

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome	<b>CECCHERINI ISABELLA</b>
Affiliazione	<b>UOSD Laboratorio di Genetica e Genomica delle Malattie Rare, IRCCS Istituto Giannina Gaslini</b>
Telefono	<b>010 5636 2800</b>
Fax	<b>010 377 9797</b>
E-mail	<b>isabellaceccherini@gaslini.org Isa.c@unige.it</b>
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	14/10/1958

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da – a) Dal 01/11/2019 a tutt'oggi
- Datore di lavoro Istituto Giannina Gaslini
- Tipo di azienda o settore Dipartimento dei Laboratori di Ricerca,  
UOSD Laboratorio di Genetica e Genomica delle Malattie Rare
- Tipo di impiego Dirigente Biologo
- Principali mansioni e responsabilità Responsabile UOSD Laboratorio di Genetica e Genomica delle Malattie Rare
  
- Date (da – a) Dallo 01/11/2017 a 31/10/2019
- Datore di lavoro Istituto Giannina Gaslini
- Tipo di azienda o settore Dipartimento dei Laboratori di Ricerca, UOC Genetica Medica
- Tipo di impiego Dirigente Biologo
- Principali mansioni e responsabilità Responsabile *f.f.* UOC "Genetica Medica"
  
- Date (da – a) Dallo 01/01/2001 a 31/10/2017
- Datore di lavoro Istituto Giannina Gaslini
- Tipo di azienda o settore Dipartimento dei Laboratori di Ricerca, UOC Genetica Medica
- Tipo di impiego Dirigente Biologo
- Principali mansioni e responsabilità Responsabile UOS "Diagnostica Molecolare e Malattie Ereditarie"
  
- Date (da – a) Dal novembre 1988 a tutt'oggi
- Datore di lavoro Istituto Giannina Gaslini
- Tipo di azienda o settore Dipartimento dei Laboratori di Ricerca, UOC Genetica Medica
- Tipo di impiego Dirigente Biologo a tempo indeterminato
  
- Date (da – a) Dall'aprile 1987 all'aprile 1988
- Datore di lavoro Medical Research Council, Brighton, UK
- Tipo di azienda o settore Cell Mutation Unit

- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Borsista AIRC (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro)

- Date (da – a)
- Datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Dall'aprile 1985 al marzo 1987  
 Università degli Studi di Pisa  
 Laboratorio di Genetica del Dipartimento di Scienze dell'Ambiente e del Territorio  
 Tesista e contrattista  
 Tesi di Dottorato di Ricerca

- Date (da – a)
- Datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Dal febbraio 1984 al marzo 1985  
 Università degli Studi di Ferrara  
  
 Borsista  
 Borsa di studio del Dottorato di Ricerca in Scienze Genetiche

- Date (da – a)
- Datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

Dal luglio 1980 al gennaio 1984  
 Università degli Studi di Pisa  
 Istituto di Genetica  
 Tesista  
 Internato di Tesi ed attività di ricerca in mutagenesi

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a)
- Istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
  - Qualifica conseguita
  - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)

Ottobre 1987  
 Ministero della Università e Ricerca Scientifica  
 Scienze Genetiche  
  
 Diploma di Dottore di Ricerca

- Date (da – a)
- Istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
  - Qualifica conseguita
  - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)

Aprile 1982  
 Università degli Studi di Pisa  
 Facoltà di Scienze Biologiche  
  
 Diploma di Laurea in Scienze Biologiche

## CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA

ITALIANA

ALTRE LINGUA

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

ECCELLENTE  
 ECCELLENTE  
 ECCELLENTE

## ULTERIORI INFORMAZIONI

Abilitazione Scientifica Nazionale, Settore Concorsuale 06/A1 \_Genetica Medica Prima Fascia (validita' dal 07/01/2014 al 10/05/2025)

Abilitazione Scientifica Nazionale, Settore Concorsuale 05/F1 \_Biologia Applicata - Prima Fascia (validita' dal 04/04/2017 al 04/04/2023)

- 204 articoli pubblicati su giornali internazionali "peer-reviewed" e "high ranked", di cui 194 articoli originali e 10 revisioni della letteratura. Inoltre, 16 articoli su invito o capitoli di libri
  - In 78 articoli, primo o ultimo autore e/o "corresponding author"
  - Totale citazioni ad oggi >10.000; H-index = 46
- più di 20 progetti di ricerca finanziati da parte di agenzie governative e non governative (Telethon, AIRC, European Union, Ministero della Salute, Fondazione Mariani ecc.) dal 1994
- più di 80 comunicazioni orali e seminars, riguardanti l'attività di ricerca in corso, effettuati in diverse occasioni dal 1984
- attività didattica effettuata per gli studenti del corso di laurea in biotecnologie (genetica umana e molecolare) presso l'Università di Genova dal 1990
- tests di diagnostica molecolare standardizzati ed effettuati routinariamente in laboratorio per >15 diverse malattie ereditarie
- affiliata alle Società Americana e Europea di Genetica Umana

### Elenco delle principali pubblicazioni degli ultimi 10 anni:

1. Bachetti T, Parodi S, Di Duca M, Santamaria G, Ravazzolo R, Ceccherini I. Low amounts of PHOX2B expanded alleles in asymptomatic parents suggest unsuspected recurrence risk in Congenital Central Hypoventilation Syndrome. *J Mol Med*, 89:505-513, 2011
2. Di Zanni E, Bachetti T, Parodi S, Bocca P, Prigione I, Di Lascio S, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I. In vitro drug treatments reduce the deleterious effects of aggregates containing polyAla expanded PHOX2B proteins. *Neurobiol Dis* 45(1):508-518, 2012
3. Parodi S, Di Zanni E, Di Lascio S, Bocca P, Prigione I, Fornasari D, Pennuto M, Bachetti T, Ceccherini I. The E3 ubiquitin ligase TRIM11 mediates the degradation of congenital central hypoventilation syndrome-associated polyalanine-expanded PHOX2B. *J Mol Med* 90(9):1025-1035, 2012
4. Bachetti T, Chiesa S, Castagnola P, Bani D, Di Zanni E, Omenetti A, D'Osualdo A, Fraldi A, Ballabio A, Ravazzolo R, Martini A, Gattorno M, Ceccherini I. Autophagy contributes to inflammation in patients with TNFR-associated periodic syndrome (TRAPS). *Ann Rheum Dis* 72(6):1044-1052, 2013
5. Rusmini M, Griseri P, Matera I, Pontarini E, Ravazzolo R, Mavilio D\*, Ceccherini I\*. Expression variability and function of the RET gene in adult peripheral blood mononuclear cells. *J Cell Physiol*. 229(12):2027-2037, 2014.
6. Bachetti T, Di Zanni E, Ravazzolo R, Ceccherini I. miR-204 mediates post-transcriptional down-regulation of PHOX2B gene expression in neuroblastoma cells. *Biochim Biophys Acta – Gene Regulatory Mechanisms* 1849(8):1057-1065, 2015.
7. Rusmini M, Federici S, Caroli F, Grossi A, Baldi M, Obici L, Insalaco A, Tommasini A, Caorsi R, Gallo E, Olivieri AN, Marzano A, Coviello D, Ravazzolo R, Martini A, Gattorno M\*, Ceccherini I\*. Next-generation sequencing and its initial applications for molecular diagnosis of systemic auto-inflammatory diseases. *Ann Rheum Dis* 75(8):1550-1557, 2016
8. Matera I, Rusmini M, Guo Y, Lerone M, Li J, Zhang J, Di Duca M, Nozza P, Mosconi M, Prato AP, Martucciello G, Barabino A, Morandi F, De Giorgio R, Stanghellini V, Ravazzolo R, Devoto M, Hakonarson H, Ceccherini I. Variants of the ACTG2 gene correlate with degree of severity and presence of megacystis in chronic intestinal pseudo-obstruction. *Eur J Hum Genet* 24(8):1211-1215, 2016
9. Griseri P, Garrone O, Lo Sardo A, Monteverde M, Rusmini M, Tonissi F, Merlano M, Bruzzi P, Lo Nigro C\*, Ceccherini I. Genetic and epigenetic factors affect RET gene expression in breast cancer cell lines and influence survival in patients. *Oncotarget* 7(18):26465-26479, 2016
10. Di Zanni E, Adamo A, Belligni E, Lerone M, Martucciello G, Mattioli G, Pini Prato A, Ravazzolo R, Silengo M, Bachetti T, Ceccherini I. Common PHOX2B poly-alanine contractions impair RET gene transcription, predisposing to Hirschsprung disease. *Biochim Biophys Acta-Molecular Basis Dis*. 1863:1770-1777, 2017

11. Di Rocco M, Rusmini M, Caroli F, Madeo A, Bertamino M, Marre-Brunenghi G, Ceccherini I. Novel spondyloepimetaphyseal dysplasia due to UFSP2 gene mutation. *Clin Genet.* 93(3):671-674, 2018.
12. Caorsi R, Rusmini M, Volpi S, Chiesa S, Pastorino C, Sementa AR, Uva P, Grossi A, Lanino E, Faraci M, Minoia F, Signa S, Picco P, Martini A, Ceccherini I, Gattorno M. CD70 deficiency due to a novel mutation in a patient with severe chronic EBV infection presenting as a periodic fever. *Frontiers Immunology*, 8:2015, 2018.
13. Van Gijn ME\*, Ceccherini I\*, Shinar Y\*, Carbo EC, Slofstra M, Arostegui JI, Sarrabay G, Rowczenio D, Omoyimni E, Balci-Peynircioglu B, Hoffman HM, Milhavet F, Swertz MA, Touitou I. New workflow for classification of genetic variants' pathogenicity applied to hereditary recurrent fevers by the International Study Group for Systemic Autoinflammatory Diseases (INSAID). *J Med Genet.* 55(8):530-537, 2018
14. Grossi A, Cusano R, Rusmini M, Penco F, Schena F, Podda RA, Caorsi R, Gattorno M, Uva P\*, Ceccherini I\*. ADA2 deficiency due to a novel structural variation in 22q11.1. *Clin Genet.* 95(6):732-733, 2019
15. Rowczenio D, Shinar Y, Ceccherini I, Sheils K, Van Gijn M, Patton SJ, Touitou I. Current practices for the genetic diagnosis of autoinflammatory diseases: results of a European Molecular Genetics Quality Network Survey. *Eur J Hum Genet.* 27(10):1502-1508, 2019
16. Bachetti T, Ceccherini I. Causative and Common PHOX2B Variants Define a Broad Phenotypic Spectrum. *Clin Genet.* 97(1):103-113, 2020

Genova, 22/01/2020