



Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Nome(i) / Cognome(i) **Daniela Rusconi**

Data di nascita

Cittadinanza Italiana

Sesso Femmina

Numero di telefono 02.81844615

Indirizzo mail daniela.rusconi@asst-santipaolocarlo.it

Esperienza professionale

Date Da 01-02-2019 ad oggi

Lavoro o posizione ricoperti Dirigente Biologo I livello, a tempo indeterminato

Principali attività e responsabilità Attività di Diagnostica Molecolare

Nome e indirizzo del datore di lavoro U.O.C. di Anatomia Patologica, Citogenetica e Patologia Molecolare, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, presidio San Paolo, prima sede di assegnazione

Tipo di attività o settore Attività di Biologia e Citogenetica Molecolare (array-CGH)

Date Da 19-09-2016-31-01-2019

Lavoro o posizione ricoperti Dirigente Biologo I livello, a tempo determinato

Principali attività e responsabilità Attività di Diagnostica Molecolare

Nome e indirizzo del datore di lavoro U.O.C. di Anatomia Patologica, Citogenetica e Patologia Molecolare, ASST Santi Paolo e Carlo di Milano, presidio San Paolo, prima sede di assegnazione

Tipo di attività o settore Attività di Biologia e Citogenetica Molecolare (array-CGH)

Date Da Luglio 2014 a Luglio 2016

Lavoro o posizione ricoperti **Rinnovo del ruolo di Assegnista** per la collaborazione ad attività di ricerca
Principali attività e responsabilità Analisi mutazionale del gene *CREBBP* e caratterizzazione delle microdelezioni nella sindrome Rubinstein-Taybi.

Date Da Luglio 2012 a Luglio 2014

Lavoro o posizione ricoperti **Titolare di Assegno di Ricerca** (Docente Responsabile: Dr. Cristina Gervasini)

Principali attività e responsabilità Vincitrice di un concorso per un contratto di collaborazione di durata biennale più rinnovo

Analisi mutazionale del gene *CREBBP* e correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da sindrome di Rubinstein-Taybi. Interesse sia in ambito diagnostico che di ricerca dei geni implicati nei processi cognitivi e in molteplici processi di regolazione dell'espressione genica durante lo sviluppo; studio specifico dell'instabilità genomica della regione 16p13.3 (analisi mutazionale del gene *CREBBP*, caratterizzazione delle delezioni coinvolgenti il gene *CREBBP*, studio della regione genomica 16p13.3, studio di nuovi geni candidati e posizionali).

Date Da novembre 2007 a Giugno 2012

Lavoro o posizione ricoperti **Specializzanda in Genetica Medica, vincitrice di una borsa di studio riservata ai primi classificati al test di ammissione**

Principali attività e responsabilità	Ruolo principale nell'applicazione del cariotipo molecolare ad alta risoluzione array-CGH in progetti di ricerca nell'ambito della Disabilità Intellettiva (ID), dei disordini dello spettro autistico (ASD), della genetica oncologica e della correlazione genotipo-fenotipo di soggetti con quadri sindromici e non.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare, Istituto Auxologico Italiano (IRCCS), Cusano Milanino
Tipo di attività o settore	Settore scientifico disciplinare MED/03(Genetica Medica), area 07(Scienze Mediche) Ricerca di base, Genetica Medica, Genetica delle malattie ereditarie Rare
Date	Da Aprile 2005 a Novembre 2007
Lavoro o posizione ricoperti	Tesista (per la laurea triennale e Magistrale)
Principali attività e responsabilità	Partecipazione a progetti di ricerca nell'ambito delle emoglobinopatie indagate, <i>ex vivo</i> e in vitro, mediante impiego in vitro di farmaci testati a concentrazioni diverse per lo studio della tossicità cellulare e degli effetti avversi della terapia. Acquisizione delle principali tecniche di biologia cellulare e molecolare applicate alla ricerca di base.
Istruzione e formazione	
Luglio 2017	Certificazione CE-IVD per l'applicazione del cariotipo molecolare (array-CGH+SNPs) in diagnostica post-natale
31-05-2017	Registrazione nel team Europeo dei Genetisti clinici di Laboratorio (acquisizione del titolo ErCLG, European Board of Medical Genetics).
2007-2011	Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Milano con votazione 70/70 <i>cum laude</i> (QEQ 8) Tesi: "Ricerca mediante array-CGH di variazione del numero di copie (CNV) come fattori patogenetici o predisponenti all'insorgenza dei Disordini dello Spettro Autistico (ASD)"
Novembre 2009	Abilitazione all'esercizio professionale di Biologo, Iscrizione all'Albo dal 27/07/2016 n. AA_076076
9 Ottobre 2007	Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare Università degli Studi di Milano con votazione 106/110 (QEQ 7) Tesi: "Effetto, <i>ex vivo</i> e in vitro, dell'Interferone Peghilato e della Ribavirina sull'eritropoiesi nel paziente affetto da epatiche C"
14 Luglio 2005	Laurea Triennale in Biotecnologie Mediche Università degli Studi di Milano con votazione 103/110 (QEQ 6) Tesi: "Ottimizzazione di un modello di eritropoiesi umana in vitro a partire da cellule CD34 ⁺ di sangue periferico"
1997-2002	Diploma di maturità liceo Socio Psico Pedagogico (votazione 93/100) Liceo Carlo Porta, Erba, (CO)

Capacità e competenze personali

Lingua Madre Italiano
 Altre lingue

Inglese

COMPRESIONE		PARLATO		SCRITTO
Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	C2
C2	C2	C1	C2	

Capacità e competenze tecniche

Attività prevalentemente orientata alla sindromi rare del neuro-sviluppo, patologie genomiche da microdelezione/microduplicazione, genetica oncologica e caratterizzazione genotipo-fenotipo di pazienti con malformazioni multiple e/o Disabilità Intellettive (ID). Sinergia di competenze multiple di biologia molecolare, genomica, citogenomica integrati da studi di biologia cellulare.

Filo conduttore è l'interesse per i "geni master" nello sviluppo embrionale per alcuni dei quali è in corso la comprensione del ruolo nella oncogenesi

BIOLOGIA MOLECOLARE

- ✓ Estrazione, purificazione e amplificazione di acidi nucleici
- ✓ Sequenziamento mediante sistemi automatici
- ✓ Sequenziamento mediante Next Generation Sequencing (NGS)
- ✓ Analisi di espressione allelica
- ✓ Analisi di mutazioni puntiformi a mosaico mediante PCR e RT-PCR
- ✓ Preparazione campioni per analisi di microsatelliti
- ✓ Preparazione campioni per analisi di DHPLC
- ✓ Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification (MLPA)

**CITOGENETICA MOLECOLARE
E GENOMICA**

- ✓ Allestimento di preparati cromosomici
- ✓ Cariotipo molecolare ad alta risoluzione, Array CGH (aCGH)
- ✓ Ibridazione *in situ* fluorescente (FISH) a livelli diversi di risoluzione (su nuclei, metafasi)
- ✓ Preparazione sonde locus-specifiche
- ✓ Preparazione sonde BAC
- ✓ Analisi di regioni genomiche e varianti genomiche mediante strumenti bioinformatici

BIOLOGIA CELLULARE

- ✓ Colture cellulari di sangue periferico
- ✓ Colture di linee cellulari linfoblastoidi e tumorali

Capacità e competenze informatiche	<p>Ottima conoscenza del pacchetto Windows and Mac OSX, MS Office e di Adobe Photoshop</p> <p>Ottima conoscenza di Databases di interesse medico-biologico tra cui: UCSC Genome Browser, Database of Genomic Variants (DGVs), Decipher, SFari Gene, OMIM, NCBI Entrez Gene, Pubmed, Autism Database</p> <p>Strumenti Bio-informatici per analisi del DNA (Sequence Navigator, Chromas Pro) e di Proteine (Swiss PBD Viewer)</p> <p>Certificazione ECDL START, patente europea del computer per i moduli: uso del computer/gestione file, elaborazione testi, foglio elettronico, reti informatiche/internet</p>
ATTIVITA'DIDATTICA	<p>Cultore della materia per il corso di Fondamenti di Scienze Biologiche-Modulo di Genetica Medica-per gli studenti iscritti al corso di Laurea Tecnico di Laboratorio Biomedico, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano</p> <p>Supervisione di studenti: tutor <i>day to day</i> di studenti in internato di tesi triennale e specialistica</p>
Capacità e competenze artistiche	<p>Dal 2002 al 31-12-2017 volontaria presso l'organizzazione Lariosoccorso di Erba, attiva nell'ambito del soccorso sanitario "118" con le seguenti qualifiche e certificazioni: soccorritore/esecutore, operatrice abilitata all'uso del defibrillatore semiautomatico esterno</p> <p>Dal 1993 membro della Corale SS Gervaso e Protasio di Caglio (CO)</p>
Altre capacità e competenze	<p>Da Giugno 2014 Socio ordinario della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), membro del Gruppo di Lavoro (GdL) Citogenetica e Citogenomica e membro del GdL sulla genetica delle Cardio-Aritmie (2019)</p> <p>Collaborazioni Internazionali a supporto del Grant "Ricerca Biomedica condotta dai Giovani Ricercatori" (Fondazione Cariplo):</p> <ul style="list-style-type: none"> -BioNano Genomics http://www.bionanogenomics.com/San Diego, CA 92121, USA -VIB Nucleomics Core http://www.nucleogenomics.be/ (Flanders Belgium)
Patente	B

Ulteriori informazioni

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Autrice di 15 pubblicazioni su riviste internazionali *peer-reviewed*:

IF: 46.30

Number of citations (Scopus):64

H-index (Scopus): 5, senza auto citazione

1. Negri G., Magini P., Milani D., Colapietro P., **Rusconi D.**, Scarano E., Bomati MT., Priolo M., Crippa M., Mazzanti L., Wischmeijer A., Tamburrino ., Pippucci T., Finelli P., Larizza L., Gervasini C. From Whole Gene Deletion to Point Mutations of EP300 Positive Rubinstein-Taybi Patients: New Insights into the Mutational Spectrum and Peculiar Clinical Hallmarks. *Hum Mutat.* 2015 Oct 21. doi: 10.1002/humu.22922. [Epub ahead of print]
2. Crippa M, **Rusconi D.**, Castronovo C, Bestetti I, Russo S, Cereda A, Selicorni A, Larizza L, Finelli P. Familial intragenic duplication of ANKRD11 underlying three patients of KBG syndrome. *Mol Cytogenet.* 2015 Mar 26;8:20. doi: 10.1186/s13039-015-0126-7.
3. **Rusconi D.**, Negri G, Colapietro P, Picinelli C, Milani D, Spina S, Magnani C, Silengo MC, Sorasio L, Curtisova V, Cavaliere ML, Prontera P, Stangoni G, Ferrero GB, Biamino E, Fischetto R, Piccione M, Gasparini P, Salviati L, Selicorni A, Finelli P, Larizza L, Gervasini C. Characterization of 14 novel deletions underlying Rubinstein-Taybi syndrome: an update of the CREBBP deletion repertoire. *Hum Genet.* 2015 Jun;134(6):613-26. doi: 10.1007/s00439-015-1542-9. [Epub ahead of print]
4. Spina S., Milani D., **Rusconi D.**, Negri G., Colapietro P., Elcioglu N., Bedeschi F., Pilotta A., Spaccini L., Ficcadenti A., Magnani C., Scarano G., Selicorni A., Larizza L., Gervasini C. Insights into genotype-phenotype correlations from CREBBP point mutation screening in a cohort of 46 Rubinstein-Taybi syndrome patients. *Clin Genet.* 2014 Nov 12. doi: 10.1111/cge.12537. [Epub ahead of print]
5. Castronovo C., Crippa M., Bestetti I., **Rusconi D.**, Russo S., Larizza L., Sangermani R, Bonati MT, Finelli P. Complex de novo chromosomal rearrangement at 15q11-q13 involving an intrachromosomal triplication in a patient with a severe neuropsychological phenotype: Clinical report and review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2015 Jan;167(1):221-30. doi: 10.1002/ajmg.a.36815.
6. Negri G., Milani D., Colapietro P., Forzano F., Monica MD., **Rusconi D.**, Consonni L., Caffi LG., Finelli P., Scarano G., Magnani C., Selicorni A., Spina S., Larizza L., Gervasini C. Clinical and molecular characterization of Rubinstein-Taybi syndrome patients carrying distinct novel mutations of the EP300 gene. *Clin Genet.* 2014 Jan 29. doi: 10.1111/cge.12348 [Epub ahead of print].
7. Castronovo C.*, Rossetti R.*, **Rusconi D.**, Recalcati MP., Cacciatore C., Beccaria E., Calcaterra V., Invernizzi P., Larizza D., Finelli P., Persani L. Gene dosage as a relevant mechanism contributing to the determination of ovarian function in Turner syndrome. *Hum Reprod.* 2014 Feb; 29(2):368-79. *equal contribution

8. Castronovo C., Valtorta E., Crippa M., Tedoldi S., Romitti L., Amione MC., Gueneri S., **Rusconi D.**, Ballarati L., Milani D., Grosso E., Cavalli P., Giardino D., Bonati MT., Larizza L., Finelli P. Design and validation of a pericentromeric BAC clones set aimed at improving diagnosis and phenotype prediction of supernumerary chromosomes. *Mol Cytogenet.* 2013 Oct 30;6(1):45. doi: 10.1186/1755-8166-6-45.
9. Gervasini C., Picinelli C., Azzollini J., **Rusconi D.**, Masciadri M., Cereda A., Marzocchi C., Zampino G., Selicorni A., Tenconi A., Russo S., Larizza L. and Finelli P. Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome. *BMC Med Genet.* 2013 Apr 3;14:41.
10. Castronovo C., **Rusconi D.**, Crippa M., Giardino D., Gervasini C., Milani D., Cereda A., Larizza L., Selicorni A., Finelli P. A novel mosaic NSD1 intragenic deletion in a patient with a compound Sotos/5q Subtelomeric Deletion Phenotype. *Am J Med Genet A.* 2013 Mar;161A(3):611-8.
11. Ticozzi Nicola, Tiloca C., Mencacci E., Morelli C., Doretto A, **Rusconi D.**, Colombrita C., Sangalli D., Verde F., Finelli P., Messina S., Ratti A., Silani V. Oligoclonal bands in the cerebrospinal fluid of amyotrophic lateral sclerosis patients with disease-associated mutations *J Neurol.* 2013 Jan;260(1):85-92.
12. Finelli P., Sirchia S.M., Masciadri M., Crippa M., Recalcati M.P., **Rusconi D.**, Giardino D., Monti L., Cogliati F., Faravelli F., Natacci F., Zoccante L., Della Bernardina B., Russo S., Larizza L. Juxtaposition of Heterochromatin and Euchromatin regions by chromosomal translocation mediates a long range position effect associated with a severe neurological phenotype. *Mol Cytogenet.* 2012 Apr 4;5:16.
13. **Rusconi D.**, Valtorta E., Rodeschini O., Giardino D., Lorenzo I., Predieri B., Losa M., Larizza L., Finelli P. Combined characterization of a pituitary adenoma and a subcutaneous lipoma in a MEN1 patient with a whole gene deletion. *Cancer Genetics*, 2011, 204:309-15.
14. Frigerio M., Passeri E., De Filippis T., **Rusconi D.**, Valaperta R., Carminati M., Donnangelo A., Costa E., Persani L., Finelli P., Corbetta S. SNPs and real-time quantitative PCR method for constitutional allelic copy number determination, the *VPREB1* marker case. *BMC Med Genet*, 2011, 12:61.
15. Ronzoni L., Bonara P., **Rusconi D.**, Frugoni C., Libani I., Cappelini M.D. Erythroid differentiation and maturation from peripheral blood CD34(+) cells in liquid culture: cellular and molecular characterization. *Blood Cell Molecular Disease*, 2007, 40:148-55.

PARTECIPAZIONE A
CONGRESSI E CORSI DI
FORMAZIONE

Partecipazione a Congressi e Corsi di Formazione (n.>35) Nazionali ed Internazionali

Attività divulgative (su invito o selezionate)

- ✓ Relatrice selezionata per la Comunicazione orale all'evento "L'anziano prima-13^aEdizione", (Milano, 7 Settembre 2019)
- ✓ Relatrice selezionata per il corso ECM N.1 di Patologia Feto-Placentare ID ECM 169249 al 7° Congresso Triennale di Anatomia Patologica, SIAPEC (Genova, 23-26 Novembre 2016)
- ✓ Relatrice selezionata per la Comunicazione orale al 1° Congresso di Dipartimento (Milano, 13 Novembre 2015)
- ✓ Relatrice selezionata per la Comunicazione al XVIII Congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), (Rimini, 21-23 Ottobre 2015)
- ✓ Relatrice su invito alla conferenza pubblica "DNA nella salute e nella malattia" c/o Casa Cusi, (Magreglio, Como), 28/07/2015. Il convegno è stato organizzato dalle Associazioni Culturali "Biblioteca Comunale e Magreglio Officina" per condividere con la comunità l'importante ruolo del DNA nella vita umana

Quanto dichiarato è conforme alle disposizioni degli artt. 46 e 47 del DPR 445/00; la sottoscritta è a conoscenza che, ai sensi dell'art. art 76 del DPR445/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art.13 del D. Lgs 196/2003 e all'art. 13GDPR 679/16, ai sensi del D. Lgs 101/2018

Data: Erba, 5 Agosto 2019