

CURRICULUM VITAE

NOME COGNOME		Stroppiano Marina	
INDIRIZZO		Via Silvio Bellotti 2, 16144 Genova	
DATA E LUOGO DI NASCITA		29/01/1958 Genova	
CITTADINANZA		Italiana	
C.F.		STRMRN58A69D969Q	
e-mail		marinastroppiano@ospedale-gaslini.ge.it	
ISTRUZIONE SCOLASTICA	1977	•	Diploma di maturità scientifica presso il Liceo Scientifico Statale "G.L. Bernini"
	1982	•	Laurea in Scienze Biologiche dell'Università degli Studi di Genova.
	1984	•	Abilitazione alla professione di Biologo
	1986	•	Iscrizione all'albo Nazionale dei Biologi
	1992	•	Specialità in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Genova.
ATTIVITÀ PROFESSIONALE	1979-1983 <i>in qualità di</i>	•	Centro della Microcitemia studente interno-biologo borsista
	1983-1989 <i>in qualità di</i>	•	Laboratorio Diagnosi pre-postnatale Malattie Metaboliche Borsista-contrattista
	1989-oggi	•	Centro di Diagnostica Genetica e Biochimica delle Malattie Metaboliche dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova, responsabile Dott.ssa Mirella Filocamo Dirigente Biologo incaricato-in ruolo. Titolare dell'incarico professionale "Attività di diagnosi di alta specializzazione a livello pre e pos-tnatale nell'ambito delle malattie lisosomiali"
	<i>in qualità di</i>		
ATTIVITÀ SCIENTIFICA		•	studi di genetica sulle talassemie
		•	studi di genetica sulla emoglobinopatie da difetto strutturale
		•	studi biochimici sulle diverse attività lisosomiali provenienti da diverse fonti cellulari
		•	colture di fibroblasti da biopsia cutanea, colture di amniociti da liquido amniotico, colture di trofoblasto fetale da prelievo di villi coriali, colture di linfociti B immortalizzati con virus EBV.
		•	Separazione elettroferetica di isoenzimi, cromatografia di mucopolisaccaridi.
		•	Isolamento di ripetute di nucleotidiche polimorfiche da cloni genomici (YAC) in prossimità del gene dell'HPRT
		•	Estrazione e purificazione DNA e RNA da differenti fonti
		•	amplificazione del DNA e RNA mediante PCR
		•	caratterizzazione molecolare tramite sequenziamento
		•	tecniche di clonaggio di frammenti di DNA e RNA
		•	studi di linkage al fine di identificare possibile contaminazione con cellule materne in campioni fetali
		•	screening Malattia di Gaucher mediante l'utilizzo di DBS

ELENCO PUBBLICAZIONI

1. Di Rocco M, Veneselli E, Ciccone MO, Taccone A, **Stroppiano M**, Cottafava F "Cytochrome c oxidase deficiency in three patients with Leigh's disease". J Inherit Metab Dis. 1988;11 Suppl 2:189-92. No abstract available.
2. Regis S, Filocamo M, **Stroppiano M**, Corsolini F, Gatti R "Molecular analysis of the arylsulphatase A gene in late infantile metachromatic leucodystrophy patients and healthy subjects from Italy". J Med Genet. 1996 Mar;33(3):251-2.
3. Regis S, Filocamo M, **Stroppiano M**, Corsolini F, Gatti R "A T > C transition causing a Leu > Pro substitution in a conserved region of the arylsulfatase A gene in a late infantile metachromatic leukodystrophy patient". Clin Genet. 1997 Jul;52(1):65-7.
4. Regis S, Filocamo M, **Stroppiano M**, Corsolini F, Caroli F, Gatti R "A 9-bp deletion (2320del9) on the background of the arylsulfatase A pseudodeficiency allele in a metachromatic leukodystrophy patient and in a patient with nonprogressive neurological symptoms". Hum Genet. 1998 Jan;102(1):50-3.
5. **Stroppiano M**, Regis S, DiRocco M, Caroli F, Gandullia P, Gatti R "Mutations in the glucose-6-phosphatase gene of 53 Italian patients with glycogen storage disease type Ia". J Inherit Metab Dis. 1999 Feb;22(1):43-9.
6. Dagnino F, **Stroppiano M**, Regis S, Bonuccelli G, Filocamo M "Evidence for a founder effect in Sicilian patients with glycogen storage disease type II". Hum Hered. 2000 Nov-Dec;50(6):331-3.
7. Filocamo M, Bonuccelli G, Mazzotti R, Corsolini F, **Stroppiano M**, Regis S, Gatti R "Somatic mosaicism in a patient with Gaucher disease type 2: implication for genetic counseling and therapeutic decision-making". Blood Cells Mol Dis. 2000 Dec;26(6):611-2. No abstract available.
8. **Stroppiano M**, Bonuccelli G, Corsolini F, Filocamo M "Aberrant splicing at catalytic site as cause of infantile onset glycogen storage disease type II (GSDII): molecular identification of a novel IVS9 (+2GT-->GC) in combination with rare IVS10 (+1GT-->CT)". Am J Med Genet. 2001 Jun 1;101(1):55-8.
9. Miano M, Lanino E, Gatti R, Morreale G, Fondelli P, Celle ME, **Stroppiano M**, Crescenzi F, Dini G "Four year follow-up of a case of fucosidosis treated with unrelated donor bone marrow transplantation". Bone Marrow Transplant. 2001 Apr;27(7):747-51.
10. Regis S, Filocamo M, Mazzotti R, Cusano R, Corsolini F, Bonuccelli G, **Stroppiano M**, Gatti R "Prenatal diagnosis of Pelizaeus-Merzbacher disease: detection of proteolipid protein gene duplication by quantitative fluorescent multiplex PCR". Prenat Diagn. 2001 Aug;21(8):668-71.
11. Filocamo M, Regis S, Mazzotti R, Parenti G, **Stroppiano M**, Gatti R "A simple non-isotopic method to show pitfalls during mutation analysis of the glucocerebrosidase gene". J Med Genet. 2001 Oct;38(10):E34. No abstract available.
12. Regis S, Corsolini F, **Stroppiano M**, Cusano R, Filocamo M "Contribution of arylsulfatase A mutations located on the same allele to enzyme activity reduction and metachromatic leukodystrophy severity". Hum Genet. 2002 Apr;110(4):351-5. Epub 2002 Mar 8.
13. Filocamo M, Mazzotti R, **Stroppiano M**, Seri M, Giona F, Parenti G, Regis S, Corsolini F, Zoboli S, Gatti R "Analysis of the glucocerebrosidase gene and mutation profile in 144 Italian gaucher patients". Hum Mutat. 2002 Sep;20(3):234-5.
14. Ricci V, Filocamo M, Regis S, Corsolini F, **Stroppiano M**, Di Duca M, Gatti R "Expression studies of two novel in CIS-mutations identified in an intermediate case of Hunter syndrome". Am J Med Genet A. 2003 Jul 1;120A(1):84-7.
15. Ricci V, **Stroppiano M**, Corsolini F, Di Rocco M, Parenti G, Regis S, Grossi S, Biancheri R, Mazzotti R, Filocamo M "Screening of 25 Italian patients with Niemann-Pick A reveals fourteen new mutations, one common and thirteen private, in SMPD1". Hum Mutat. 2004 Jul;24(1):105.

16. Pittis MG, Ricci V, Guerci VI, Marçais C, Ciana G, Dardis A, Gerin F, **Stroppiano M**, Vanier MT, Filocamo M, Bembi B "Acid sphingomyelinase: identification of nine novel mutations among Italian Niemann Pick type B patients and characterization of in vivo functional in-frame start codon". *Hum Mutat.* 2004 Aug;24(2):186-7.
17. Filocamo M, Mazzotti R, **Stroppiano M**, Grossi S, Dravet C, Guerrini R "Early visual seizures and progressive myoclonus epilepsy in neuronopathic Gaucher disease due to a rare compound heterozygosity (N188S/S107L)". *Epilepsia.* 2004 Sep;45(9):1154-7.
18. Filocamo M, Grossi S, **Stroppiano M**, Tortori-Donati P, Regis S, Allegri A, Di Rocco M "Homozygosity for a non-pseudogene complex glucocerebrosidase allele as cause of an atypical neuronopathic form of Gaucher disease". *Am J Med Genet A.* 2005 Apr 1;134A(1):95-6. No abstract available.
19. Lualdi S, Regis S, Di Rocco M, Corsolini F, **Stroppiano M**, Antuzzi D, Filocamo M "Characterization of iduronate-2-sulfatase gene-pseudogene recombinations in eight patients with Mucopolysaccharidosis type II revealed by a rapid PCR-based method". *Hum Mutat.* 2005 May;25(5):491-7.
20. De Biasio P, Prefumo F, Casagrande V, **Stroppiano M**, Venturini PL, Filocamo M "First-trimester fetal nuchal translucency and inherited metabolic disorders". *Prenat Diagn.* 2006 Jan;26(1):77-80.
21. Lualdi S, Di Rocco M, Corsolini F, Spada M, Bembi B, Cotugno G, Battini R, **Stroppiano M**, Gabriela Pittis M, Filocamo M "Identification of nine new IDS alleles in mucopolysaccharidosis II. Quantitative evaluation by real-time RT-PCR of mRNAs sensitive to nonsense-mediated and nonstop decay mechanisms". *Biochim Biophys Acta.* 2006 Apr;1762(4):478-84. Epub 2006 Feb 9.
22. Montalvo AL, Bembi B, Donnarumma M, Filocamo M, Parenti G, Rossi M, Merlini L, Buratti E, De Filippi P, Dardis A, **Stroppiano M**, Ciana G, Pittis MG "Mutation profile of the GAA gene in 40 Italian patients with late onset glycogen storage disease type II". *Hum Mutat.* 2006 Oct;27(10):999-1006.
23. Pittis MG, Donnarumma M, Montalvo AL, Dominissini S, Kroos M, Rosano C, **Stroppiano M**, Bianco MG, Donati MA, Parenti G, D'Amico A, Ciana G, Di Rocco M, Reuser A, Bembi B, Filocamo M "Molecular and functional characterization of eight novel GAA mutations in Italian infants with Pompe disease". *Hum Mutat.* 2008 Jun;29(6):E27-36.
24. Zampieri S, Filocamo M, Buratti E, **Stroppiano M**, Vlahovicek K, Rosso N, Bignulin E, Regis S, Carnevale F, Bembi B, Dardis A "Molecular and functional analysis of the HEXB gene in Italian patients affected with Sandhoff disease: identification of six novel alleles". *Neurogenetics.* 2009 Feb;10(1):49-58.
25. Tappino B, Chuzhanova NA, Regis S, Dardis A, Corsolini F, **Stroppiano M**, Tonoli E, Beccari T, Rosano C, Mucha J, Blanco M, Szlago M, Di Rocco M, Cooper DN, Filocamo M "Molecular characterization of 22 novel UDP-N-acetylglucosamine-1-phosphate transferase alpha- and beta-subunit (GNPTAB) gene mutations causing mucopolipidosis types IIalpha/beta and IIIalpha/beta in 46 patients". *Hum Mutat.* 2009 Nov;30(11):E956-73
26. Tappino B, Biancheri R, Mort M, Regis S, Corsolini F, Rossi A, **Stroppiano M**, Lualdi S, Fiumara A, Bembi B, Di Rocco M, Cooper DN, Filocamo M "Identification and characterization of 15 novel GALC gene mutations causing Krabbe disease". *Hum Mutat.* 2010 Dec;31(12):E1894-914.
27. Siri L, Rossi A, Lanza F, Mazzotti R, Costa A, **Stroppiano M**, Gaiero A, Cohen A, Biancheri R, Filocamo M "A novel homozygous splicing mutation in PSAP gene causes metachromatic leukodystrophy in two Moroccan brothers". *Neurogenetics.* 2014 May;15(2)
28. **Stroppiano M**, Calevo MG, Corsolini F, Cassanello M, Cassinerio E, Lanza F, Stroppiana G, Cappellini MD, Filocamo M "Validity of β -D-glucosidase activity measured in dried blood samples for detection of potential Gaucher disease patients". *Clin Biochem.* 2014 Sep;47(13-14):1293-6.
29. Zancan I, Bellesso S, Costa R, Salvalaio M, **Stroppiano M**, Hammond C, Argenton F, Filocamo M, Moro E "Glucocerebrosidase deficiency in zebrafish affects primary bone ossification through increased oxidative stress and reduced Wnt/ β -catenin signaling". *Hum Mol Genet.* 2015 Mar 1;24(5):1280-94.

30. Motta I, Filocamo M, Poggiali E, **Stroppiano M**, Dragani A, Consonni D, Barcellini W, Gaidano G, Facchini L, Specchia G, Cappellini MD "A multicentre observational study for early diagnosis of Gaucher disease in patients with Splenomegaly and/or Thrombocytopenia". Splenomegaly Gaucher Disease study group. Eur J Haematol. 2016 Apr;96(4):352-9.

Partecipa attivamente a Congressi e Corsi di Aggiornamento professionale conseguendo gli ECM richiesti dal Ministero .