

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome MAZZÀ DANIELA

Incarico attuale Dirigente Medico presso il *Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale* e presso il *Servizio di Genetica Medica*

Indirizzo e-mail daniela.mazza@burlo.trieste.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

- **Titolo di studio** Laurea in Medicina e Chirurgia con votazione 110/110 e lode, presso l'Università "La Sapienza" di Roma
- **Altri titoli di studio e professionali** Specializzazione in **Genetica Medica**
Specializzazione in **Patologia Clinica**
- **Esperienze professionali (incarichi ricoperti)**
 - *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. Specializzazione 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
 - *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"
 - *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. Specializzazione 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.
- Incarico attuale** Agosto 2020: Dirigente Medico di Patologia Clinica presso il Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale

Capacità linguistiche

Lingua	Livello parlato	Livello Scritto
Inglese	Buono	Buono
Lingua dei Segni Italiana	Diploma di III livello	

Capacità nell'uso delle tecnologie

Consultazione banche dati scientifiche; Pacchetto Office.

Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)

◇ MEMBERSHIP: Membro del Long QT Syndrome Gene Curation Expert Panel - ClinGen (2019)

◇ DOCENZE:

- Insegnamento di Diagnostica Molecolare II nel Corso di Specializzazione di Genetica Medica per medici e biologi dell'Università di Trieste (dal 2021-in corso)
- Corso ECM "Il percorso diagnostico terapeutico assistenziale della donna con tumore ovarico" (IRCBG_ 21097) IRCCS Burlo-Garofolo 09/11/2021
- Corso ECM "Patologie tiroidee e medicina di genere" AIDM Provider ECM STANDARD n.558 10/06/2022
- Corso ECM "Introduzione dello screening precoce per la preeclampsia presso l'IRCCS Burlo Garofolo" – (IRCBG 22109) edizioni: 13/07/2022 e 21/07/2022
- Corso ECM: "Ottimizzazione del percorso del paziente con CaP: un approccio a 360° The Prostate Journey 21 OTTOBRE 2022 - OSPEDALE DI CATTINARA – TRIESTE CODICE ECM: 604 – 360367
- Corso ECM "Approccio Diagnostico e terapeutico all'iperparatiroidismo primario nell'era della medicina di genere" AIDM Provider ECM STANDARD n.558 27/05/2023

◇ PUBBLICAZIONI:

1. Puzzling Out the Genetic Architecture of Endometriosis: Whole-Exome Sequencing and Novel Candidate Gene Identification in a Deeply Clinically Characterised Cohort Aurora Santin, Beatrice Spedicati, Anna Morgan, Stefania Lenarduzzi, Paola Tesolin, Giuseppe Giovanni Nardone, Daniela Mazzà, Giovanni Di Lorenzo, Federico Romano, Francesca Buonomo, Alessandro Mangogna, Maria Pina Concas, Gabriella Zito, Giuseppe Ricci, Giorgia Giroto Biomedicines. 2023 Jul 27;11(8):2122.
2. Lights and Shadows in the Genetics of Syndromic and Non-Syndromic Hearing Loss in the Italian Population. Morgan A, Lenarduzzi S, Spedicati B, Cattaruzzi E, Murru FM, Pelliccione G, Mazzà D, Zollino M, Graziano C, Ambrosetti U, Seri M, Faletta F, Giroto G. *Genes (Basel)*. 2020 Oct 22;11(11):1237
3. An international, multicentered evidence-based reappraisal of genes reported to cause congenital long QT syndrome 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 *Circulation*, 2020 Feb 11;141(6):418-428

4. Germline pathogenic variant in PIK3CA leading to symmetrical overgrowth with marked macrocephaly and mild global developmental delay Zollino M, Ranieri C, Grossi V, Leoni C, Lattante S, Mazzà D, Simone C, Resta N. *Mol Genet Genomic Med.* 2019 Jul 9:e845.
5. Itch/ β -arrestin2-dependent non-proteolytic ubiquitylation of SuFu controls Hedgehog signalling and medulloblastoma tumorigenesis. Infante P, Faedda R, Bernardi F, Bufalieri F, Lospinoso Severini L, Alfonsi R, Mazzà D, Siler M, Coni S, Po A, et al *Nat Commun.* 2018 Mar 7;9(1):976.
6. Riboflavin-Responsive and Non-responsive Mutations in FAD Synthase Cause Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase and Combined Respiratory-Chain Deficiency. Olsen RKJ, Koňářková E, Giancaspero TA, Mosegaard S, Boczonadi V, Mataković L, Veauville-Merllié A, Terrile C, Schwarzmayer T, Haack TB, et al. *Am J Hum Genet.* 2016 Jun 2;98(6):1130-1145.
7. Cullin3-BTB interface: a novel target for stapled peptides. 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. *PLoS One.* 2015 Apr 7;10(4):e0121149.
8. PCAF ubiquitin ligase activity inhibits Hedgehog/Gli1 signaling in p53-dependent response to genotoxic stress. Mazzà D, Infante P, Colicchia V, Greco A, Alfonsi R, Siler M, Antonucci L, Po A, De Smaele E, Ferretti E, et al. *Cell Death Differ.* 2013 Dec;20(12):1688-97.
9. Molecular organization of the cullin E3 ligase adaptor KCTD11. 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. *Biochimie.* 2011 Apr;93(4):715-24.
10. 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, et al. *Oncogene.* 2011 Jan 6;30(1):65-76.

◇ POSTER presentati a congressi

1. The Women4Health cohort: a multi-omics approach to understand the role of microbiome in women's cardio-metabolic disorders. (EMBO|EMBL Symposium The human microbiome 20–23 Sep ·2023) S Sanna, S Lenarduzzi, F Busonero, A Carta, G di Lorenzo, F Crobu, A Maschio, RM Gentile, C Conversano, F Cracco, D Mazzà, F De Seta, G Giroto
2. Empowering the application of the molecular autopsy in Sudden Cardiac Deaths (SCD): the experience of the Friuli-Venezia Giulia (FVG) Regional Register B Spedicati, S Lenarduzzi, M Dal Ferro, A Paldino, D Mazzà, S D'Errico, G Sinagra, P Gasparini, G Giroto (Congresso SIGU 2023-Rimini)
3. Incidentalomi in geni associati a rischio oncologico in pazienti

candidati ad esoma per malattie cardiologiche D Mazzà, S Lenarduzzi, A Morgan, S Zampieri, B Spedicati, MP Concas, E Paccagnella, A Feresin, MT Bonati, E Rubinato, M Dal Ferro, A Paldino, S D'Errico, G Sinagra, P Gasparini, G Giroto (Congresso SIGU 2023-Rimini)

4. Delving into the DICER1 syndrome - a SIGU initiative for systematic identification of families carrying variants in the DICER1 gene W Bruno*, B S. Dalmaso, J Azzollin³, A Panfili, Giulia Gori, Silvia Presi, D Mazzà, C Congregati, M Terenziani, B Augello, S Landini, G Innella, D Turchetti, D Codrich, S Calzavara, O Nigro, L Pastorino, E Lucci Cordisco, Eloisa Arbustini, S Romano, G Traficante, P Carrera, P Ghiorzo, M Genuardi, S Manoukian, A De Nicolo (Congresso SIGU 2023-Rimini)
5. 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)
6. 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)
7. 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;)
8. Numb activates the E3 ligase Itch to control Gli1 function through a novel degradation signal. 5 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)

Data 30/10/2023

curriculum ai fini della diffusione online