

# CURRICULUM VITAE

## INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome Nome	Covone Angela Elvira
Telefono	<b>0185-74307</b>
E-mail	<b>angelacovone@gaslini.org</b>
Nazionalità	italiana
Data di nascita	09-05-1959

## FORMAZIONE E STAGE

Tipologia	Laurea in Biologia
Data	<b>16-12-1981</b>
Sede	<b>Genova</b>

## SPECIALIZZAZIONI

Tipologia	Patologia Generale
Data	<b>14-10-1986</b>
Sede	<b>Pavia</b>

## ESPERIENZA LAVORATIVA

Data (da – a)	01/04/1982-31/03/1983
Nome Istituzione	Istituto G.Gaslini
Incarico ricoperto	Biologo volontario presso il laboratorio di Citogenetica e Diagnosi Prenatale.
Data (da – a)	01/07/1983-30/06/1984
Nome Istituzione	Guy's Hospital, University of London,UK.
Incarico ricoperto	Research fellow in Genetics
Data (da – a)	01/01/1985-31/12/1985
Nome Istituzione	Istituto G. Gaslini
Incarico ricoperto	borsa di studio con progetto di ricerca in Genetica
Data (da – a)	01/01/1986-09/03/1987
Nome Istituzione	The Children's Hospital, Harvard Medical School, Boston.USA
Incarico ricoperto	Research fellow in Genetics
Data (da – a)	01/07/1987-30/06/1988
Nome Istituzione	Istituto G Gaslini
Incarico ricoperto	Borsa di studio con progetto di ricerca in Genetica
Data (da – a)	05/09/1988- ad oggi
Nome Istituzione	Istituto G.Gaslini
Incarico ricoperto	Dirigente Biologo a tempo indeterminato presso la U. O. C. di Genetica Medica

<p><b>COORDINAMENTO GRUPPI DI LAVORO – GRUPPI DI RICERCA. NAZIONALI ED INTERNAZIONALI</b></p>	<p>Dal 1988 al 1995 attività di ricerca e diagnostica molecolare pre- e post-natale delle distrofie muscolari di tipo Duchenne e Becker.          Diagnostica citogenetica pre- e post-natale dal 1995 al 2005.          Dal 2005 ad oggi:          -Farmacogenetica della TPMT (Thiopurine S-methyltransferase) e della ITPA (Inosine Triphosphate Pyrophosphatase). Diagnosi molecolare in pazienti con Malattia infiammatoria dell'intestino (IBD) di genotipi a rischio per reazioni avverse gravi in seguito ad assunzione di farmaci a base di tiopurine.          -Diagnostica molecolare pre- e post-natale della Oloprosencefalia (HPE).          -Sequenziamento di nuova generazione (NGS) per Fibrosi Cistica con strumentazione PGM ed analisi dell'esoma per Oloprosencefalia e difetti della linea mediana con strumentazione Proton (entrambe le strumentazioni sono Thermo Fisher Scientific). Progetto di ricerca approvato dal Comitato Etico Regionale dal titolo: Sequenziamento di Nuova Generazione per l'analisi genetica di malattie caratterizzate da estrema eterogeneità genetica con le finalità di individuarne i geni responsabili e delineare un protocollo diagnostico.          -Analisi bioinformatica delle malattie genetiche in studio..</p>
---	--

<p><b>ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE PIÙ SIGNIFICATIVE</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gimelli G, Cuoco C, Bignone FA, Serra C, Doria L, Pescetto L, Pezzolo A, <b>Covone AE</b> (1982) Two consecutive rearrangements in the same chromosome resulting in a mosaic with partial monosomy of the chromosome 21 . Gaslini 14, no. 2.</li> <li>• <b>Covone AE</b>, Mutton D, Johnson PM, Adinolfi M, (1984)Trophoblast cells in peripheral blood from pregnant women.Lancet, October 13,841-843.</li> <li>• <b>Covone AE</b>, Johnson PM (1986)Identification of trophoblast cells in chorionic villi biopsy samples . Hum Genet 72:172-173.</li> <li>• <b>Covone AE</b>, Kozma R, Johnson PM, Latt SA, Adinolfi M (1988) Analysis of peripheral maternal blood samples for the presence of placenta-derived cells using Y-specific probes and McAb H315.Prenatal Diagnosis,vol.8,591-607.</li> <li>• Rocchi M, <b>Covone AE</b>, Romeo G, Faraonio R,Colantuoni V(1989) Regional mapping of RBP4 to 10q23-q24 and RBP1 to 3q21-q22.Somatic Cell and Molecular Genetics,vol.15.no.2 : 185-190.</li> <li>• Traboni C, Tosini F, <b>Covone AE</b>, Romeo G, Rocchi M : The gene coding for proteins HC and HI-30 of inter-alpha-trypsin inhibitor maps on 9q22.3-q33. Cytogenetics and Cell Genetics 50:46-48 (1989).</li> <li>• Rocchi M, Vitale E, <b>Covone AE</b>, Romeo G, Santamaria R, Buono P, Paoletta G, Salvatore F: Assignment of human aldolase C gene to chromosome 17, region cen-q21.1. Human Genetics 82:279-282 (1989).</li> <li>• Koenig M , Beggs AH , Scherpf S , Heidrichs K, Bettecken T, Meng G , Muller CR, Lindlof M,Kaariainen H, de la Chapelle A, Kiuru A, Savontaus ML , Gilgenkrantz H, Recan D, Chelly J, Kaplan J-C, <b>Covone AE</b>, Archidiaco N, Romeo G, Liechti-Gallati S, Schneider V, Braga S, Moser H, Darras BT, Murphy P, Francke U, Chen JD, Morgan G, Denton M, Greenberg CR, Wrogemann K, Blonden LAJ, van Paassen HMB, van Ommen GJB and Kunkel LM. The molecular basis for Duchenne versus Becker muscular dystrophy:correlation of severity with type of deletion.</li> </ul>
---	---

American Journal of Human Genetics (1989)45:498-506.

- Blonden LAJ, Grootsholten, den Dunnen JT, Bakker E, Abbs S, Bobrow M, Boehm M, van Broeckhoven C, Baumbach L, Chamberlain J, Caskey C, Denton M, Felicetti L, Fishbeck K, Francke U, Gilgenkrantz H, Kaplan J-C, Herrmann F, Junien C, Boileau C, Liechti-Gallati S, Lindlof M, Matsumoto T, Muller C, Poncin J, Malcom S, Robertson E, Romeo G, **Covone AE**, Scheffer H, Schroder E, Schwartz M, Velleren C, Walker A, Worton R, Gillard E and van Ommen GJB (1991). 242 breakpoints in the 200-kb deletion-prone p20 region of the DMD gene are widely spread. *Genomics* 10:631-639.
- **Covone AE**, Lerone M, Romeo G (1991) Genotype-phenotype correlation and germline mosaicism in DMD/BMD patients with deletions of the dystrophin gene. *Human Genetics* 87:353-360.
- JS Chamberlain, JR Chamberlain, RG Fenwick, PA Ward, LS Dimnik, NT Bech-Hansen, U Tantravahi, S Richards, **AE Covone**, G Romeo, S Abbs, DR Bentley, M Bobrow, P Ray, RG Worton, C Boileau, C Junien, C Boehm, HH Kazazian, Jr, VL Venne, WC Patterson, FK Fujimura, I Spiga, M Ferrari, S Tedeschi, E Bakker, GJB van Ommen, K Jain, E Spector, B Crandall, A Kiuru, M-L Savonaus and CT Caskey : Diagnosis of Duchenne and Becker muscular dystrophy by polymerase chain reaction. *JAMA* 267:2609-2615 (1992).
- AJ van Essen, S Abbs, M Baiget, E Bakker, C Boileau, C van Broeckhoven, K Bushby, A Clarke, M Claustres, **AE Covone**, M Ferrari, A Ferlini, G Galluzzi, T Grimm, C Grubben, M Jeanpierre, H Kàariäinen, S Liechti-Gallati, MA Melis, GJB van Ommen, JE Poncin, H Schef-fer, M Schwartz, A Speer, M Stuhmann, C Verellen-Dumoulin, DE Wilcox, LP ten Kate (1992) Parental origin and germline mosaicism of deletions and duplications of the dystrophin gene: a European study. *Human Genetics* 88:249-257.
- **AE Covone**, F Caroli, A Cereseto, M Lerone, G Romeo. Le basi molecolari della diagnosi prenatale per le distrofie muscolari di Duchenne e Becker. *Analysis*, supplement 7, July 1992, 163-178.
- **Covone AE**, Caroli F, Romeo G (1992) Screening Duchenne and Becker patients for deletions in 30 exons of the dystrophin gene by 3 multiplex PCR. *Am J Hum Genet* 51:675-677.
- Puliti A, **Covone AE**, Bicocchi MP, Bolino A, Lerone M, Martucciello G, Jasonni V and Romeo G (1993) Deleted and normal chromosome 10 homologs from a patient with Hirschsprung disease isolated in two cell hybrids through enrichment by immunomagnetic selection. *Cytogenet Cell Genet* 63:102-106.
- Puliti A, Bolino A, **Covone AE**, Martucciello G (1993) Modelli di aganglia nei roditori. In: Aggiornamenti in tema di aganglie e disganglionosi intestinali, numero monografico di G. Martucciello e V. Jasonni. Edizione Gaslini-Minerva Medica vol. 25, n. 3 : 170-177.
- Nigro V, Bruni P, Ciccodicola A, Politano L, Nigro G, Piluso G, Cappa V, **Covone AE**, Romeo G, D'Urso M. SSCP detection of novel

	<p>mutations in patients with Emery-Dreifuss muscular dystrophy: definition of a small C-terminal region required for emerin function. <i>Hum.Mol.Genet.</i>4:2003-2004 (1995).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Covone AE</b>, Archidiacono N, Lupi M, Cordone G, Minetti C, Santoro L, Romeo G (1988) : Discordance in clinical manifestations and/or RFLP haplotypes between DMD/BMD sibs. <i>The American Journal of Human Genetics</i>,vol.43,n.3 (supp.) 320.</li> <li>• <b>Covone AE</b> , Cereseto A, Caroli F, Lerone M, Romeo G (1990): Reading frame hypothesis and germline mosaicism verified through deletions of the dystrophin gene .<i>The Journal of Neurological Sciences</i>,vol.98(supp.),324.</li> <li>• Puliti A, Martucciello G, Lerone M, <b>Covone AE</b> Biccocchi MP, Bolino A, Yin L, Stenger A, Ja- sonni V, Romeo G (1992): Molecular characterization of a chromosome 10 deletion (q11.2-q21.2) observed in a total colonic aganglionosis patient.<i>Human Genetics</i>,vol.51, n.4(supp.), 962.</li> <li>• <b>Covone AE</b>,Voglino G, Ravazzolo R (2004): Sex chromosome rearrangements leading to partial aneuploidies and mosaicisms: use of QF-PCR for detection and quantification of the involved cell lines. <i>Int J Mol Med</i>,14:743-746.</li> <li>• Crovella S, Segat L, Amato A, Athanasakis E, Bezzetti V, Braggion C, Casciaro R, Castaldo G, Colombo C, <b>Covone AE</b>, De Rose V, Gagliardini R, Lanzara C, Minicucci L, Morgutti M, Nicolis E, Pardo F, Quattrucci S, Raia V, Ravazzolo R, Seia M, Stanzial V, Termini L, Zazzeron L, Cabrini G, Gasparini P. A polymorphism in the 5' UTR of the DEFB1 gene is associated with the lung phenotype in F508del homozygous Italian cystic fibrosis patients. <i>Clin Chem Lab Med.</i> 2011 49(1):49-54.</li> <li>• <b>Covone AE</b>, Solari N, Malattia C, Pop V, Martini A, Ravelli A, Ravazzolo R. (2014): Periostin gene variants are associated with disease course and severity in juvenile idiopathic arthritis. <i>Clin Exp Rheumatol.</i> 2014 Sep-Oct;32(5):747-53.</li> <li>• Prigione I, <b>Covone AE</b>, Giacomelli F, Bocca P, Risso M, Tripodi G, Pistorio A, Sozzi G, Airoidi I, Ravazzolo R, Pistoia V. IL12RB2 Polymorphisms correlate with risk of lung adenocarcinoma. <i>Immunobiology</i> 2016 Feb;221(2):291-9.</li> <li>• <b>Covone AE</b>, Fiorillo C, Acquaviva M, Trucco F, Morana G, Ravazzolo R, Minetti C. WES in a family trio suggests involvement of TECPR2 in a complex form of progressive motor neuron disease. <i>Clin Genet.</i> 2016 Aug;90(2):182-5.</li> </ul>
<b>Ulteriori informazioni</b>	

Genova li 07-02-2018