

Curriculum Vitae

Nome e Cognome: Mazzà Daniela

Luogo e data di nascita: , 02-07-1979

E-mail: daniela.mazza@burlo.trieste.it

FORMAZIONE ed ESPERIENZE LAVORATIVE:

Da Agosto 2020: incarico di Dirigente di Patologia Clinica presso il Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale dell'Ospedale "Burlo Garofolo" di Trieste: responsabile principalmente di analisi allergologiche, endocrinologiche, immunologiche; esecuzione di consulenze ambulatoriali di genetica oncologica.

Luglio 2020: Vincitrice del concorso per incarico a tempo indeterminato di Dirigente di Patologia Clinica presso l'Ospedale "Burlo Garofolo" di Trieste.

Febbraio 2020: Vincitrice del concorso per incarico annuale di Dirigente di Genetica Medica presso l'Ospedale Maggiore di Novara.

10/ Dicembre/2019: Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università "Cattolica del Sacro Cuore" in Roma, con votazione 50/50 con lode, con tesi dal titolo "Riclassificazione di varianti di incerto significato clinico nell'ambito delle malattie aritmogene ereditarie" - Relatore Prof. Maurizio Genuardi, Correlatore Prof. Francesco Danilo Tiziano

Agosto 2013-Dicembre 2019: Specializzanda in Genetica Medica presso l'Università "Cattolica del Sacro Cuore" in Roma: tirocinio formativo svolto presso l'ambulatorio e il laboratorio di diagnostica del Servizio di Genetica Medica della Fondazione Policlinico "Agostino Gemelli", IRCCS in Roma e presso il laboratorio di ricerca dell'Istituto di Medicina Genomica dell'Università "Cattolica del Sacro Cuore" in Roma. Durante il tirocinio ho svolto prevalentemente attività ambulatoriale eseguendo consulenze pre e post-natali relative a malattie rare del bambino e dell'adulto, in particolar modo in ambito oncologico, dismorfologico, cardiologico.

Luglio 2013, Vincitrice del concorso di Specializzazione in Genetica Medica della Università "Cattolica del Sacro Cuore" di Roma

Aprile 2013-Luglio 2013 Attività di ricercatrice presso il laboratorio di Oncologia Molecolare (Resp. Prof. Alberto Gulino) del Policlinico “Umberto I” in Roma, tramite borsa di studio erogata dall’Istituto Pasteur-Fondazione Cenci Bolognetti: programma di ricerca “Hedgehog signaling regulatory networks in brain cancer stem cell”

15/marzo/2013 Specializzazione in Patologia Clinica presso l’Università “La Sapienza” di Roma, con votazione 60/60 con lode, con tesi dal titolo: "Tumorigenesi e terapia del medulloblastoma: individuazione di nuove molecole regolatorie della via di Hedgehog/Gli” -Relatore: Prof. Alberto Gulino.

Marzo 2008- marzo 2013 Specializzanda in Patologia Clinica presso l’Università “La Sapienza”, di Roma: tirocinio formativo svolto presso il laboratorio di Oncologia Molecolare (Resp. Prof. Alberto Gulino), Dipartimento di Medicina Sperimentale del Policlinico “Umberto I” in Roma. Durante il tirocinio ho svolto prevalentemente attività di ricerca acquisendo esperienza in diverse tecniche di laboratorio di biologia molecolare:

- Mantenimento di colture di cellule eucariotiche
- Purificazione colture primarie da cervelletti (granuli) ed embrioni murini (fibroblasti) -Trasfezione di acidi nucleici -Saggio di Luciferasi
- Preparazione, Titolazione, Infezione di virus
- Estrazione di RNA, DNA e proteine
- Western Blot
- Immunoprecipitazione proteica e della cromatina (ChIp)
- PCR classica e Q-PCR
- Restrizioni e clonaggi
- Trasformazione batterica, Miniprep e Maxiprep
- Preparati citologici, Immunofluorescenza
- Test metabolici, proliferativi, apoptotici e di clonogenicità: MTT, BRDU, Tunel, Colony assay, Proliferation Assay
- Utilizzo di radioisotopi
- Manipolazione di animali da laboratorio (topi)

Marzo 2008 Vincitrice del concorso di Specializzazione in Patologia Clinica della Università “Sapienza” di Roma

Febbraio 2008 Iscrizione all'Albo dei Medici-Chirurghi della provincia di Crotone (n. d'ordine 1244)

Febbraio 2008 Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo con voto 270/270, presso l'Università "La Sapienza" di Roma

Novembre 2007-Gennaio 2008 Tirocinio pratico per l'abilitazione alla professione di Medico Chirurgo svolto presso il Policlinico "Umberto I" in Roma

31/Ottobre/2007 Laurea in Medicina e Chirurgia, votazione 110/110 con lode, presso l'Università "La Sapienza", di Roma, con tesi dal titolo: "Regolazione della pathway di hedgehog/Gli mediante ubiquitinazione: implicazioni per lo sviluppo e nella tumorigenesi"- Relatore: Prof. Alberto Gulino

Gennaio 2006-Ottobre 2007 Internato di Tesi presso il laboratorio di Oncologia Molecolare (Resp. Prof. Alberto Gulino) del Dipartimento di Medicina Sperimentale del Policlinico "Umberto I" in Roma.

1998 Diploma di maturità scientifica con voto 60/60 presso il Liceo Scientifico Statale "Filolao" di Crotone

▪ **MEMBERSHIP:**

Membro del ClinGen Cardiovascular Working Group (LQT Gene Curation)

▪ **PUBBLICAZIONI:**

1. Morgan A, Lenarduzzi S, Spedicati B, Cattaruzzi E, Murru FM, Pelliccione G, Mazzà D, Zollino M, Graziano C, Ambrosetti U, Seri M, Faletra F, Girotto G. *Lights and Shadows in the Genetics of Syndromic and Non-Syndromic Hearing Loss in the Italian Population Genes* (Basel) 2020 Oct 22;11(11):E1237
2. Adler A, Novelli V, Amin AS, Abiusi E, Care, M, Nannenberg EA, Feilotter H, Amenta S, Mazzà D, Bikker H, Sturm AC, Garcia J, Ackerman MJ, Hershberger RE, Perez MY, Zareba W, Ware JS, Wilde AAM, Gollob MH *An international, multicentered evidence-based reappraisal of genes reported to cause congenital long QT syndrome* Circulation 2020 Feb 11;141(6):418-428.
3. Zollino M, Ranieri C, Grossi V, Leoni C, Lattante S, Mazzà D, Simone C, Resta N. *Germline pathogenic variant in PIK3CA leading to symmetrical overgrowth with marked*

macrocephaly and mild global developmental delay. Mol Genet Genomic Med. 2019 Jul 9:e845. 4. Infante P, Faedda R, Bernardi F, Bufalieri F, Lospinoso Severini L, Alfonsi R, Mazzà D, Siler M, Coni S, Po A, et al. *Itch/β-arrestin2-dependent non-proteolytic ubiquitylation of SuFu controls Hedgehog signalling and medulloblastoma tumorigenesis.* Nat Commun. 2018 Mar

7;9(1):976.

5. Olsen RKJ, Koňáříková E, Giancaspero TA, Mosegaard S, Boczonadi V, Mataković L, Veauville- Merllié A, Terrile C, Schwarzmayer T, Haack TB, et al. *Riboflavin-Responsive and Nonresponsive Mutations in FAD Synthase Cause Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase and Combined Respiratory-Chain Deficiency.* Am J Hum Genet. 2016 Jun 2;98(6):1130-1145.

6. de Paola I, Pirone L, Palmieri M, Balasco N, Esposito L, Russo L, Mazzà D, Di Marcotullio L, Di Gaetano S, Malgieri G, et al. *Cullin3-BTB interface: a novel target for stapled peptides.* PLoS One. 2015 Apr 7;10(4):e0121149.

7. Mazzà D, Infante P, Colicchia V, Greco A, Alfonsi R, Siler M, Antonucci L, Po A, De Smaele E, Ferretti E, et al. *PCAF ubiquitin ligase activity inhibits Hedgehog/Gli1 signaling in p53-dependent response to genotoxic stress.* Cell Death Differ. 2013 Dec;20(12):1688-97.

8. Correale S, Pirone L, Di Marcotullio L, De Smaele E, Greco A, Mazzà D, Moretti M, Alterio V, Vitagliano L, Di Gaetano S, et al. *Molecular organization of the cullin E3 ligase adaptor KCTD11.* Biochimie. 2011 Apr;93(4):715-24.

9. Di Marcotullio L, Greco A, Mazzà D, Canettieri G, Pietrosanti L, Infante P, Coni S, Moretti M, De Smaele E, Ferretti E, et al. *Numb activates the E3 ligase Itch to control Gli1 function through a novel degradation signal.* Oncogene. 2011 Jan 6;30(1):65-76.

▪ **POSTER presentati a congressi**

-*Reclassification of variants of uncertain significance in inherited Arrhythmogenic diseases-A pilot study* Mazza' D, Novelli V, Cammarano M, Quarta R, Perna F, Narducci ML, Pelargonio G, Crea F, Zeppilli P, Tiziano FD, Genuardi M (Congresso SIGU 13-16 novembre 2019-Roma)

-*I disordini del neurosviluppo in età pediatrica associati a varianti patogenetiche del gene PTEN hanno un fenotipo clinico fortemente distintivo* Panfili A, Brugnoletti F, Amenta S, Mazzà D, Gurrieri F, Lucci Cordisco E, Genuardi M, Chiurazzi P, Pomponi M G, Zampioni G, Leoni C, Onesimo R, Battini R, Veredice C, Contaldo I, Zollino M. (Congresso SIGU 13-16 novembre 2019-Roma)

- *PCAF ubiquitin ligase activity inhibits Hedgehog signaling in response to genotoxic stress via p53*

Mazza' D, Infante P, Colicchia V, Alfonsi R, Siler M, Canettieri G, Screpanti i, Gulino A, Di Marcotullio L. (Hedgehog/Gli International Meeting-Arolla, Svizzera, 21-25 Agosto 2013; Congresso FISV 2012- Roma, 24-27 settembre 2012;)

- *Numb activates the E3 ligase Itch to control Gli1 function through a novel degradation signal.*

Di Marcotullio L, Greco A, Mazzà D, Canettieri G, Pietrosanti L, Infante P, Coni S, Moretti M, De Smaele E, Ferretti E, Screpanti I, Gulino A. (Congresso ABCD 2011 - Ravenna, 8-10 settembre 2011)

▪ **AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE:**

- Evento formativo FAD codice ECM 291092: «Nuovo coronavirus: tutte le informazioni indispensabili» Provider: FNOMCeO, codice provider 2603 (N. 7.80 ECM)
- XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Medica (SIGU), Roma, 13-16 Novembre 2019
- Corso dal titolo “I test genetici nella diagnosi di cardiomiopatia ipertrofica” della “Scuola Medica Ospedaliera”, svoltosi in data 12/04/2019, presso il Dip.to di Medicina Clinica e Molecolare della AOU “Sant’Andrea” in Roma;
- XXI Congresso Nazionale di Genetica Clinica (ECM) svoltosi in data 18-19/02/2019 presso la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS in Roma;
- Incontro di Genetica Oncologica Clinica, svoltosi in data 13/12/2018 presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC) dell'Università di Bologna;
- Forum “OncoGenEtica” svoltosi in data 23/11/2018 presso l’Università “Cattolica del Sacro Cuore” in Roma;
- Incontro di Genetica Oncologica Clinica, svoltosi in data 04/07/2018 presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC) dell'Università di Bologna;
- XX Congresso Nazionale di Genetica Clinica (ECM) svoltosi in data 12-13/02/2018 presso la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli IRCCS in Roma;
- Corso post-congressuale (XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana SIGU) “La gestione degli individui geneticamente predisposti al cancro nell’era post-genomica” svoltosi in data 18/11/2017 a Napoli;
- “Seventh european course in clinical dysmorphology “what I know best”, svoltosi in data 6-7/11/2017 presso l’Università “Cattolica del Sacro Cuore” in Roma;
- Forum “OncoGenEtica” svoltosi in data 04/11/2017 presso l’Università “Cattolica del Sacro Cuore” in Roma;

- Corso di aggiornamento della Società Italiana di Genetica Umana-SIGU dal titolo “Dalle sindromi genetiche alla precision medicine in oncologia” svoltosi in data 08/06/2016 presso l’Università “Cattolica del Sacro Cuore” in Roma;
- XIX Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana-SIGU, svoltosi in data 23-26/11/ 2016 a Torino;
- “Sixth european Course in clinical dismorphology “what I know best”, svoltosi in data 12-13-14/11/2015 presso l’Università “Cattolica del Sacro Cuore” in Roma;
- “Eurodysmocclub” e “Fifth european course in clinical dismorphology “what I know best”, svoltisi in data 14/11/2017 e 15-16/11/2013 presso l’Università “Cattolica del Sacro Cuore” in Roma;
- Corso di formazione “Non basta che me lo dici, vorrei che ne parlassimo!-Laboratorio di comunicazione e relazione medico-paziente” svoltosi in data 05-06-07/12/2013 presso la Facoltà di Medicina e Psicologia dell’ Università “La Sapienza” di Roma;
- Corso di aggiornamento on-line della Società Italiana di Genetica Umana-SIGU dal titolo "Difetti di riparazione del dna: meccanismo e patologie" svolto a dicembre 2013;
- XVI Congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana-SIGU, svoltosi in data 25-28/09/2013 a Roma;
- Hedgehog/Gli International Meeting, svoltosi in data 21-25/08/ 2013 ad Arolla, Svizzera; - XII Congresso della “Italian Federation of Life Sciences”-FISV, svoltosi in data 24-27/09/2012 presso l’Università “La Sapienza” di Roma;
- Corso “The P53 Family in stem cells, cancer and metastasis”, svoltosi in data 13/09/2012 presso IFO- Istituti Fisioterapici Ospitalieri, in Roma;
- Congresso dell’Associazione di Biologia Cellulare e del Differenziamento-ABCD 2011, svoltosi in data 8-10/09/2011 a Ravenna;
- Conferenza dell’ “Accademia Medica di Roma” dal titolo “Protezione e segregazione del genoma: la mitosi e la sua regolazione” svoltosi in data 25/03/2010 presso il Policlinico “Umberto I” di Roma.

▪ **CONOSCENZE LINGUISTICHE:**

- Buona conoscenza della lingua inglese parlata e scritta;
- LIS, Lingua dei Segni Italiana (diploma di III livello)

▪ **CONOSCENZE INFORMATICHE:**

- Navigazione internet; - Consultazione
banche dati scientifiche; - Pacchetto
Office.