrigno**, C Ungaro, IL Simone, M Muglia. *A novel missense mutation (p.Arg309His) in the nuclear localization signal sequence of spastin protein causes a complicated form of Hereditary Spastic Paraplegia*. ESHG 2012, EurJ Neurol, 20:J12.27;
10. W Sproviero, FL Conforti, IL Simone, G Logroscino, P Valentino, M Monsurrò, V La Bella, C Rodolico, F Bono, R Mazzei, A Patitucci, A Magariello, **L Citrigno**, M Muglia, A Chiò, A Gambardella. *Sporadic ALS and VCP gene analysis in Southern Italy*. Atti del XLII Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Torino, 22-25 Ottobre 2011; Neurol Sci;32:S201;
11. Patitucci, M Muglia, M Liguori, A. Tortorella, A Magariello, FL Conforti, R Mazzei, W Sproviero, **L Citrigno**, A Morabito, C Ungaro, A Gambardella. *A novel mutation in CX32 identified in a patient with demyelinating sensory-motor neuropathy and secondary axonopathy*. Atti del XLII Congresso della Società Italiana di Neurologica (S.I.N.), Torino, 22-25 Ottobre 2011; Neurol Sci;32:S199-S200;
12. M Muglia, A Patitucci, D Messina, A Magariello, G Nicoletti, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, **L Citrigno**, I Mikerezi, F Novellino, A Gambardella. *Charcot-Marie-Tooth Type 2A Associate with Two Novel MFN2 Mutations*. Atti del XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Torino, 22-25 Ottobre 2011. Neurol Sci;32:S198;
13. A Magariello, M Muglia, M Liguori, A Patitucci, **L Citrigno**, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, W Sproviero, D Bosco, M Plastino, A Gambardella. *An intronic nucleotide change in the SPAST genemight produce an aberrant protein transcript*. Atti del XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Torino, 22-25 Ottobre 2011. Neurol Sci;32:S196;
14. R Mazzei, C Ungaro, FL Conforti, F Ruscica, M Muglia, W Sproviero, A Patitucci, **L Citrigno**, A Magariello, A Gambardella. *A novel mutation in the exon 7 of the NOTCH3 gene in a patient affected by CADASIL*. Atti del XLII Congresso Nazionale della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Torino, 22-25 Ottobre 2011. Neurol Sci; 32:S198;
15. **L Citrigno**, S Züchner, A Magariello, J Huang, A Gabriele, G Montenegro, F Conforti, E Powell, R Mazzei, C Ungaro, W Sproviero, A Gambardella, A Patitucci, A Quattrone, M Muglia. *Exome sequencing of an italian patient with dHMN*. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG), Amsterdam, The Netherlands, May 28-31, 2011. Eur J Hum Genet;P11.115;
16. A Magariello, **L Citrigno**, A Patitucci, AL Gabriele, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Caracciolo, W Sproviero, A Gambardella, M Muglia. *Receptor expression-enhancing protein 1 gene (SPG31) mutations are rare in Italian patients with hereditary spastic paraparesis*. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG), Amsterdam, The Netherlands, May 28-31, 2011. Eur J Hum Genet;J12.27;
17. A Patitucci, M Muglia, RM Mancina, P Tarantino, F Annesi, I Manna, A Magariello, A Gabriele, FL Conforti, R Mazzei, C Ungaro, **L Citrigno**, W Sproviero, A Gambardella, A Quattrone. *Huntington disease like 2 in Southern Italy: screening of JPH3 and other genes involved in huntington like phenotypes*. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S444;
18. A Magariello, M Muglia, R Compagnato, **L Citrigno**, A Patitucci, A Gabriele, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Caracciolo, W Sproviero, A Gambardella, A Quattrone. *Receptor expression-enhancing protein 1 gene (SPG31) mutations are rare in Italian patients with hereditary spastic paraparesis*. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. Neurol Sci;31:S441-442;
19. W Sproviero, FL Conforti, R Mazzei, C Ungaro, I Simone, G Tedeschi, A Patitucci, A Magariello, A Gabriele, V La Bella, C Rodolico, **L Citrigno**, P Valentino, F Bono, M Muglia, A Gambardella, A Quattrone. *FUS gene analysis in an Italian cohort of sporadic ALS patients*. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania,

23-27 Ottobre 2010. *Neurol Sci*;31:S280;

20. AL Gabriele, M Ruggeri, M Muglia, A Patitucci, A Magariello, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, G Di Palma, **L Citrigno**, W Sproviero, A Gambardella, A Quattrone. *Clinical and genetic study in an Italian family with neurofibromatosis type 1*. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. *Neurol Sci*;31:S222;
21. M Muglia, A Magariello, **L Citrigno**, M De Angelis, A Patitucci, FL Conforti, A Gabriele, R Mazzei, W Sproviero, C Ungaro, A Gambardella, A Quattrone. *Genetic study of an Italian family affected by autosomal dominant distal motor neuropathy*. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. *Neurol Sci*;31:S220;
22. **L Citrigno**, M Muglia, S Züchner, A Magariello, A Patitucci, A Gabriele, FL Conforti, R Mazzei, C Ungaro, W Sproviero, A Gambardella, A Quattrone. *Exome sequencing of an Italian patient with DHMN*. Atti del XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Catania, 23-27 Ottobre 2010. *Neurol Sci*;31:S59-60;
23. C Ungaro, FL Conforti, M Trojano, F Condino, I Manna, V Andreoli, A Patitucci, AL Gabriele, A Magariello, **L Citrigno**, W Sproviero, M Muglia, A Gambardella, R Mazzei. *Ile587Val polymorphism of the eIF2B5 gene as susceptibility factor for multiple sclerosis*. Atti del 135th International Annual Meeting of the American Neurological Association (ANA), San Francisco, CA, USA, September 12-15, 2010. *Ann Neurol*;68:T-88;
24. W Sproviero, C Ungaro, R Mazzei, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, M Muglia, A Gambardella, FL Conforti. *FUS gene analysis in Amyotrophic Lateral Sclerosis in South Italy*. Atti del 135th International Annual Meeting of the American Neurological Association (ANA), San Francisco, CA, USA, September 12-15, 2010. *Ann Neurol*;68:T-62;
25. C Ungaro, FL Conforti, M Liguori, M Trojano, F Condino, I Manna, V Andreoli, A Magariello, A Patitucci, AL Gabriele, **L Citrigno**, W Sproviero, M Muglia, A Gambardella, R Mazzei. *Ile587Val polymorphism of the eIF2B5 gene as susceptibility factor for multiple sclerosis*. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. *Eur J Hum Genet*;18(1):P09.090;
26. A Magariello, A Patitucci, **L Citrigno**, AL Gabriele, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Caracciolo, R Compagnato, D Celi, W Sproviero, A Gambardella, M Muglia. *Clinical and genetic study of an Italian family with Autosomal recessive Spastic Paraplegia associated with dysarthria and hearing loss*. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. *Eur J Hum Genet*;18(1):P12.107;
27. AL Gabriele, M Ruggeri, A Patitucci, A Magariello, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, G Di Palma, **L Citrigno**, W Sproviero, A Gambardella, M Muglia. *Clinical and genetic study in an Italian family with neurofibromatosis type 1*. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12- 15, 2010. *Eur J Hum Genet*;18(1):P12.141;
28. A Patitucci, P Tarantino, F Annesi, I Manna, A Magariello, AL Gabriele, FL Conforti, R Mazzei, C Ungaro, **L Citrigno**, W Sproviero, A Gambardella, M Muglia. *Screening of genes causing Huntington disease like phenotype*. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15, 2010. *Eur J Hum Genet*;18(1):P12.093;
29. W Sproviero, C Ungaro, R Mazzei, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, M Muglia, A Gambardella, FL Conforti. *Genetic analysis of FUS gene in an Italian cohort of sporadic ALS patients*. European Human Genetics Conference 2010, Gothenburg, Sweden, June 12-15., *Eur J Hum Genet*, 2010;18(1):P09.005;
30. A.Gabriele, M. Ruggieri, M. Muglia, A. Patitucci, A. Magariello, R. Mazzei, F. L. Conforti, C. Ungaro, G. Di Palma, **L. Citrigno**, W. Sproviero, A. Gambardella, A. Quattrone *A novel NF1 gene mutation in an Italian family with neurofibromatosis type 1* 60th Annual meeting of the American Society of Human Genetics, Washington DC 2-6 november 2010;
31. Muglia M., Magariello A., **Citrigno L.**, De Angelis M., Patitucci A., Conforti F.L., Gabriele A.L., Mazzei R.L., Sproviero W., Ungaro C., Gambardella A., Quattrone A. *Genetic Study of an Italian family affected by autosomal dominant distal motor neuropathy*. XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia, Catania, 23-27 ottobre 2010, centro

congressuale Le Ciminiere;

32. Gabriele A.L., Ruggieri M., Muglia M., Patitucci A., Magariello A., Mazzei R.L., Conforti F.L., Ungaro C., Di Palma G., **Citrigno L.**, Sproviero W., Gambardella A., Quattrone A. *Clinical and genetic study in an Italian family with neurofibromatosis type 1*. XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia, Catania, 23-27 ottobre 2010, centro congressuale Le Ciminiere;
33. Sproviero W., Conforti F.L., Mazzei R.L., Ungaro C., Simone I., Tedeschi A., Patitucci A., Magariello A., Gabriele A.L., La Bella V., Rodolico L., **Citrigno L.**, Valentino P., Bono F., Muglia M., Gambardella A., Quattrone A. *FUS gene analysis in an Italian cohort of sporadic ALS patients*. XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia, Catania, 23-27 ottobre 2010, centro congressuale Le Ciminiere;
34. Magariello A., Muglia M., Compagnato R., **Citrigno L.**, Patitucci A., Gabriele A.L., Mazzei R.L., Conforti F.L., Ungaro C., Caracciolo M., Sproviero W., Gambardella A., Quattrone A. *Receptor expression-enhancing protein 1 gene (SPG31) mutations are rare in Italian patients with hereditary spastic paraparesis*. XLI Congresso della Società Italiana di Neurologia, Catania, 23-27 ottobre 2010, centro congressuale Le Ciminiere;
35. **Citrigno L.**, Zuchner S., Magariello A., Patitucci A., Gabriele A.L., Conforti F.L., Mazzei R.L., Ungaro C., Sproviero W., Gambardella A., Quattrone A., Muglia M. *Next Generation Sequencing to identify the causative gene for distal hereditary motor neuropathy in an Italian patient*. Next Generation Sequencing Workshop – Second Edition, Bari 6-8 ottobre 2010;
36. Ungaro C., Conforti F.L., Trojano M., Condino F., Manna I., Andreoli V., Patitucci A., Gabriele A.L., Magariello A., **Citrigno L.**, Sproviero W., Muglia M., Gambardella A., Mazzei R.L. *Ile587Val Polymorphism of the eIF2B5 gene as susceptibility factor for multiple sclerosis*. 135th Annual Meeting of the American Neurological Association., San Francisco CA, September 12-15 2010;
37. Sproviero W., Ungaro C., Mazzei R.L., Patitucci A., Magariello A., Gabriele A.L., **Citrigno L.**, Muglia M., Gambardella A., Conforti F.L., *FUS gene analysis in amyotrophic lateral sclerosis patient in South Italy*. 135th Annual Meeting of the American Neurological Association., San Francisco CA, September 12-15 2010;
38. C Ungaro, R Mazzei, FL Conforti, M Muglia, A Patitucci, A Magariello, **L Citrigno**, A Gabriele, A Quattrone, A Gambardella. *Polymorphism Ile587val in the eIF2B55 gene as susceptibility factor in multiple sclerosis*. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurological Sciences, 2009;30:S279-280;
39. C Ungaro, A La Russa, R Mazzei, R Cittadella, FL Conforti, V Andreoli, **L Citrigno**, A Gabriele, F Trecroci, A Magariello, A Patitucci, M Muglia, A Quattrone, A Gambardella. *NOTCH3 gene mutations and mtDNA variations*. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Padova, 21- 25 Novembre 2009; Neurological Sciences, 2009;30:S280;
40. M Muglia, **L Citrigno**, M Pennisi, A Patitucci, R Barone, A Magariello, AL Gabriele, G Pennisi, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, A Gambardella, A Quattrone, M Zappia. *Autosomal Dominant Distal Motor Neuropathy: an Italian family not linked to known loci*. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurological Sciences, 2009;30:S284;
41. A Magariello, M Muglia, **L Citrigno**, C Tortorella, A Patitucci, AL Gabriele, R Tortelli, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, R Compagnato, A Gambardella, A Quattrone. *A novel SPG3A mutation in an Italian patient with Hereditary Spastic Paraplegia*. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurological Sciences, 2009;30:S279;
42. A Magariello, M Muglia, **L Citrigno**, A Patitucci, AL Gabriele, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Caracciolo, R Compagnato, D Celi, A Gambardella, A Quattrone. *Clinical and genetic study of an Italian family linked to SPG26 locus*. Atti del XL Congresso della Società Italiana di Neurologia (S.I.N.), Padova, 21-25 Novembre 2009; Neurological

Sciences, 2009;30:S277;

43. C Ungaro, FL Conforti, M Muglia, A Patitucci, AL Gabriele, A Magariello, **L Citrigno**, W Sproviero, M Liguori, M Trojano, A Gambardella, R Mazzei. *Multiple sclerosis: polymorphism ILE587VAL in the eIF2B5 gene as susceptibility factor*. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;458;

44. C Ungaro, FL Conforti, D Guidetti, A Patitucci, AL Gabriele, A Magariello, **L Citrigno**, M Muglia, W Sproviero, A Gambardella, R Mazzei. *NOTCH3 gene analysis in two couples of twins*. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;464;
45. W Sproviero, R Mazzei, C Ungaro, **L Citrigno**, IL Simone, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, M Muglia, A Gambardella, FL Conforti. *Genetic analysis of TARDBP gene in a color of South Italian ALS patients*. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;454;
46. A Magariello, **L Citrigno**, A Patitucci, AL Gabriele, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Caracciolo, R Compagnato, D Celi, A Gambardella, M Muglia. *Linkage analysis in an Italian family with autosomal recessive spastic paraplegia associated with dysarthria and hearing loss*. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;193.
47. A Magariello, **L Citrigno**, C Tortorella, A Patitucci, AL Gabriele, R Tortelli, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, R Compagnato, A Gambardella, M Muglia. *A novel SPG3 mutation in an Italian patient with hereditary spastic paraplegia*. Atti del XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Torino, 08–10 novembre 2009. Libro degli atti, 2009;192;
48. A Patitucci, A Magariello, T Sprovieri, **L Citrigno**, C Ungaro, AL Gabriele, FL Conforti, R Mazzei, M Muglia. *Exclusion of trinucleotide repeat expansion in JPH3 gene causing disease in Italian Patients with Huntington-like phenotype*. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG), Vienna, Austria, May 23-26, 2009. European Journal of Human Genetics, 2009;2009- A-1513-ESHG;
49. C Ungaro, FL Conforti, D Guidetti, A Magariello, A Patitucci, A Gabriele, **L Citrigno**, M Muglia, M Caracciolo, A Gambardella, R Mazzei. *NOTCH3 gene mutations in twins with CADASIL*. Atti del Sixth International Congress on Vascular Dementia, Barcelona, Spain, November 19-22, 2009;204;
50. C Ungaro, A La Russa, FL Conforti, R Cittadella, **L Citrigno**, V Andreoli, AL Gabriele, F Trecroci, A Magariello, A Patitucci, M Muglia, A Quattrone, A Gambardella, R Mazzei. *NOTCH3 gene mutations in and mtDNA variations*. Atti del Sixth International Congress on Vascular Dementia, Barcelona, Spain, November 19-22, 2009;208;
51. C Ungaro, R Mazzei, FL Conforti, M Muglia, **L Citrigno**, AL Gabriele, A Gambardella. *Polymorphism Ile587Val in the EIF2B5 gene as susceptibility factor in multiple sclerosis*. Atti del 59th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Honolulu, Hawaii, USA, October 20-24, 2009;2500/F:16;
52. **L Citrigno**, R Pennisi, A Patitucci, R Barone, A Magariello, AL Gabriele, M Pennisi, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Zappia, M Muglia. *Autosomal dominant distal motor neuropathy: an Italian family not linked to known loci*. Atti del 59th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Honolulu, Hawaii, USA, October 20-24, 2009;1970/T:519;
53. **L Citrigno**, R Pennisi, A Patitucci, R Barone, A Magariello, AL Gabriele, M Pennisi, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, M Zappia, M Muglia. *Autosomal dominant distal motor neuropathy: an Italian family not linked to known loci*. Atti del Third International Charcot-Marie-Tooth Consortium Meeting, Antwerpen, Belgium, July 09-11, 2009;
54. C Ungaro, FL Conforti, T Sprovieri, P Servillo, M Liguori, **L Citrigno**, AL Gabriele, A

- Magariello, A Patitucci, M Muglia and R Mazzei. *CADASIL: molecular screening of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy*. Atti del XI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Genova, 23–25 novembre 2008. Libro degli atti, 2008;281;
55. T Sprovieri, A Fiumara, R Mazzei, C Ungaro, A Magariello, A Patitucci, **L Citrigno**, A Arena, AL Gabriele, M Muglia and FL Conforti. *A novel mutation in the X-Linked Cyclin-Dependent Kinase-Like 5 (CDKL5) Gene associated with a severe Rett phenotype*. Atti del XI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Genova, 23–25 novembre 2008. Libro degli atti, 2008;151;
56. AL Gabriele, M Ruggieri, P Iannetti, A Patitucci, A Magariello, T Sprovieri, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, **L Citrigno**, M Muglia, M Clementi, A Polizzi, I Torrente, M Elia, L Pavone, A Quattrone. *Seizures and epilepsy in neurofibromatosis type 1 (NF1): a genotype-phenotype study*. Atti del XI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Genova, 23–25 novembre 2008. Libro degli atti, 2008;277;
57. C Ungaro, FL Conforti, T Sprovieri, P Servillo, M Liguori, **L Citrigno**, AL Gabriele, A Magariello, A Patitucci, M Muglia, R Mazzei. *Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy*. Atti del 58th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, November 11-15, 2008; 1813/T:353;
58. T Sprovieri, R Mazzei, C Ungaro, A Fiumara, A Magariello, A Patitucci, **L Citrigno**, A Arena, AL Gabriele, M Muglia, FL Conforti. *Clinical and molecular investigation in an unusual Rett Syndrome case*. Atti del 58th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, November 11-15, 2008;
59. A Magariello, **L Citrigno**, A Patitucci, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, M Muglia. *A novel mutation in the 3' UTR of SPG4 gene identified in an apparently sporadic patient affected by spastic paraplegia*. Atti del 58th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, November 11-15, 2008; 1524/T:304;
60. AL Gabriele, M Ruggieri, P Iannetti, A Patitucci, A Magariello, T Sprovieri, R Mazzei, FL Conforti, C Ungaro, **L Citrigno**, M Muglia, M Clementi, A Polizzi, I Torrente, M Elia, L Pavone, A Quattrone. *Seizures and epilepsy in neurofibromatosis type 1 (NF1): a genotype-phenotype study*. Atti del 58th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, Philadelphia, Pennsylvania, USA, November 11-15, 2001 522/T:303;
61. R Mazzei, C Ungaro, FL Conforti, T Sprovieri, P Servillo, M Liguori, **L Citrigno**, AL Gabriele, A Magariello, A Patitucci, M Muglia, A Quattrone. *Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy*. Atti del XXXIX Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Napoli, 18-22 Ottobre 2008; Neurological Sciences, 2008;29:S105;
62. M Muglia, A Vettori, A Patitucci, G Bergamin, A Magariello, R Ardito, A Toscano, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, M Mostacciolo, A Quattrone. *Mutational screening in patient with Charcot-Marie-Tooth disease type 2A*. Atti del XXXIX Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Napoli, 18-22 Ottobre 2008; Neurological Sciences, 2008;29:S457.
63. FL Conforti, T Sprovieri, A Fiumara, R Mazzei, C Ungaro, A Magariello, A Patitucci, **L Citrigno**, A Arena, AL Gabriele, M Muglia, A Quattrone. *A novel mutation in the X-linked cyclin-dependent kinase-like 5 (CDKL5) gene associated with a severe Rett Phenotype*. Atti del XXXIX Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Napoli, 18-22 Ottobre 2008; Neurological Sciences, 2008;29:S205;
64. C Ungaro, FL Conforti, T Sprovieri, P Servillo, M Liguori, **L Citrigno**, AL Gabriele, A Magariello, A Patitucci, M Muglia, R Mazzei. *Extended polymorphic and mutational*

- analysis of the NOTCH3 gene in patients affected by leukoencephalopathy.* Atti del 12th EFNS Congress, Madrid, Spain, 23–26 August 2008;
65. C Ungaro, FL Conforti, T Sprovieri, P Servillo, M Liguori, **L Citrigno**, AL Gabriele, A Magariello, A Patitucci, M Muglia, R Mazzei. *Polymorphisms and mutational analysis of the NOTCH3 gene in a large cohort of patients affected by leukoencephalopathy.* Atti del VIII Meeting of the European Neurological Society (ENS), Nice, France, 07–11 June 2008. *Journal of Neurology*, 2008;255(2):11,063;
 66. C Ungaro, FL Conforti, M Muglia, PL Lanza, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, R Mazzei. *A novel NOTCH3 gene mutation in a patient with CADASIL from Southern Italy.* Atti del X Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Montecatini Terme (PT), 14–17 novembre 2007. Libro degli atti, 2007;17.
 67. A Magariello, A Patitucci, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, A Gambardella, F Bono, T Piccoli, F Patti, M Zappia, M Muglia. *Spastin gene mutations in Italian patients with pure and complicated forms of spastic paraplegia.* Atti del X Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Montecatini Terme (PT), 14–17 novembre 2007. Libro degli atti, 2007;110;
 68. T Sprovieri, M Fusaro, C Ungaro, R Mazzei, A Magariello, A Patitucci, **L Citrigno**, V La Bella, AL Gabriele, M Muglia, FL Conforti. *A novel Angiogenin gene mutation in a sporadic patient with Amyotrophic Lateral Sclerosis from Southern Italy.* Atti del X Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Montecatini Terme (PT), 14–17 novembre 2007. Libro degli atti, 2007;121;
 69. C Ungaro, FL Conforti, D Guidetti, M Muglia, G Cenacchi, PL Lanza, A Patitucci, T Sprovieri, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, R Mazzei. *First evidence of a pathogenic insertion in the NOTCH3 gene causing CADASIL.* Atti del 57th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Diego, California, USA, October 23-27, 2007; 879/T:192;
 70. A Magariello, A Patitucci, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, A Gambardella, F Bono, T Piccoli, F Patti, M Zappia, M Muglia. *Spastin gene mutations in Italian patients with pure and complicated forms of spastic paraplegia.* Atti del 57th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Diego, California, USA, October 23-27, 2007; 886/T:193;
 71. A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, R Mazzei, FL Conforti, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, P Valentino, C Rodolico, A Mazzeo, A Toscano, M Muglia. *Charcot-Marie-Tooth X-linked: five novel mutations in Italian patients.* Atti del 57th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Diego, California, USA, October 23-27, 2007; 887/T:193;
 72. T Sprovieri, R Mazzei, A Patitucci, C Ungaro, A Magariello, **L Citrigno**, F Condino, AL Gabriele, M Muglia, FL Conforti. *A novel angiogenin gene mutation in a sporadic patient with amyotrophic lateral sclerosis from Southern Italy.* Atti del 57th International Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, San Diego, California, USA, October 23-27, 2007; 894/T:195;
 73. FL Conforti, T Sprovieri, R Mazzei, A Patitucci, C Ungaro, A Magariello, V La Bella, A Tessitore, G Tedeschi, IL Simone, G Majorana, P Valentino, **L Citrigno**, F Condino, AL Gabriele, F Bono, MR Monsurrò, M Muglia, A Quattrone. *Angiogenin gene and amyotrophic lateral sclerosis in Southern Italy.* Atti del XXXVIII Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Firenze, 13-17 Ottobre 2007; *Neurological Sciences*, 2007;28:S46-S47;
 74. R Mazzei, D Guidetti, C Ungaro, FL Conforti, M Muglia, G Cenacchi, P Lanza, A Patitucci, T Sprovieri, P Riguzzi, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, P Preda, A Quattrone. *A novel NOTCH3 gene mutation in a patient with CADASIL from Southern Italy.* Atti del XXXVIII Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Firenze, 13-17 Ottobre 2007; *Neurological Sciences*, 2007;28:S160-S161;
 75. A Magariello, M Muglia, A Patitucci, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, A Gambardella, F Bono, T Piccoli, F Patti, M Zappia, A Quattrone. *Spastin gene mutations in Italian patients with pure and complicated forms of spastic*

- paraplegia*. Atti del XXXVIII Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Firenze, 13-17 Ottobre 2007; Neurological Sciences, 2007;28:S48;
76. A Patitucci, R Mazzei, M Muglia, A Magariello, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, G Di Palma, P Valentino, R Nisticò, C Rodolico, A Toscano, A Quattrone. *Analysis of SMN1 gene copy number to detect SMA health carriers in Southern Italy population*. Atti del XXXVIII Congress of the Italian Neurological Society (S.I.N.), Firenze, 13-17 Ottobre 2007; Neurological Sciences, 2007;28:S159-S160;
 77. R Mazzei, M Liguori, FL Conforti, C Ungaro, M Muglia, T Sprovieri, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, L Crescibene, A Quattrone. *Mutational screening of the eIF2B5 gene in sib pairs affected by multiple sclerosis*. Atti dell'International 23rd Congress of the European Committee for Treatment and Research in Multiple Sclerosis and the 12th Annual Conference of Rehabilitation in MS (ECTRIMS 2007), Prague, Czech Republic, October 11-14, 2007. Multiple Sclerosis, 2007;15(12):S198; P655;
 78. C Ungaro, FL Conforti, D Guidetti, M Muglia, A Patitucci, T Sprovieri, G Cenacchi, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, R Mazzei. *The first evidence of a pathogenic insertion in the NOTCH3 gene causing CADASIL*. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Nice, France, June 16-19, 2007. European Journal of Human Genetics, 2007;15(1):45;
 79. A Magariello, **L Citrigno**, L Passamonti, A Patitucci, FL Conforti, AL Gabriele, R Mazzei, T Sprovieri, C Ungaro, M Bellesi, M Muglia. *A novel locus for Autosomal Dominant Distal Motor Neuronopathy maps to chromosome 4q-ter*. Atti dell'International Annual Meeting of the European Society of Human Genetics, Nice, France, June 16-19, 2007. European Journal of Human Genetics, 2007;15(1):262;
 80. C Ungaro, R Mazzei, T Sprovieri, FL Conforti, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, M Muglia, A Quattrone. *Could the expression of JAGGED1 gene mutations play a role in modulating a CADASIL-like phenotype?* Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007.
 81. FL Conforti, T Sprovieri, R Mazzei, A Patitucci, C Ungaro, A Magariello, V La Bella, A Tessitore, G Tedeschi, IL Simone, G Majorana, P Valentino, **L Citrigno**, F Condino, AL Gabriele, F Bono, M.R. Monsurrò, M Muglia, A. Quattrone. *Angiogenin gene and Amyotrophic Lateral Sclerosis in Southern Italy*. Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007. Libro degli atti, 2007;38;
 82. T Sprovieri, FL Conforti, R Mazzei, C. Ungaro, A Tessitore, G Tedeschi, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, V. La Bella, I.L. Simone, **L. Citrigno**, G Majorana, MR Monsurrò, P Valentino, F Bono, M Muglia, A Quattrone. *Further evidence that D90A is recessively inherited in ALS patients in Southern Italy*. Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007. Libro degli atti, 2007;43;
 83. A Magariello, M Muglia, A Patitucci, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C. Ungaro, **L Citrigno**, A Gambardella, F Bono, T Piccoli, F Patti, M Zappia, A Quattrone. *Spastin gene mutations in Italian patients with a pure and complicated forms of Spastic Paraplegia*. Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007. Libro degli atti, 2007;58;
 84. R Mazzei, C. Ungaro, M Liguori, FL Conforti, T Sprovieri, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, A Quattieri, **L Citrigno**, M Muglia, A Quattrone. *Two novel NOTCH3 mutations not involving cysteine residues in CADASIL patients*. Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007. Libro degli atti, 2007;59;
 85. R Mazzei, C Ungaro, FL Conforti, M Liguori, T Sprovieri, G Di Palma, A Patitucci, A Magariello, AL Gabriele, **L Citrigno**, M Muglia, A Quattrone. *A novel NOTCH3 gene mutation in a patient with CADASIL from Southern Italy*. Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007. Libro degli atti, 2007;60;
 86. M Muglia, A Magariello, **L Citrigno**, L Passamonti, A Patitucci, FL Conforti, AL Gabriele, R Mazzei, T Sprovieri, C Ungaro, M Bellesi, A Quattrone. *A novel locus for Autosomal Dominant Distal Motor Neuronopathy maps to chromosome 4q-ter*. Atti del V Incontro dell'Istituto di Neuroscienze del CNR. Cagliari, 03-05 giugno 2007. Libro degli atti,

2007;61;

87. A Magariello, A Patitucci, R Mazzei, FL Conforti, AL Gabriele, T Sprovieri, C Ungaro, **L Citrigno**, M Zappia, F Patti, F Bono, M Muglia. *Nuove mutazioni identificate nel gene della spastina in soggetti affetti da paraplegia spastica ereditaria*. Atti del IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Venezia, 08–11 novembre 2006. Libro degli atti, 2006;295;
88. M Muglia, A Magariello, **L Citrigno**, L Passamonti, A Patitucci, FL Conforti, AL Gabriele, R Mazzei, T Sprovieri, C Ungaro, M Bollesi, A Quattrone. *Individuazione di un nuovo locus sul cromosoma 4 responsabile di neuropatia motoria distale autosomica dominante*. Atti del IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.), Venezia, 08–11 novembre 2006. Libro degli atti, 2006;297;
89. M Muglia, A Magariello, **L Citrigno**, L Passamonti, A Patitucci, FL Conforti, AL Gabriele, R Mazzei, T Sprovieri, C Ungaro, M Bellesi, A Quattrone. *Suggestive evidence for linkage to chromosome 4qter for autosomal dominant distal motor neuropathy*. Atti del XXXVII Congress SIN (S.I.N.), Bari, 15-17 Ottobre

ESPERIENZA PROFESSIONALE

- 05/09/2016 – ad oggi **TECNOLOGO LIVELLO III**
Contratto a tempo determinato, part-time al 50%, per lo svolgimento dell'attività di "Sviluppo di test genomici applicati alle patologie neurologiche" nell'ambito del progetto d'Istituto "Prestazioni specialistiche di genetica medica e radiologia per la Regione Calabria", presso il laboratorio di Next-Generation Sequencing dell'Istituto di Scienze Neurologiche del CNR, Mangone (CS).
- 26/03/2012–25/03/2013
31/01/2011–29/02/2012
25/01/2010–31/12/2010
01/10/2008–31/12/2009 **TOXICOGENOMICS EXPERT**
Quattro contratti a tempo determinato, per un totale di 51 mesi di attività svolta presso i laboratori di Tossicogenomica e Proteomica (Pubblico/Privato DM20919 con il CNR-IBB di Catania), del Centro Ricerche European Drug Safety & Metabolism. Il Centro Ricerche dall'azienda chimico-farmaceutica Wyeth Lederle S.p.A di Catania è stato acquistato dal Gruppo Pfizer nel 2009 e ceduto nel 2011 come ramo d'azienda alla Mymex S.p.A.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 16/05/2016 – in corso **CORSO DI FORMAZIONE RESIDENZIALE IN GENOMICA FUNZIONALE**
VI Edizione della Scuola Internazionale di Genomica Funzionale, della durata complessiva di 600 ore, in corso di svolgimento presso l'Istituto di Scienze Neurologiche (ISN) del CNR, UOS di Catania.
- 01/12/2014 – 30/11/2015 **PROFILO PROFESSIONALE DI RICERCATORE BIOINFORMATICO**
Attestato di frequenza rilasciato in data 12/01/2016, protocollo n. 0000028, al termine del corso di formazione, della durata di 1560 ore, tenuto presso l'ISN - CNR, UOS di Catania, nell'ambito del progetto "DNA on Disk: Piattaforma e kit diagnostici per la salute dell'uomo in ambito oncologico, neurologico e infettivologico e delle malattie legate alla povertà" - Fondi MIUR PON R&C 2007-2013 (cod. CTN01_00177_817708) - Cluster Alisei.
- Aprile 2007 – Marzo 2008 **MASTER IN "TECNOLOGIE BIOINFORMATICHE APPLICATE ALLA MEDICINA PERSONALIZZATA" II ED. - CONSEGUITO CON MENZIONE SPECIALE**
Rilasciato in data 31/03/2008, n° protocollo 1059, da Sardegna Ricerche Parco Tecnologico - Pula, Cagliari, nell'ambito del progetto SIAI101 "ICT: Creazione di un polo di eccellenza delle tecnologie bioinformatiche applicate alla medicina personalizzata" finanziato dalla Regione Autonoma della Sardegna, Assessorato degli Affari Generali.
- 29/03/2007 **ISCRIZIONE N° 057826 ALL'ALBO DEI BIOLOGI - SEZIONE A**
- II sessione - Novembre 2006 **ABILITAZIONE ALL'ESERCIZIO DELLA PROFESSIONE DI BIOLOGO**
Diploma rilasciato dall'Università degli Studi di Messina, Messina, in data 4 aprile 2012.
- Settembre 1999–
Novembre 2006 **LAUREA MAGISTRALE IN SCIENZE BIOLOGICHE INDIRIZZO BIOMOLECOLARE – VOTAZIONE 110/110 CUM LAUDE**
Conseguita in data 07/11/2006 presso l'Università degli Studi di Messina, Messina, e rilasciata in data 02 luglio 2007 con protocollo n°1976.
- 1999-2000 **QUALIFICA PROFESSIONALE DI OPERATORE SU PERSONAL COMPUTER**
Conseguita in data 21/9/2000, protocollo n. 2576/C2, al termine del corso di formazione accreditato dalla Regione Siciliana, della durata di 200 ore, Messina.

ATTESTATI

Lingue straniere

Inglese

- Graded Examinations in Spoken English (GESE) intermediate grade 7 - B2, rilasciato dal Trinity College London nel luglio 2010;
- First Certificate of English (FCE) - B2, rilasciato dall' University of Cambridge in data 11/08/2009;
- Preliminary English Test (PET) – B1, rilasciato dall' University of Cambridge in data 17/07/2008.

CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM

Spagnolo

- Diplomas de Español como Lengua Extranjera (DELE) - B2, rilasciata dall' Istituto Cervantes in data 22/06/2011;
- DELE – B1, rilasciata dall' Istituto Cervantes in data 05/08/2009.

Informatica

- Patente Europea del Computer ECDL Full Standard, N° IT 1844261, rilasciata da AICA il 05/04/2016

PRODUZIONE SCIENTIFICA

Pubblicazioni

1. Gentile G, Ceccarelli M, Micheli L, Tirone F, Cavallaro S. Functional Genomics Identifies Tis21-Dependent Mechanisms and Putative Cancer Drug Targets Underlying Medulloblastoma Shh-Type Development. *Front Pharmacol*. 2016 Nov 30;7:449. doi: 10.3389/fphar.2016.00449.
2. La Cognata V., Morello G., Gentile G., D'Agata V., Criscuolo C., Cavalcanti F., Cavallaro S. "A customized high-resolution array-comparative genomic hybridization to explore copy number variations in Parkinson's disease". *Neurogenetics*. 2016 Oct;17(4):233-244. doi: 10.1007/s10048-016-0494-0.
3. Pavone, P., Praticò, A.D., Gentile G., Falsaperla R., Iemmolo R., Guarnaccia M., Cavallaro S., Ruggieri M. "A neurocutaneous phenotype with paired hypo- and hyperpigmented macules, microcephaly and stunted growth as prominent features". *European Journal of Medical Genetics*. 59(5):283-9, 2016. doi: 10.1016/j.ejmg.2016.03.002.
4. Steel D., Salpietro V., Phadke R., Pitt M., Gentile G., Massoud A., Batten L., Bashamboo A., McElreavey K., Sagar A. Kinali M. "Whole Exome Sequencing Reveals a MLL de Novo Mutation Associated with Mild Developmental Delay and without 'Hairy Elbows': Expanding the Phenotype of Wiedemann-Steiner Syndrome". *J. Genet*. 94, 2015. doi: 10.1007/s12041-015-0578-x.
5. Guarnaccia, M., Gentile G., Alessi E., Schneider C., Petralia S., Cavallaro S. "Is this the real time for genomics?", *Genomics*, 103(2–3): p. 177-182, 2014. doi: 10.1016/j.ygeno.2014.02.003.

Abstract in Atti di Congresso

Gentile G., Ceccarelli M., Micheli L., Tirone F., Cavallaro S. "La genomica funzionale nell'identificazione di bersagli terapeutici in un modello murino pre-neoplastico di medulloblastoma". LVI Congresso Nazionale SNO, Catania 18-21/05/2016. ISBN:978-88-8041-110-9.

Poster

1. Gentile G., La Cognata V., Morello G., Muglia M., Magariello A., Patitucci A., Ruggieri M., Cavallaro S. "Una piattaforma array CGH custom per l'identificazione di CNV in pazienti affetti da Sindromi Neurocutanee ed altri disordini neurologici: validazione della regione d'interesse per la Neurofibromatosi di tipo 1". XIX Congresso Nazionale SIGU - Torino 23-26/11/2016;
2. La Cognata V., Morello G., Gentile G., D'Agata V., Cavallaro S. "A customized Comparative Genomic Hybridization array for the analysis of Copy Number Variations and exon-dosage anomalies in neurological disorders". *Neuroscience 2016 – San Diego, California – USA, 12-16/11/2016*;
3. Gentile G., Ceccarelli M., Micheli L., Tirone F., Cavallaro S. "La genomica funzionale nell'identificazione di bersagli terapeutici in un modello murino pre-neoplastico di medulloblastoma". 56° Congresso Nazionale SNO "Le neuroscienze di oggi guardano al domani", Hotel Sheraton, Catania 18-21/05/2016;
4. La Cognata V., Morello G., Gentile G., D'Agata V., Drago F., Cavallaro S. "NeuroArray: a customized Comparative Genomic Hybridization array for the analysis of Copy Number Variations in neurological disorders". *PhD Summer School of Neuroscience (13rd edition), "Cognition, The Target", Catania, 11-17 luglio 2015*.
5. Patti M., Gentile G., Tendi E., Scionti D., Celeste S. "Myrmex Your Partner - Orthopedic Prosthesis and Implants Supplier, Regenerative Medicine Research and Development Company" – Italian Forum on Industrial Biotech and Bioeconomy – IFIB 2012 – Palazzo Turati – Milano, 23-24 ottobre 2012.
6. Tendi E., Di Natale G., Gentile G., Guarnaccia M., Cultrera M., Scionti D., Patti M., Celeste S. "CNR-Myrmex Public-Private Laboratory - Technologies development and generation of a technological platform in order to evaluate drug efficacy" – Italian Forum on Industrial Biotech and Bioeconomy – IFIB 2012 – Palazzo Turati – Milano, 23-24 ottobre 2012.

**AGGIORNAMENTO
PROFESSIONALE**

Attestati di partecipazione/frequenza a:

- Corsi/Scuole**
- Corso "Next Generation Sequencing and Bioinformatics: methods, tools and applications in basic research, clinical diagnostics and much more" I edizione, IRCCS Centro Neurolesi "Bonino Pulejo", Messina 27-28/05/2016;
 - Corso "IonPGM™ System Workflow", Thermo Fisher Scientifics, Monza 26-29/01/2016;
 - V Edizione della Scuola Internazionale di Genomica Funzionale: "Computation as a driver of translational medicine", organizzato dall'ISN-CNR, Hotel Sheraton, Catania 28-30/09/2015;
 - Massive Open Online Course - piattaforma FutureLearn, "Inside Cancer: How Genes Influence Cancer Development", University of Bath, Bath – United Kingdom 03/2015-04/2015;
 - Corso "La formazione dei lavoratori: Formazione specifica – Rischio Alto", D.Lgs.81/08 – Accordo Stato Regioni 21 dicembre 2011, Myrmex S.p.A., Catania, della durata di 12 ore, 12/2012-01/2013;
 - Corso "La formazione dei lavoratori: Formazione generale", D.Lgs.81/08 – Accordo Stato Regioni 21 dicembre 2011, Myrmex S.p.A., Catania, della durata di 4 ore, 05/2012-07/2012;
 - IV Scuola Internazionale di Genomica Funzionale "Il genoma umano compie 10 anni: le aspettative, i raggiungimenti e le sfide future", organizzato dal Centro di Genomica Funzionale, A.O.U. "Policlinico - V. Emanuele", Catania 02/12/2011;
 - III Scuola Internazionale di Genomica Funzionale "Corso teorico-pratico di Genomica: dalla diagnosi alla terapia individualizzata - A.O.U. "Policlinico - V. Emanuele", Catania 09-10/12/2010;
 - Corso "Bioinformatica per la proteomica: basi teoriche ed applicazioni", Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro, IST, Genova 18-19/10/2010;
 - II Scuola Internazionale di Genomica Funzionale "La Genomica: dalla ricerca alla medicina personalizzata", organizzata dal Centro di Genomica Funzionale, A.O.U. "Policlinico - V. Emanuele", Catania 26-27/11/2009;
 - Scuola Europea di Bioinformatica "7th Biosapiens", della durata di 40 ore, tenuta presso Biozentrum Università di Basilea, Svizzera, 27-31/08/2007;
 - Corso "Valutazione del rischio e buona prassi nei laboratori scientifici", in accordo con il D.Lgs n.624/94, Università di Messina, Messina 05/07/2005;
- Altro**
- XIX Congresso Nazionale SIGU – Torino 23-26/11/2016;
 - Convegno "Dal singolo target ai pannelli di geni: evoluzione delle terapie e delle tecnologie", Catania 26/05/2016;
 - 56° Congresso Nazionale SNO (Scienze Neurologiche Ospedaliere) "Le neuroscienze di oggi guardano al domani", Catania 18-21/05/2016;
 - Convegno "La malattia di Alzheimer e il progetto Dia-de-mentis", IOM Ricerca, Catania 11/03/2016;
 - Simposio "Strategies for targeting the BRAF and PI3K pathways in human cancer", Università degli Studi di Catania, Museo Diocesano, Catania 05/10/2012;
 - Seminario "Information sources in Biotechnology", organizzato dal Parco Scientifico e Tecnologico della Sicilia (PON 2007-2013, progetto 01_01377 Polybioplast) e European Commission Project SLING, Parco Scientifico e Tecnologico della Sicilia, Catania 06/06/2012;
 - KAUST Workshop "Quantitative biology: a matter of perspective", organizzato dalla Società Italiana di Bioinformatica BITS, presso Università Sapienza, Roma 22-24/06/2011;
 - Workshop "Giornata delle Biotecnologie siciliane", Università degli Studi di Catania, Monastero dei Benedettini, Catania 20/06/2009;
 - Seminario "Applicazioni Bioanalitiche nel settore Clinico-Farmaceutico", Consorzio Universitario Unifarm, Catania 13/02/2009;
 - VII Conferenza Europea sulla Biologia Computazionale ECCB'08, Tutorial in "Exploration and Analysis of Protein-Protein Interactions", Cagliari 22-26/09/2008.

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome: Maria Guarnaccia

Data di nascita: .

Residenza: .

Indirizzo: .

Telefono **Cellulare** .

e-mail: **PEC:** .

Sesso: Femminile

Nazionalità: Italiana

ESPERIENZE PROFESSIONALI

• 1 Settembre – Oggi: Contratto a tempo determinato con qualifica di tecnologo di III Livello presso l'Istituto di Scienze Neurologiche CNR-Catania.

• 16 Maggio 2016- Oggi: partecipazione al Corso Residenziale in Genomica Funzionale della durata di 12 mesi, presso l'Istituto di Scienze Neurologiche-CNR-Catania.

Attività: attività di ricerca di base e applicata correlate con le discipline biologiche, biomolecolari, genomiche e bioinformatiche. Applicazione di approcci genomici nell'ambito della Biologia dei Sistemi. Tecnologia microarray e Lab-on-chip.

• Gennaio 2013- 27 Luglio 2014/16 Dicembre 2014-Ottobre 2015:

Assegnista di ricerca presso l'Istituto di Scienze Neurologiche-CNR-Catania, nell'ambito del Progetto "E' sempre Demenza di Alzheimer? Overlap di metodiche diagnostiche per la rivalutazione di pazienti con demenza e sospetto declino cognitivo" realizzato con fondi F.E.S.R. – P.O.R. Sicilia 2007/2013.

Responsabile: Prof. Sebastiano Cavallaro – Direttore Istituto ISN- CNR Catania

Attività svolta: Nell'ambito del progetto, finalizzato all'individuazione di marker che caratterizzino sottogruppi di Malattia di Alzheimer, l'attività è stata indirizzata alla caratterizzazione con un approccio genomico, delle alterazioni geniche e dei profili molecolari di selezionati soggetti con demenza.

L'attività di ricerca ha previsto la progettazione di un exon custom array, ossia di un array su misura, comprendente gli esoni di un pannello di 1630 geni correlati a disordini neurologici e malattie neurodegenerative. La piattaforma creata è stata utilizzata per analizzare i campioni ematici dei soggetti afferenti al progetto.

Attraverso la realizzazione di un software dedicato in grado di clusterizzare tutti i dati ottenuti dalle valutazioni cliniche, strumentali e dallo studio del genoma è stata realizzata una piattaforma web per la gestione e condivisione dei dati studiati.

In particolare l'attività ha previsto:

-estrazione di acidi nucleici (DNA ed RNA);

-amplificazione mediante Real Time PCR;

-sequenziamento automatico mediante metodo di Sanger;

-analisi di espressione genica mediante oligo-microarray attraverso piattaforma Agilent;

-ibridazione genomica comparativa (aCGH) mediante piattaforma Agilent;

-elaborazione dei dati genomici mediante l'ausilio di software informatici quali Feature Extraction e CytoGenomics;

-creazione e analisi di pathway mediante piattaforma MetaCore (Thomson Reuters);

-partecipazione alla creazione di un algoritmo di cluster per l'analisi multivariata dei dati trattati e alla realizzazione di una piattaforma web.

Il progetto ha previsto l'utilizzo dei seguenti tools bioinformatici:

- OligoCalc;
- CLC sequence Viewer v.6;
- PrimerBLAST;
- LightCycler Software v.3.5;
- Vision-Capt v.14.3;
- DNA Sequencing Analysis v.5.1;
- 310 Data Collection;
- Software Feature Extraction;
- Software Cytogenomics;
- Software MetaCore.

Il progetto ha previsto l'utilizzo dei seguenti Database:

- NCBI (dbSNP, dbVar, GeneBank), GeneCard, bioDBnet;

Durante il periodo trascorso presso l'Istituto di Scienze Neurologiche, è stato possibile acquisire conoscenze sull'utilizzo di piattaforme biosensoristiche finalizzate allo sviluppo di nuovi sistemi diagnostici, quali la piattaforma *In-Check, Q3* di Stmicroelectronics e *SiPM*.

• Ottobre 2011- ottobre 2012:

Contratto a tempo determinato con la qualifica di Toxicogenomics Expert presso i laboratori di Tossicogenomica e Proteomica del Centro di Ricerche Myrmex di Catania;

Attività svolta: Analisi genomica mediante utilizzo di piattaforma microarray Affymetrix finalizzata alla definizione del profilo trascrizionale e all'identificazione di biomarcatori diagnostici e prognostici.

• Luglio 2010 - Luglio 2011/Ottobre 2009 - Giugno 2010/ Luglio 2008 - Settembre 2009:

Wyeth-Lederle S.p.A. – Gruppo Pfizer, Catania (IT).

Contratto a tempo determinato con la qualifica di Toxicogenomics Expert presso i laboratori di Tossicogenomica e Proteomica, del Centro di Ricerche European Drug Safety & Metabolism-Wyeth-Lederle S.p.A. – Gruppo Pfizer, Catania (IT).

- Attiva partecipazione al progetto di ricerca: “Studi su molecole innovative per la chemioterapia antineoplastica ad interesse farmaceutico per la salute dei cittadini” (DM5069);

- Attiva partecipazione al progetto di ricerca “Identificazione di biomarcatori e sviluppo di metodi diagnostici e terapeutici nel campo dell'oncologia e della biologia vascolare”; (PON01-01078).

- Partecipazione alla realizzazione del Laboratorio Pubblico/Privato Wyeth Lederle/IBB CNR/ CT finalizzato al progetto di ricerca dal titolo: “Generazione di una piattaforma tecnologica finalizzata allo studio degli effetti di farmaci antineoplastici ed alla determinazione della loro potenziale efficacia come agenti neuroprotettivi”; (Fondi MIUR per le aree sottoutilizzate ottenuti con Decreto Ministeriale n.20919 del 30/11/2006).

Principali mansioni:

- Utilizzo della Piattaforma Affymetrix per analisi di Microarray/SNP Array e del relativo software gestione ed analisi dati;
- Analisi di Spettrometria di Massa mediante l'utilizzo dello spettrometro Orbitrap LTQ XL_Thermo Scientifics, e utilizzo del relativo software di gestione e analisi dati;
- Utilizzo dello strumento di cromatografia Dionex UltiMate 3000 Nano LC System e relativo software di gestione ed analisi dati;
- Utilizzo dello strumento di Real Time PCR ABI 7900HT System dell'Applied Biosystem e relativo software di gestione ed analisi dati;
- Utilizzo della piattaforma elettroforetica, Bioanalyzer - Agilent, per l'analisi qualitativa e quantitativa di DNA/RNA/Proteine;
- Utilizzo della piattaforma robotica EpMotion dell'Eppendorf e relativo software di gestione;
- Utilizzo dello strumento Spettrofotometro UV-visibile NanoDrop per la determinazione della concentrazione e della qualità di Acidi Nucleici, e del relativo software di gestione;

• Ottobre 2002– Giugno 2008:

Università degli studi di Catania, Dipartimento di Scienze Biomediche - Catania

Mansione svolta: Attività di ricerca; Attività di screening e diagnosi molecolare per la cura e la prevenzione del Papilloma virus, in collaborazione con l'Ospedale Garibaldi di Catania, il Dipartimento di Igiene e il Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università degli studi di Catania.

Durante l'attività di ricerca ho acquisito conoscenza nell'ambito di:

- Estrazione di acidi nucleici, sequenziamento del DNA, studio di polimorfismi, clonaggio, colture cellulari, diagnostica molecolare, sperimentazione animale, estrazione e precipitazione delle proteine, elettroforesi bidimensionale delle proteine, Western Blot, Northern Blot, ELISA, PCR, RTPCR, Nested PCR, Real-Time PCR, principali tecniche di diagnostica Chimico-Clinica;

• Gennaio 2003 – Dicembre 2003:

Laboratorio Veterinario BIOGENE – Via G.Leopardi, 50 Catania

Mansione svolta: Diagnostica molecolare e clinica negli animali.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Gennaio 2009 – Ottobre 2010:

Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica - Facoltà di Medicina, Università degli studi di Catania;

Titolo della qualifica raggiunta: Specialista in Patologia Clinica – Voto 70/70 e lode;

Titolo della Tesi: “Studio delle Ipercolesterolemie Familiari nell'era post-genomica”.

• Gennaio 2006 – Aprile 2009:

Dottorato di Ricerca in “Fisiopatologia del metabolismo: lipidi e lipoproteine” – Università degli studi di Palermo;

Titolo della qualifica raggiunta: Dottore in Fisiopatologia del Metabolismo;

Titolo della Tesi: “Varianti del gene CD36 associate alla Sindrome Metabolica e alle malattie cardiovascolari”.

L'attività in oggetto ha previsto l'utilizzo di diverse tecniche di biologia molecolare tra le quali: sequenziamento automatico, Real Time PCR, elettroforesi capillare, analisi proteomica, uso di modelli in vitro e in vivo per la comprensione dei meccanismi fisiopatologici delle malattie oggetto di studio.

• Gennaio 2002 – Dicembre 2005:

Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica - Facoltà di Medicina, Università degli studi di Catania;

• Gennaio 2003:

Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo;

• Ottobre 1997 – Ottobre 2002:

Laurea in Scienze Biologiche

Facoltà di Scienze Biologiche - Università degli studi di Catania;

Argomento tesi: “Ruolo della b2-Glicoproteina I nella rigenerazione epatica”.

Relatore: Prof. S.Travali;

Voto di laurea: 110/110

• Luglio 2000:

Abilitazione all'insegnamento nella Scuola dell'Infanzia tramite concorso ordinario;

• 1992- 1996;

Istituto Magistrale “Turrisi Colonna”

Diploma di Maturità Magistrale.

CONOSCENZA LINGUE STRANIERE

• Inglese (comprensione e scrittura): buono

CONOSCENZE INFORMATICHE

- Ottima padronanza del sistema operativo Windows comprensivo del pacchetto Office;

- Ottima conoscenza dei browser e dei client di posta elettronica maggiormente diffusi;

- Buona conoscenza dei principali tools bioinformatici per analisi di dati genomici;

- Buona conoscenza dei database proteici, di programmi di allineamento di sequenze proteiche e di programmi di modellamento proteico come SwissPdbViewer e Modeller.

CAPACITÀ PERSONALI

- Predisposizione al lavoro di gruppo;
- Attitudine a lavorare per obiettivi;
- Ottime doti comunicative;
- Buone capacità organizzative;
- Elevata flessibilità.

COMPETENZE PROFESSIONALI:

- Preparazione di library genomiche per applicazioni Next Generation Sequencing; il disegno dei pannelli personalizzati (custom) è stato realizzato mediante l'ausilio del software Ion AmpliSeq™ Designer.

- Definizione e sviluppo di protocolli biologici sperimentali per la definizione di saggi diagnostici da implementare sulla piattaforma biosensoristica *In-Check Lab-on-Chip* di Stmicroelectronics.

L'attività ha portato in particolare allo sviluppo di un saggio di farmacogenetica, disegnato con lo scopo di integrare in un unico dispositivo tutte le mutazioni correlate alla risposta chemioterapica, e un saggio per la definizione delle principali mutazione correlate al gene *KRAS*.

-Definizione e sviluppo di protocolli biologici e applicativi per lo studio di markers di acidi nucleici diagnostici/prognostici per la Malattia di Alzheimer e per il Carcinoma alla Mammella, da implementare su piattaforme biosensoristiche Q3 di Stmicroelectronics basata su Real Time PCR;

L'attività ha portato allo sviluppo di un reference design utile per lo sviluppo di altri test diagnostici in vitro per un pannello eterogeneo di patologie e in particolare allo sviluppo di un test diagnostico per le principali mutazioni del gene *KRAS*.

- Progettazione di un exon custom array, ossia di un array su misura, comprendente gli esoni di un pannello di 1630 geni correlati a disordini neurologici e malattie neurodegenerative.

-Definizione e sviluppo dei protocolli biologici e applicativi per lo studio di markers di acidi nucleici diagnostici/prognostici per la Malattia di Alzheimer su sensori basati sulla tecnologia SiPM.

- Definizione delle specifiche di sistema della piattaforma Lab-on-Disk per la rilevazione di alterazioni genomiche strutturali in malattie di interesse neurologico.

-Utilizzo della piattaforma Affymetrix per analisi di gene expression e del relativo software di gestione ed analisi dati;

-Utilizzo della piattaforma Agilent Technologies per gene expression e del relativo software di gestione ed analisi dati;

-Utilizzo della piattaforma Agilent Technologies per analisi di ibridazione comparativa genomica (aCGH) e del relativo software di gestione ed analisi dati;

- Utilizzo della piattaforma elettroforetica, Bioanalyzer - Agilent, per l'analisi qualitativa e quantitativa di DNA/RNA/Proteine;

PARTECIPAZIONE A SEMINARI, CORSI E CONFERENZE

Anno 2009

13 Febbraio: Applicazioni Bioanalitiche nel settore Clinico-Farmaceutico. Consorzio Universitario Uniforma Centro Ricerche. Grand Hotel Excelsior, Catania.

Marzo: Corso Teorico-Pratico sullo Spettrometro di Massa LTQ XL ORBITRAP, presso il CNR di Milano.

Settembre: Training sull'utilizzo dello Spettrometro di Massa LTQ XL ORBITRAP con sorgente nano ESI, organizzato dalla Thermo Scientific presso la Wyeth di Catania.

Settembre: Training sull'utilizzo dell'HPLC Ultimate 3000 monodimensionale e del Software di gestione e analisi dati, organizzato dalla DIONEX presso la Wyeth di Catania.

Settembre: Training sull'utilizzo dello spettrofotometro a otto canali NANODROP 8000, e del relativo Software, organizzato dalla Thermo Scientific presso la Wyeth di Catania.

26-27 Novembre: Partecipazione al Congresso specialistico "International School of Functional Genomics". Ospedale Vittorio Emanuele, Catania.

Anno 2010

Marzo: Training sull'utilizzo del HPLC Ultimate 3000 bidimensionale e del Software di gestione e analisi dati, organizzato dalla DIONEX presso la Wyeth di Catania.

Giugno: Corso sull'utilizzo del Software di analisi e gestione dello Spettrometro di Massa LTQ XL ORBITRAP, organizzato dalla Thermo Scientific presso la Wyeth di Catania.

15 Giugno: Corso di aggiornamento sull'utilizzo dello Spettrometro di Massa ORBITRAP, organizzato dalla Thermo Scientific, presso il CNR di Catania.

16 Luglio: Corso Teorico-Pratico sull'uso della piattaforma GenomeWide SNP 6.0, organizzato dall'Affymetrix, presso la Wyeth di Catania.

18-20 Ottobre: Corso di aggiornamento su "Bioinformatica per la proteomica: basi teoriche ed applicazioni". Centro congressi IST, Genova.

30 Novembre: Seminario dal titolo: "UHPLC+ una tecnica semplice e potente ora accessibile a tutti". Catania NH Hotel.

9-10 Dicembre: Partecipazione al "Corso pratico di Genomica: dalla diagnosi alla terapia individualizzata". Ospedale Vittorio Emanuele, Catania.

Anno 2013

28-29 Maggio: Corso teorico-pratico sull'utilizzo del Sequenziatore Applied Biosystem ABI PRISM -310 Genetic Analyzer presso il centro di Genomica Funzionale – P.O. Vittorio Emanuele- Catania

Anno 2015

28-30 Settembre: Partecipazione al Congresso specialistico "International School of Functional Genomics: Computation as a driver of translational medicine". Hotel Sheraton, Catania

Anno 2016

18-21 Maggio: 56° Congresso Nazionale SNO – "Le neuroscienze di oggi guardando al domani" Sheraton Catania Hotel & Conference Center

21-23 Settembre: 67th SIF National Congress Italian Physiological Society; Monastero dei Benedettini- Piazza Dante Alighieri, Catania

Anno 2017:

26-27 Gennaio: Partecipazione in qualità di moderatore all'evento "SmartSciences 2017: L'innovazione delle biotecnologie nella ricerca scientifica" presso Torre Biologica – Via Santa Sofia 89 – Catania

31 Gennaio: Partecipazione in qualità di relatore all'evento "La Fiera delle idee" PO FESR Sicilia 2014-2020 presso l'Aula Magna del Dipartimento di Fisica e Astronomia dell'Università degli Studi di Catania, Edificio 6 della "Cittadella Universitaria" - Via S. Sofia, 64

PUBBLICAZIONI

- IL GIORNALE DI CHIRURGIA 25(3):61-4, MARZO 2004:

"Innovative use of the vascular endothelial growth factor in an experimental model of acute liver failure".

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15219100>

Ruolo svolto: esecuzione delle procedure sperimentali su modelli murini, esecuzione dei test funzionali su campioni di tessuto biotipico, valutazione dell'attività del fattore VEGF, analisi dei risultati.

- 21ST CONGRESS OF THE INTERNATIONAL SOCIETY FOR FORENSIC GENETICS-PONTA DELGADA, PORTUGAL, FRANCE, 2005:

“Constituting a Y chromosome short tandem repeats loci database in Sicily”;

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0531513105017589>

Ruolo svolto: Esecuzione delle procedure sperimentali finalizzate alla determinazione della frequenza di 11 loci Y-STR in un campione della popolazione siciliana ed analisi dei risultati.

“Allele frequencies for STR loci in a Sicilian population: Genetic prevalence and disequilibrium”.

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0531513106000197>

Ruolo svolto: Esecuzione delle procedure sperimentali finalizzate allo studio della frequenza allelica di 15 loci STR in un campione della popolazione siciliana ed analisi dei risultati.

- TRANSPLANT PROC. 2006MAY; 38(4):1193-4:

“New model of liver regeneration induced through use of vascular endothelial growth factor”.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16757304>

Ruolo svolto: Esecuzione di protocolli sperimentali su modelli animali.

- INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGICAL CANCER. AUGUST 2009 - VOLUME 19 - ISSUE 6 - PP 1094-1098:

“Human Papillomavirus Infection: Low-Risk and High-Risk Genotypes in Women in Catania, Sicily”.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19820375>

Ruolo svolto: Esecuzione delle procedure sperimentali finalizzate a definire la prevalenza dell'infezione di HPV in un campione della popolazione siciliana.

-GENOMICS FEBRUARY–MARCH 2014 - VOLUME 103-ISSUES 2–3- PAGES 177–182

“Is this the real time for genomics?”

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0888754314000093>

Ruolo svolto: Confronto delle principali piattaforme microarray presenti in commercio al fine di evidenziarne vantaggi e limiti. Stesura del lavoro.

-EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS - MARCH 2016 - VOLUME 54 –ISSUES 4

“A neurocutaneous phenotype with paired hypo- and hyperpigmented macules, microcephaly and stunted growth as prominent features”

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26979654>

Ruolo svolto: Analisi del profilo genetico dei campioni attraverso aCGH, analisi ed interpretazione dei dati mediante ausilio di software informatici.

- CXCL12 (CHEMOKINE (C-X-C MOTIF) LIGAND 12)

- MOLECULAR NEUROBIOLOGY- JANUARY 2017 ISSN 0893-7648

“Copy Number Variations in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Piecing the Mosaic Tiles Together through a Systems Biology Approach”

<http://link.springer.com/article/10.1007/s12035-017-0393-x>

POSTER

- CNR-MYRMEX PUBLIC-PRIVATE LABORATORY- ITALIAN FORUM ON INDUSTRIAL AND BIOECONOMYIFIB 2012-PALAZZO TURATI-MILANO, 23-24 OTTOBRE 2012:

“Technologies development and generation of a technological platform in order to evaluate drug efficacy” - E. Tendi, G. Di Natale, G. Gentile, M. Guarnaccia, M. Cultrera, D. Scionti, M. Patti, S.Celeste.

ABSTRACT CONGRESSI

- MINERVA CHIRURGICA – APRIL 2002 – XVII CONGRESSO NAZIONALE:

“Nuovo modello sperimentale per lo studio della rigenerazione epatica”;
“Cateterizzazione permanente della vena giugulare a scopo di prelievo/infusione ripetibili nel tempo nel ratto”;
“Cateterizzazione permanente della vena porta nel ratto a scopo di prelievo/infusione ripetibili nel tempo: descrizione della tecnica e risultati”.

- 9TH WORLD CONGRESS ON ADVANCES IN ONCOLOGY - INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR MEDICINE – VOLUME 14- 2004:

“STI-571 Treatment of Ewing Sarcoma in vitro”.

- 7TH NATIONAL BIOTECHNOLOGY CONGRESS- CATANIA 8-10 SEPTEMBER 2004– UNIVERSITY OF CATANIA:
“Biotechnology and public health: on the road to preventing cervical carcinoma”.

- INTERNATIONAL LIVER TRANSPLANTATION SOCIETY – 10TH ANNUAL MEETING- 2004:

“A novel experimental use for vascular endothelial growth factor (VEGF) in the treatment of acute liver failure”.

- 10TH WORLD CONGRESS ON ADVANCES IN ONCOLOGY - INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR MEDICINE – VOLUME 16 - 2005:

“Novel Slos mutation in a Sicilian compound heterozygote”.

“Act: Activator of CREM in testis in human testicular tissue and chromosomal localization”

“Sex determination of Lanner Falcon (Falco Biarmicus) nestlings: PCR applications finalized to conservation of threatened species”;

“High incidence of HPV52 and HPV56 in a sample of Sicilian women”.

- XXVII CONGRESSO NAZIONALE DELLA SOCIETÀ ITALIANA DI PATOLOGIA. MODENA, 20-23 FEBBRAIO 2005:

“La tipizzazione molecolare del papilloma virus in un campione di donne siciliane”;

“Elevata frequenza del riarrangiamento Bcl-2/Jh6 nei linfomi Malt di soggetti HCV infetti”;

“Azione di STI-571 su cellule di Sarcoma di Edwing in vitro”;

“Ricerca delle mutazioni del gene della transferrina in un caso sospetto di amiloidosi ereditaria sistemica”;

“Identificazione di due famiglie siciliane affette da FAP nell’ambito della prevenzione della malattia neoplastica ereditaria del colon”.

- XVII CONGRESSO INTERREGIONALE SICULO-CALABRO, SIRACUSA, 24-26 GIUGNO 2005:

“Interazione gene-ambiente: il futuro della prevenzione delle malattie multifattoriali”.

- IX CONFERENZA DI SANITÀ PUBBLICA, PARMA 13-15 OTTOBRE 2005:

“Prospettive di prevenzione primaria del cervico-carcinoma: contro quali HPV vaccinare?”.

- 10TH WORLD CONGRESS ON ADVANCES IN ONCOLOGY, HERSONISSOS, CRETE, GREECE 13-15 OTTOBRE 2005:

“High incidence of HPV52 and HPV56 in a sample of Sicilian women”.

- 42TH CONGRESSO NAZIONALE SITI. CATANIA, 27-30 OTTOBRE 2006:

“Polimorfismi genetici associati al p53 ed infezioni cervicali da HPV in una popolazione ad alto rischio”.

- 17TH EUROPEAN CONGRESS OF CLINICAL MICROBIOLOGY AND INFECTIOUS DISEASES. MUNICH, 31 MARZO-3 APRILE, 2007:

“Role of exposure to HPV infection and genetic susceptibility for cervical neoplasia in Italy”.

Consapevole che, ai sensi dell'art.76 del DPR 445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono punite ai sensi del codice penale e delle leggi speciali vigenti in materia – AUTORIZZO - “Ai sensi della legge 675/96 e dell'art. 13 del D.Lgs 30 giugno 2003 n. 196”, al trattamento dei dati personali contenuti nel presente curriculum per permettere un'adeguata valutazione della mia candidatura”.

Firma

Guarnaccia Maria