|  |
| --- |
| curriculum vitae |

|  |
| --- |
| Informazioni personali |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Nome |  | **Simona Cavalieri** |
| Indirizzo |  | **Corso Rosselli 77 10129 Torino** |
| Telefono |  | **347 5404650** |
| Fax |  |  |
| E-mail |  | **scavalieri@gmail.com** |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Nazionalità |  | Italiana |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Data di nascita |  | 3 maggio 1975 |

**ESPERIENZE DI LAVORO**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Date (da – a) 01/03/2018- 04/02/2019 | | | |
|  | Master in Nutrizione e Dietetica applicata allo Sport  Università di Ancona | | | |
| • Date (da – a) | |  | | 01/09/2017- 30/05/2018 | |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | |  | | Fondazione per la Ricerca Biomedica ONLUS  Dr Alfredo Brusco | |
| • Tipo di azienda o settore | |  | | Struttura Complessa Genetica Medica | |
| • Tipo di impiego | |  | | Incarico di Prestazione d’Opera libero-professionale come Consulente Biologo Genetista specialista in diagnostica delle malattie genetiche neurodegenerative | |
| • Date (da – a) | |  | | 15/08/2016- 30/08/2017 | |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | |  | | A.O.U Citta’ della Salute e della Scienza  Dr Alfredo Brusco | |
| • Tipo di azienda o settore | |  | | Struttura Complessa Genetica Medica | |
| • Tipo di impiego | |  | | Incarico di Prestazione d’Opera libero-professionale come Consulente Biologo Genetista specialista in diagnostica delle malattie genetiche neurodegenerative | |
|  | | |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| • Date (da – a) |  | | 16/06/2015- 15/08/2016 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro |  | | Fondazione per la Ricerca Biomedica ONLUS  Dr Alfredo Brusco |
| • Tipo di azienda o settore |  | | Struttura Complessa Genetica Medica |
| • Tipo di impiego |  | | Incarico di Prestazione d’Opera libero-professionale come Consulente Biologo Genetista: responsabile della diagnstica delle principali atassie neurodegenerative tramite analisi di un pannello di geni con tecniche di Next Generation Sequencing |
|  | |
|  | |
| • Date (da – a) |  | | 01/02/2011-31/1/2012 01/02/2012-31/01/2013 01/02/2013- 30/06/2014  01/08/2014-31/01/2015 16/03/2015-15/06/2015 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro |  | | A.O.U Citta’ della Salute e della Scienza  Dr Alfredo Brusco |
| • Tipo di azienda o settore |  | | Struttura Complessa Genetica Medica |
| • Tipo di impiego |  | | Incarico di Prestazione d’Opera libero-professionale come Consulente Biologo Genetista |
| • Principali mansioni e responsabilità |  | | Responsabile della diagnostica molecolare e di due progetti di ricerca nell’ambito di alcune forme di Atassie Ereditarie ,con particolare riferimento all’Atassia Telangiectasia e all’Atassia di Friedrich  Attività di routine di laboratorio, messa a punto di PCR e di PCR di sequenza, purificazione tramite kit di prodotti di PCR, elettroforesi su gel di agarosio, analisi di microsatelliti, clonaggio, analisi in DHPLC, MLPA, sequenziamento mediante sequenziatore automatico, analisi bioinformatica di sequenza, utilizzazione di banche dati on-line (NCBI, UCSC, ENSEMBL) e di programmi bioinformatici come BLAST 2 sequences, ORF Finder, CHROMAS, PRIMER 3 INPUT, SEQSCAPE, GENEMAPPER;  Conoscenze di base teorico pratiche di sequenziamento Next Generation Sequencing (NGS) e utilizzo di software per l’analisi dei dati.  Estrazione di DNA e RNA da sangue, linfoblasti e fibroblasti. Retrotrascrizione di RNA. Genotipizzazione e analisi d’espressione mediante RealTime-PCR. Estrazione di proteine totali da colture cellulari e quantificazione mediante metodo Bradford in piastre ELISA. Analisi Western blot. Colture cellulari di linfoblasti e fibroblasti. Gestione dati. |
| • Date (da – a) |  | | 01/11/2009-01/01/2011 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro |  | | Universita’ degli Studi di Torino |
| • Tipo di azienda o settore |  | | Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica |
| • Tipo di impiego |  | | Contratto di collaborazione all’attivita’ di ricerca |
| • Principali mansioni e responsabilità |  | | Ottenimento e gestione risultati , sotto la supervisione del Dott. Alfredo Brusco nell'ambito del seguente progetto di ricerca:  Applicazione di nuove tecniche di sequenziamento genomico alla ricerca di mutazioni nel gene ATM associato all’Atassia telangectasia e nei geni associati alle patologie AT-like.  Impiego delle tecniche di sequenziamento avanzato High-througput (Roche 454 e Illumina GAII X) nell’intera regione genomica del gene ATM per l’identificazione di mutazioni ignote ed elaborazione dei dati grezzi atraverso l’utilizzo di software di elaborazione dati quali CLC Workbench e NextGENE Softgenetics. .  Attività di routine di laboratorio, messa a punto di PCR e di PCR di sequenza, purificazione tramite kit di prodotti di PCR, elettroforesi su gel di agarosio, analisi di microsatelliti, clonaggio, MLPA, sequenziamento mediante sequenziatore automatico, analisi bioinformatica di sequenza, utilizzazione di banche dati on-line (NCBI, UCSC, ENSEMBL) e di programmi bioinformatici come BLAST 2 sequences, ORF Finder, CHROMAS, PRIMER 3 INPUT, SEQSCAPE, GENEMAPPER; estrazione di DNA da sangue. Gestione dati. |
| • Date (da – a) |  | | 01/11/2008-01/11/2009 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro |  | | Universita’ degli Studi di Torino |
| • Tipo di azienda o settore |  | | Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica |
| • Tipo di impiego |  | | Contratto di collaborazione all’ attivita’ di ricerca. |
|  |  | | Ottenimento e gestione risultati , sotto la supervisione del Dott. Alfredo Brusco nell'ambito del seguente progetto di ricerca:  Applicazione di nuovi test diagnostici e studio dello stress ossidativo in pazienti affetti da Atassia Telangectasia.  Nella prima parte del progetto messa a punto di un test molecolare per discriminare i pazienti A-T dai portatori eterozigoti.  Nella seconda parte del progetto studio della ridotta funzionalita’ mitocondriale nelle cellule dei pazienti A-T e l’eventuale correlazione tra gravita’ clinica e attivita’ mitocondriale.  01/11/2007-01/11/2008  Universita’ degli Studi di Torino  Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica  Contratto di Collaborazione all’ attivita’ di ricerca  Progetto: Studio dell’effetto di neuro steroidi e inibitori del proteasoma in cellule di pazienti con Atassia telangectasia.  Prima parte: analisi in vitro su linee cellulari di pazienti A-T dei livelli di Specie reattive dell’ossigeno prima e dopo trattamento con neurosteriodi e analisi del livello di apoptosi prima e dopo trattamento con neurosteriodi mediante misurazione dei livelli di Annessina V.  Seconda parte:valutazione dei livelli di proteina residua in pazienti affetti da diverse mutazioni nel gene ATM e studio dell’effeto dell’inibitore del proteasoma MG132 su livelli di proteina ATM  Aprile-settembre 2007  Contratto di prestazione d’opera intellettuale per cicli di esercitazioni svolto presso il Corso di laurea di Scienze Infiermeristiche con sede regionale autonoma della Valle D’Aosta nella disciplina di Genetica Medica II anno, II semestre per un totale di 9 ore.  01/11/2006-01/01/2007  Universita’ degli Studi di Torino, Via santena 19 Torino  Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica  Contratto di Collaborazione all’ attivita’ di ricerca dal titolo:  Genetica Molecolare dell’Atassia telangectasia e sindromi correlate: Studio dell’analisi di mutazioni nel gene ATM attraverso l’impiego combinato di diverse metodiche quali l’analisi di marcatori micro satelliti per lo studio degli aplotipi associati amutazioni ricorrenti, la tecnica DHPLC per la ricerca di mutazioni puntiformi e la tecnica MLPA per la ricerca di grosse delezioni e duplicazioni. Le stesse tecniche verranno applicate alla ricerca di mutazioni di in geni di patologie correlate quali le Aprassie Ocolomotorie (tipo I e II).  01/04/2005-30/09/2006  Universita’ degli Studi di Torino  Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica  Contratto di Collaborazione all’attivita’ di ricerca sul progetto:  Progetto di una rete regionale multidisciplinare per la diagnosi clinico-molecolare, consulenza genetica e prevenzione del ritardo mentale X-fragile e sindromi correlate.:  Preparazione di linee linfoblastoidi di pazienti positivi FXTAS e sviluppo di nuove tecniche per la misurazione accurata dell’espansione attraverso sistemi rapidi basati su PCR per l’analsi di espansioni CCG nel gene FMR1  01/11/2004-31/03/2005:  Titolare di una borsa di Studio della Regione Piemonte  Lavoro presso il Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica  Progetto di ricerca inerente l’analisi di mutazioni nel gene PARK2in pazienti affetti da Morbo di Parkinson giovanile.  09/07/2004-18/09/2004  Stage presso il laboratorio di Patologia molecolare del Prof.Richard Gatti, alla Universita' di California, Los Angeles (UCLA), per lo svolgimento di un progetto di ricerca in collaborazione sullo studio della Atassia Teleangiectasia.  01/11/2001-01/11/2004  Vincitrice della borsa di studio per prima classificata al concorso della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell’Universita’ degli studi di Torino  Lavoro presso il Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica  Responsabile dell’attivita’ di diagnostica delle principali atassie ereditarie recessive tra cui l’Atassia telangectasia (AT) e le Aprassie Oculomotorie (AOA1 e AOA2)  01/04/2000-01/11/2001  Dipartimento di Scienze e Oncologia Umana, IRCC di Candiolo  Titolare di un assegno di ricerca sotto la supervisione del Prof.Naldini di un progetto di ricerca dal titolo: Terapia Genica del sistema ematopoietico con vettori lenti virali.  Impiego di tecniche di clonaggio per la realizzazione di vettori lentivirali quali nuovi e promettenti strumenti di terapia genica e per un loro eventuale impiego clinico.  Iinfezione di linee cellulari ematopoietiche, PBMC, analisi al citofluorimetro. |
|  | | | |

|  |
| --- |
|  |

**ESPERIENZE DI TIROCINIO**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **•** Date (da – a) |  | | 01/01/1999-01/04/2000 |
| **•** Nome e indirizzo del datore di lavoro |  | | Prof Luigi Naldini, IRCC Candiolo |
| **•** Tipo di azienda o settore |  | | Dipartimento di Scienze Biomediche e Oncologia Umana |
| **•** Tipo di impiego |  | | Attività annuale di tirocinio post-lauream |
| • Principali mansioni e responsabilità |  | | Attività di laboratorio sperimentale volta allo studio della produzione di vettori lenti virali di seconda e terza generazione per la successiva trasduzione di cellule staminali ematopoietiche e linfociti del sangue periferico. Acquisizione di tecniche di clonaggio, Southern Blot, analisi di RNA e proteine. |
|  |  | |  |
| **•** Date (da – a) |  | | ottobre1996-ottobre 1998 |
| **•** Nome e indirizzo del datore di lavoro |  | | Prof Guido Forni, Universita’ degli Studi di Torino |
| **•** Tipo di azienda o settore |  | | Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche,Ospedale San Luigi Gonzaga, Orbassano |
| **•** Tipo di impiego |  | | Tirocinio di tesi sotto la supervisione del Prof Guido Forni |
| • Principali mansioni e responsabilità |  | | Studio di terapia genica nel laboratorio di Immunologia dei Tumori su modello di topi transgenici per l’oncogene Her-2/Neu di ratto. |
| Istruzione e formazione | |
| • Date (da – a) | |  | 1/3/2017-4/2/2019 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  Qualifica conseguita | |  | Universita’ degli Studi di Ancona  Master Internazionale in Nutrizione e Dietetica applicata allo Sport della FUNIBER (Fondazione Universitaria Ibero Americana)  Titolo TESI: Predittività tra polimorfismi genetici, sovrappeso e obesità |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| • Date (da – a) |  | 24/11/2004 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione  Qualifica conseguita |  | Universita’ degli Studi di Torino  Specializzazione in Genetica Medica presso l’ Universita’ degli Studi di Torino con punteggio 70/70 e lode |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| • Date (da – a) |  | Novembre 2001 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione |  | Abilitazione all’esercizio della professione di Biologo presso l’ universita’ degli Studi di Pavia |
| • Date (da – a) |  | 1994-1998 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione |  | Università degli studi di Torino. Facoltà di Scienze MM. FF. NN.,  Corso di laurea in Biologia |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio |  | Chimica, Genetica dei microrganismi, umana e medica, Biologia, Biochimica, Biochimica Clinica, Microbiologia, Laboratori didattica di genetica, biologia molecolare e di microbiologia. |
| • Qualifica conseguita |  | Laurea quinquennale in Biologia (indirizzo Fisiopatologico) conseguita il 12-11-1998 |
| • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) |  | Votazione 110/110 e LODE |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| • Date (da – a) |  | 1988-1993 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione |  | Liceo Scientifico Statale “Galileo Ferraris”, Torino |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio |  | Materie scientifiche e classiche , inglese, , matematica, fisica |
| • Qualifica conseguita |  | Maturita’ scientifica |
| • Livello nella classificazione nazionale (se pertinente) |  | Votazione 48/60 |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Allegati |  | ALLEGATO 1: ELENCO PUBBLICAZIONI  ALLEGATO 2:ELENCO CORSI FORMAZIONE E PARTECIPAZIONE A WORKSHOP E CONGRESSI |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |

ALLEGATO 1:

ELENCO PUBBLICAZIONI

* Elisa Vigna, **Simona Cavalieri,** Laurie Ailles, Massimo Geuna, Rainer Low, Hermann Bujard e Luigi Naldini (2002). Robust and Efficient Regulation of Transgene Expression in Vivo by Improved Tetracycline-Dependent Lentiviral Vectors. Molecular Therapy 3 (252-261)
* Laurie Ailles, M Schimidt, Francesca Santoni de Sio, H Glimm, **Simona Cavalieri**, Stefania Bruno, Wanda Piacibello, Carle Von Kalle e Luigi Naldini (2002). Molecular evidence of lentiviral vector-mediated gene transfer into human self-renewing, multi-potent, long-term NOD/SCID repopulating hematopoietic cells. Mol. Ther. 6 (615-626).
* **Simona Cavalieri**, Sabrina Cazzaniga Massimo Geuna, Zulma Magnani, Claudio Bordignon, Luigi Naldini e Chiara Bonini (2003). Human T lymphocytes transduced by Lentiviral Vectors in the Absence of TCR-activation Maintain an Intact Immune Repertoire. Blood, 2003).
* **Simona Cavalieri,** Ada Funaro, Paola Porcedda, Valentina Turinetto, Nicola Migone, Richard Gatti, and Alfredo Brusco (2006). *ATM* Mutations In Italian Families With Ataxia Telangiectasia Include Two Distinct “Large Genomic Deletions”. Human.Mutation, 925 (Mutation in Brief).
* Paolo Degan , Marco d'Ischia , Federico V. Pallardó , Adriana Zatterale , Alfredo Brusco ,Rita Calzone , **Simona Cavalieri** , Kaan Kavaklı , Ana Lloret , Paola Manini ,Maria Antonietta Pisanti , Emilia Vuttariello , Giovanni Pagano (2007). Glutathione levels in blood from ataxia telangiectasia patients suggest in vivoadaptive mechanisms to oxidative stress (Clinical Biochemistry, June 40 (9-10).
* **Simona Cavalieri**, Ada Funaro, Patrizia Pappi, Nicola Migone, Richard A. Gatti and Alfredo Brusco (2008). Large genomic Mutations within the ATM gene detected by MLPA, including a duplication of 41 kb from exon 4 to 20. Annals of Human Genetics, 72(Pt1).10-8
* Paola Porcedda, Valentina Turinetto, Alfredo Brusco, **Simona Cavalieri**, Erica Lantelme, Luca Orlando, Umberto Ricardi, Antonio Amoroso, Dario Gregori, Claudia Giachino.. A rapid flow cytometry test based on histone H2AX phosphorylation for the sensitive and specific diagnosis of ataxia telangiectasia. Cytometry A. 2008 Jun;73(6):508-16.
* Brussino A, Vaula G, Cagnoli C, Panza E, Seri M, Di Gregorio E, Scappaticci S, Camanini S, Daniele D, Bradac GB, Pinessi L, **Cavalieri S**, Grosso E, Migone N, Brusco A. A family with autosomal dominant leukodystrophy linked to 5q23.2-q23.3 without lamin B1 mutations. Eur J Neurol. 2010, 17 (541-9).
* Nakamura K, Du L, Tunuguntla R, Fike F, **Cavalieri S**, Morio T, Mizutani S, Brusco A, Gatti RA. [Functional characterization and targeted correction of ATM mutations identified in Japanese patients with ataxia-telangiectasia.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22006793) Hum.Mut. 2011 Oct.17
* Mancini C, Vaula G, Scalzitti L**, Cavalieri S**, Bertini E, Aiello C, Lucchini C, Gatti RA, Brussino A, Brusco A. [Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts type 1 (MLC1) due to a homozygous deep intronic splicing mutation (c.895-226T>G) abrogated in vitro using an antisense morpholino oligonucleotide.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22552818) Neurogenetics 2012 Aug;13(3):205-14.
* Cirillo E, Romano R, Romano A, Giardino G, Durandy A, Nitsch L, Genesio R, Di Gregorio E, **Cavalieri S**, Abate G, Del Vecchio L, Brusco A, Pignata C. [De novo 13q12.3-q14.11 deletion involving BRCA2 gene in a patient with developmental delay, elevated IgM levels, transient ataxia, and cerebellar hypoplasia, mimicking an A-T like phenotype.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22903806) Am J Med Genet A. 2012 Oct;158A(10):2571-6.
* **Simona Cavalieri**, Elisa Pozzi, Richard Gatti and Alfredo Brusco. Deep Intronic *ATM* mutation detected by genomic resequencing and corrected in vitro by antisense oligonucleotide (AMO). Eur J Hum Genet. 2013 Jul;21(7):774-8.
* Di Gregorio E, Bianchi FT, Schiavi A, Chiotto AM, Rolando M, Verdun di Cantogno L, Grosso E, **Cavalieri S**, Calcia A, Lacerenza D, Zuffardi O, Retta SF, Stevanin G, Marelli C, Durr A, Forlani S, Chelly J, Montarolo F, Tempia F, Beggs HE, Reed R, Squadrone S, Abete MC, Brussino A, Ventura N, Di Cunto F, Brusco A. [A de novo X;8 translocation creates a PTK2-THOC2 gene fusion with THOC2 expression knockdown in a patient with psychomotor retardation and congenital cerebellar hypoplasia**.**](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23749989)J Med Genet. 2013 Aug;50(8):543-51.
* Nanetti L, **Cavalieri S**, Pensato V, Erbetta A, Pareyson D, Panzeri M, Zorzi G, Antozzi C, Moroni I, Gellera C, Brusco A, Mariotti C. [SETX mutations are a frequent genetic cause of juvenile and adult onset cerebellar ataxia with neuropathy and elevated serum alpha-fetoprotein.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23941260) Orphanet J Rare Dis. 2013 Aug 14;8:123.
* Mancini C, Nassani S, Guo Y, Chen Y, Giorgio E, Brussino A, Di Gregorio E, **Cavalieri S**, Lo Buono N, Funaro A, Pizio NR, Nmezi B, Kyttala A, Santorelli FM, Padiath QS, Hakonarson H, Zhang H, Brusco A. [Adult-onset autosomal recessive ataxia associated with neuronal ceroid lipofuscinosis type 5 gene (CLN5) mutations.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25359263) J Neurol. 2014 Oct 31.
* Di Gregorio E, Savin E, Biamino E, Belligni EF, Naretto VG, D'Alessandro G, Gai G, Fiocchi F, Calcia A, Mancini C, Giorgio E, **Cavalieri S**, Talarico F, Pappi P, Gandione M, Grosso M, Asnaghi V, Restagno G, Mandrile G, Botta G, Silengo MC, Grosso E, Ferrero GB, Brusco A. [Large cryptic genomic rearrangements with apparently normal karyotypes detected by array-CGH.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25435912) Mol Cytogenet. 2014 Nov 19;7(1):82.
* Mancini C, Orsi L, Guo Y, Li J, Chen Y, Wang F, Tian L, Liu X, Zhang J, Jiang H, Nmezi BS, Tatsuta T, Giorgio E, Di Gregorio E, **Cavalieri S**, Pozzi E, Mortara P, Caglio MM, Balducci A, Pinessi L, Langer T, Padiath QS, Hakonarson H, Zhang X, Brusco A. BMC Med Genet. 2015 Mar 19;16:16. doi: 10.1186/s12881-015-0159-0. [An atypical form of AOA2 with myoclonus associated with mutations in SETX and AFG3L2.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25927548)
* Squadrone S, Brizio P, Mancini C, Pozzi E, **Cavalieri S**, Abete MC, Brusco A. Neurobiol Dis. 2015 Sep;81:162-7. [Blood metal levels and related antioxidant enzyme activities in patients with ataxia telangiectasia.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25882094)
* Giorgio E, Vaula G, Bosco G, Giacone S, Mancini C, Calcia A, **Cavalieri S**, Di Gregorio E, Rigault De Longrais R, Leombruni S, Pinessi L, Cerrato P, Brusco A, Brussino A. J Neurol Sci. 2015 May 15;352(1-2):99-104. [Two families with novel missense mutations in COL4A1: When diagnosis can be missed.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25873210)
* Biamino E, Di Gregorio E, Belligni EF, Keller R, Riberi E, Gandione M, Calcia A, Mancini C, Giorgio E, **Cavalieri S**, Pappi P, Talarico F, Fea AM, De Rubeis S, Cirillo Silengo M, Ferrero GB, Brusco A. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2016 Mar;171(2):290-9. [A novel 3q29 deletion associated with autism, intellectual disability, psychiatric disorders, and obesity.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26620927)
* Di Gregorio E, Gai G, Botta G, Calcia A, Pappi P, Talarico F, Savin E, Ribotta M, Zonta A, Mancini C, Giorgio E, **Cavalieri S**, Restagno G, Ferrero GB, Viora E, Pasini B, Grosso E, Brusco A, Brussino A. Cytogenet Genome Res. 2015;147(1):10-6. doi: 10.1159/000442308. Epub 2015 Dec 12. [Array-Comparative Genomic Hybridization Analysis in Fetuses with Major Congenital Malformations Reveals that 24% of Cases Have Pathogenic Deletions/Duplications.](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26658296)
* [Mice harbouring a SCA28 patient mutation in AFG3L2 develop late-onset ataxia associated with enhanced mitochondrial proteotoxicity.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30389403) Mancini C, Hoxha E, Iommarini L, Brussino A, Richter U, Montarolo F, Cagnoli C, Parolisi R, Gondor Morosini DI, Nicolò V, Maltecca F, Muratori L, Ronchi G, Geuna S, Arnaboldi F, Donetti E, Giorgio E**, Cavalieri S**, Di Gregorio E, Pozzi E, Ferrero M, Riberi E, Casari G, Altruda F, Turco E, Gasparre G, Battersby BJ, Porcelli AM, Ferrero E, Brusco A, Tempia F. Neurobiol Dis. 2018 Oct 30;124:14-28. doi: 10.1016/j.nbd.2018.10.018. [Epub ahead of print]
* [Spinocerebellar Ataxia Tethering PCR: A Rapid Genetic Test for the Diagnosis of Spinocerebellar Ataxia Types 1, 2, 3, 6, and 7 by PCR and Capillary Electrophoresis.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29462666)

Cagnoli C, Brussino A, Mancini C, Ferrone M, Orsi L, Salmin P, Pappi P, Giorgio E, Pozzi E, **Cavalieri S**, Di Gregorio E, Ferrero M, Filla A, De Michele G, Gellera C, Mariotti C, Nethisinghe S, Giunti P, Stevanin G, Brusco A. J Mol Diagn. 2018 May;20(3):289-297. doi: 10.1016/j.jmoldx.2017.12.006. Epub 2018 Feb 17.

* [A novel homozygous change of CLCN2 (p.His590Pro) is associated with a subclinical form of leukoencephalopathy with ataxia (LKPAT).](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28473625) Giorgio E, Vaula G, Benna P, Lo Buono N, Eandi CM, Dino D, Mancini C, **Cavalieri S**, Di Gregorio E, Pozzi E, Ferrero M, Giordana MT, Depienne C, Brusco A. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2017 Oct;88(10):894-896. doi: 10.1136/jnnp-2016-315525. Epub 2017 May 4. No abstract available.
* [A case of Feingold type 2 syndrome associated with keratoconus refines keratoconus type 7 locus on chromosome 13q.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28159702) Sirchia F, Di Gregorio E, Restagno G, Grosso E, Pappi P, Talarico F, Savin E, **Cavalieri S**, Giorgio E, Mancini C, Pasini B, Mehta JS, Brusco A. Eur J Med Genet. 2017 Apr;60(4):224-227. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.01.010. Epub 2017 Jan 31.
* [Exome sequencing in children of women with skewed X-inactivation identifies atypical cases and complex phenotypes.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28027854) Giorgio E, Brussino A, Biamino E, Belligni EF, Bruselles A, Ciolfi A, Caputo V, Pizzi S, Calcia A, Di Gregorio E, **Cavalieri S**, Mancini C, Pozzi E, Ferrero M, Riberi E, Borelli I, Amoroso A, Ferrero GB, Tartaglia M, Brusco A. Eur J Paediatr Neurol. 2017 May;21(3):475-484. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.12.005. Epub 2016 Dec 19.
* [Long-term treatment with thiamine as possible medical therapy for Friedreich ataxia.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27488863) Costantini A, Laureti T, Pala MI, Colangeli M, **Cavalieri S**, Pozzi E, Brusco A, Salvarani S, Serrati C, Fancellu R. J Neurol. 2016 Nov;263(11):2170-2178. Epub 2016 Aug 3.
* [Whole exome sequencing is necessary to clarify ID/DD cases with de novo copy number variants of uncertain significance: Two proof-of-concept examples.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27108886)
* Giorgio E, Ciolfi A, Biamino E, Caputo V, Di Gregorio E, Belligni EF, Calcia A, Gaidolfi E, Bruselles A, Mancini C, **Cavalieri S**, Molinatto C, Cirillo Silengo M, Ferrero GB, Tartaglia M, Brusco A. Am J Med Genet A. 2016 Jul;170(7):1772-9. doi: 10.1002/ajmg.a.37649. Epub 2016 Apr 25.

PRESENTAZIONI ORALI A CONGRESSI:

1. **2012 International Workshop on Ataxia –Telangiectasia February 7-11 2012 Radisson Blu Hotel, New Delhi, India.**

Use of Antisense Morpholino Oligonucleotide (AMO) to Correct a Deep Intronic Mutation In an Ataxia Telangiectasia Patient

1. **-COST ACTION MEETING on Brain Delivery, Madrid 30-31 January 2014**

Efficiency of Antisense Oligonucleotides for correcting ATM pre-mRNA in a patient with Ataxia-Telangiectasia with a deeo pintronic splicing mutation

ALLEGATO 3: ELENCO CORSI DI FORMAZIONE, AGGIORNAMENTO E PARTECIPAZIONE A CONGRESSI

Aprile 1998: partecipazione al convegno nazionale di Terapia Genica al Centro Congressi dell' Ospedale San Raffaele di Milano.

25-29 novembre1999: partecipazione al 7° meeting della "European Society of Gene Therapy" (Monaco di Baviera).

11 novembre 1999: partecipazione al corso “PCR overview” presso l’azienda Acque Metropolitane di Torino.

16-17 marzo 2000: partecipazione al corso di aggiornamento organizzato a Genova dalla Scuola Superiore di Oncologia e Scienze Biomediche dal titolo "Trasferimento genico: dal DNA al paziente".

25-30 settembre 2000: partecipazione in qualità di tutor all'EMBO Practical course di Gene Therapy organizzato dal Prof.Luigi Naldini presso l'IRCC di Candiolo (TO).

30 maggio-3 giugno 2001: Partecipazione al 4° meeting annuale di Terapia genica organizzato dall' "American Society of Gene Therapy" (Seattle, Washington).

18-20 giugno 2001: Partecipazione al workshop in DHPLC thecnology (DNA High Performance Liquid Cromatography) presso il Dipartimento di genetica, biologia e biochimica dell' Università di Torino.

28-29 gennaio 2002: Partecipazione all'aggiornamento sullo studio delle malattie da deficit del riparo del DNA tenutosi a Roma, Ospedale Sant'Andrea.

31 maggio 2002: Partecipazione al corso su "Analisi su vasta scala dell' espressione genica :SAGE, cDNA, arrays, MIAME, Microarrays" tenutosi a Villa Gualino a Torino.

12 giugno 2002: partecipazione al corso su "Preparazione, Amplificazione e Quantificazione degli Acidi Nucleici" tenutosi presso la Facolta' di Agraria a Grugliasco (TO).

24-27 settembre 2002: partecipazione al V congresso nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) tenutosi a Verona, Palazzo della Gran Guardia.

5-9 Settembre 2003: Partecipazione all’ VIII corso in “Cancer Genetics” presso il centro universitario di Bologna a Bertinoro (BO).

23-26 Settembre 2003: partecipazione al VI nazionale SIGU a Verona.

24-25 Maggio 2004: Partecipazione al Seminario teorico-pratico “Statistica per Biologi” presso la Fondazione per le Biotecnologie a Villa Gualino (Torino).

9 luglio-18 settembre 2004: stage presso il laboratorio di Patologia molecolare del Prof.Richard Gatti, alla Universita' di California, Los Angeles (UCLA), per lo svolgimento di un lavoro in collaborazione sullo studio della Atassia Teleangiectasia.

8-11 giugno 2005: Partecipazione al Workshop Internazionale sulla Atassia Telangiectasia e il danno al DNA tenutosi a Belgirate, Italia

17-21 febbraio 2007: Partecipazione al IV meeting internazionale su Neurosteroidi e Sistema Nervoso tenutosi a Torino, Villa Gualino.

12-14 marzo 2007: partecipazione al XIV “Convention Scientific Telethon”, tenutosi a Salsomaggiore Terme, Palazzo dei Congressi.

16-19 giugno 2007: partecipazione allo European Human Genetic Conference 2007, tenutosi a Nizza (Francia).

26-27 settembre 2008. partecipazione, in qualita’ di relatore, al 1° Forum Internazionale delle associazioni A\_T (malattie rare-Atassia Telangiectasia), svoltosi a Torino.

23-26 novembre 2008. partecipazione al XI congresso della Societa’ Italiana di Genetica Umana (SIGU) tenutosi a Genova, Centro congressi Magazzini del Cotone.

11-14 aprile 2010: partecipazione al Workshop Internazionale sull’Atassia Tlengiectasia tenutosi a Los Angeles (CA).

5 novembre 2010: partecipazione al Seminario “Understanding the Genome” organizzato al Molecular Biology Center di Torino dalla ditta Applied Biosystem.

18 novembre 2010: partecipazione al corso “I test genetici” tenutosi presso l’ASO San Giovanni Battista di Torino.

26 novembre 2010: partecipazione al corso “Genetica della riproduzione umana” tenutosi presso il Dip. Di Scienze Ginecologiche e Ostetriche, Universita’ di Torino.

7-9 marzo 2011: partecipazione alla XVI Convention Scientifica Telethon tenutasi a Riva del Garda.

7-11-febbraio 2012: partecipazione al Workshop Internazionale sull’Atassia Teleangiectasia tenutosi a New Delhi, INDIA.

11 settembre 2012: partecipazione al workshop su “Aggiornamenti per l’analisi, l’elaborazione dei dati e il troubleshooting della tecnica MLPA” tenutosi a Torino, Hotrel Romantik Furno.

6-10 novembre 2012: partecipazione al 62 congresso dell’”American Society of Human Genetics” tenutosi a S.Francisco, CA,USA.

17 Dicembre 2013, Torino: Partecipazione al “Corso di Informazione-formazione in Radioprotezione”.

30-31 GENNAIO 2014: partecipazione al Workshop Internazionale della European Cost Action (BM1207) on Antisense Oligonucleotides and Exon Skipping sul “Brain Delivery” tenutosi a Madrid, Residentia dos Estudiantes.

7-9 Aprile 2014: Partecipazione al Workshop Internazionale della E\_COST BM1207 “AON Chemistry and Toxicology” tenutosi a Stoccolma

30-31 Ottobre 2014: Partecipazione al congresso “IL Sequenziamento di Nuova Generazione in Genetica Umana e Medica”, Bologna .

26 Novembre 2014, Torino: Partecipazione al Workshop “Illumina Cancer, Genetic Disease and Microbiology Seminar”.

15-17 giugno 2015: Partecipazione al corso “Basic Next Generation Sequencing procedures”, Busto Arsizio (Universita’ Insubria)

23-24 marzo 2017: partecipazione al congresso-corso di Spazio Nutrizione, Milano

3 dicembre 2018: Corso FAD organizzato dall ONB dal Titolo: “Dalla Composizione Corporea agli Aspetti Nutrizionali in Condizioni Fisiopatologiche

Torino 22/12/2018

In fede

Simona Cavalieri