

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

VILLA ROBERTA

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) 20/07/2022-oggi
 - Nome e sede del datore di lavoro SSD Genetica Medica (Responsabile Prof.ssa Monica Miozzo)
 - Tipo di azienda o settore ASST Santi Paolo e Carlo
 - Tipo di impiego Dirigente medico a tempo determinato – Genetista Medico
- Principali mansioni e responsabilità Attività clinica specialistica.

- Date (da – a) 02/01/2022-15/07/2022
 - Nome e sede del datore di lavoro UOSD Genetica Medica (Responsabile Dr.ssa Federica Natacci)
 - Tipo di azienda o settore Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
 - Tipo di impiego Incarico di collaborazione professionale in regime di partita iva per il progetto “La Genetica Medica integrata nella PMA (Procreazione Medicalmente Assistita): implementazione dei percorsi diagnostico assistenziali e riduzione delle liste di attesa.”
- Principali mansioni e responsabilità Attività clinica specialistica.

- Date (da – a) 02/01/2021-31/12/2021
 - Nome e sede del datore di lavoro UOSD Genetica Medica (Responsabile F.F. Dr.ssa Federica Natacci)
 - Tipo di azienda o settore Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
 - Tipo di impiego Borsa di studio di durata annuale – R.C. 2021 cod. prog. 060/07 – Tema n. 66 “Approccio Multidisciplinare al paziente con malattia rara”
- Principali mansioni e responsabilità Attività clinica specialistica e di ricerca sulle malattie rare.

- Date (da – a) 02/01/2020-31/12/2020
 - Nome e sede del datore di lavoro UOSD Genetica Medica (Responsabile F.F. Dr.ssa Federica Natacci)
 - Tipo di azienda o settore Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
 - Tipo di impiego Borsa di studio di durata annuale – R.C. 2020-060/07 – Tema n. 81 “Approccio Multidisciplinare al paziente con malattia rara”
- Principali mansioni e responsabilità Attività clinica specialistica e di ricerca sulle malattie rare.

- Date (da – a) 05/2019 - 10/12/2019
 - Nome e sede del datore di lavoro UOSD Genetica Medica (Responsabile F.F. Dr.ssa Federica Natacci)
 - Tipo di azienda o settore Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
 - Tipo di impiego Medico Specializzando in Genetica Medica
- Principali mansioni e responsabilità Inquadramento clinico-genetico in ambito post-natale di neonati e adulti con sospetta malattia genetica rara. Follow-up di soggetti adulti con sindrome genetica rara. Consulenze genetiche in ambito post-natale.

- Date (da – a) 11//2018 – 04/2019
 - Nome e sede del datore di lavoro Ambulatorio di Genetica Medica (Responsabile Dr.ssa Luigina Spaccini), O. “V. Buzzi”, Dipartimento di Ginecologia e Ostetricia.

- Tipo di azienda o settore
 - Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità
 - ASST Fatebenefratelli-Sacco, Milano
 - Medico Specializzando in Genetica Medica
 - Consulenza genetica in ambito pre-concezionale e prenatale. Indicazione al test genetico per fibrosi cistica e interpretazione dello stesso nell'ambito del percorso di Screening Neonatale dedicato alla patologia.

- Date (da – a)
- Nome e sede del datore di lavoro
 - 11//2017 – 10/2018
 - SSD Consulenza genetica oncologica (Responsabile Dr.ssa Siranoush Manoukian)
 - Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano
- Tipo di azienda o settore
 - Medico Specializzando in Genetica Medica
- Tipo di impiego
 - Consulenze genetiche oncologiche per tumori ereditari della mammella e dell'ovaio e altre sindromi da predisposizione ereditaria.
- Principali mansioni e responsabilità
 - Raccolta e informatizzazione di dati clinici e genetici delle famiglie seguite in consulenza genetica.

- Date (da – a)
- Nome e sede del datore di lavoro
 - 07/2016 – 10/2017
 - UOSD Genetica Medica (Responsabile Dr.ssa Faustina Lalatta)
 - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
- Tipo di azienda o settore
 - Medico Specializzando in Genetica Medica
- Tipo di impiego
 - Inquadramento clinico-genetico in ambito post-natale di neonati/adulti con sospetta malattia genetica rara. Follow-up di soggetti adulti con sindrome genetica rara. Consulenze genetiche in ambito post-natale.
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e sede del datore di lavoro
 - 06/2015 – 06/2016
 - Ambulatorio di Genetica Medica (Responsabile Dr.ssa Maria Teresa Bonati)
 - IRCCS Istituto Auxologico Italiano
- Tipo di azienda o settore
 - Medico Specializzando in Genetica Medica
- Tipo di impiego
 - Inquadramento clinico-genetico di pazienti adulti e pediatrici con sospetta malattia genetica.
- Principali mansioni e responsabilità
 - Consulenza genetica in ambito pre-concezionale e pre-PMA (test del portatore, indicazione ai test genetici nell'infertilità).

- Date (da – a)
- Nome e sede del datore di lavoro
 - 12/2014 – 05/2015
 - UOSD Genetica Medica (Responsabile Dr.ssa Faustina Lalatta)
 - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
- Tipo di azienda o settore
 - Medico Specializzando in Genetica Medica
- Tipo di impiego
 - Consulenze genetiche in ambito pre-concezionale: test del portatore, indicazione ai test genetici nell'infertilità. Diagnosi prenatale di malattie genetiche. Inquadramento diagnostico dei pazienti con sospetta neurofibromatosi di tipo 1 (NF1) e sindromi NF1-correlate. Follow-up pazienti con neurofibromatosi di tipo 1.
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e sede del datore di lavoro
 - 02/2014 – 10/2014
 - UOC Nefrologia e Dialisi Pediatrica (Responsabile F.F.: Dr.ssa Luciana Ghio)
 - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
- Tipo di azienda o settore
 - Medico frequentante
- Tipo di impiego
 - Attività ambulatoriale nell'ambito della nefrologia pediatrica, con particolare riferimento alle malattie renali genetiche (nefropatie da collagene IV e rene policistico).
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e sede del datore di lavoro
 - 02/2010 – 10/2013
 - UOC Nefrologia e Dialisi Pediatrica (Responsabile Dr. Alberto Edefonti)
 - Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
- Tipo di azienda o settore
 - Studente del CdL in Medicina e Chirurgia
- Tipo di impiego
 - Attività ambulatoriale nell'ambito della nefrologia pediatrica, con particolare riferimento alle patologie glomerulari e malattie renali genetiche (nefropatie da collagene IV e rene policistico).
- Principali mansioni e responsabilità

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) 10/12/2014 – 10/12/2019
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Milano, Scuola di Specialità di Genetica Medica (Direttrice Prof.ssa Palma Finelli)
- Qualifica conseguita Specializzazione in Genetica Medica con voti 70/70 e lode
Titolo della Tesi: Studio dei fattori prognostici in una coorte di neonati con ernia diaframmatica congenita: il ruolo del medico genetista.
- Date (da – a) 11/2013 – 01/2014
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Ufficio Esami di Stato, Università degli Studi di Milano
- Qualifica conseguita Esame di abilitazione professionale
Abilitazione all'esercizio Professionale
Iscrizione all'Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e Odontoiatri di Milano il 25/03/2014 con n°43590
- Date (da – a) 09/2004 – 10/2013
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Milano, Via Festa del Perdono 7, Milano
- Qualifica conseguita Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia con voti 109/110
Titolo della Tesi: La Nuova Entità Anatomico-Clinica della Glomerulonefrite a Depositi Isolati di C3. Studio Clinico e Genetico su Casistica Pediatrica.
- Date (da – a) 09/1999-06/2004
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Liceo Scientifico Tecnologico, I.T.I.S. "Ettore Majorana", Cesano Maderno (MB)
- Qualifica conseguita Diploma di Maturità Scientifica con voti 93/100

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

MADRELINGUA

ITALIANA

ALTRE LINGUA

INGLESE

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

BUONO
BUONO
DISCRETO

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

Vivere e lavorare con altre persone, in ambiente multiculturale, occupando posti in cui la comunicazione è importante e in situazioni in cui è essenziale lavorare in squadra (ad es. cultura e sport), ecc.

Ottime competenze relazionali e capacità di lavorare in equipe maturate durante la formazione e l'esperienza professionale nei gruppi di lavoro.

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

Con computer, attrezzature specifiche,

Informatica: conoscenza del sistema operativo Windows e del pacchetto Office (Excel, Word, Power Point, Access); utilizzo di database genomici (NCBI-UCSC, DGV, Decipher); utilizzo di softwares bioinformatici per predisposizione dell'effetto di mutazioni; utilizzo di software per la predizione del rischio di mutazioni patogenetiche in geni predisponenti alla neoplasie (COS),

macchinari, ecc.

utilizzo di software/piattaforme di applicazione nella consulenza genetica (LMD, Face2Gene);
banche dati malattie rare.

ULTERIORI INFORMAZIONI

Partecipazione a Congressi nazionali ed internazionali nel campo della genetica medica e della pediatria.

Presentazione di abstract/poster in qualità di primo autore o co-autore a Congressi nazionali ed internazionali..

Rappresentate degli Specializzandi nel Consiglio della Scuola di specializzazione in Genetica Medica, Università degli studi di Milano (2016-2019)

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1. [Article] Rimoldi M, Rinaldi B, **Villa R**, Cerasani J, Beltrami B, Iascone M, Silipigni R, Boito S, Gangi S, Colombo L, Porro M, Cesaretti C, Bedeschi MF. Congenital diaphragmatic hernia in Coffin Siris syndrome: Further evidence from two cases. *Am J Med Genet A*. 2022 Nov 23. doi: 10.1002/ajmg.a.63054. Epub ahead of print. PMID: 36416235.
2. [Article] Rodari G, **Villa R**, Porro M, Gangi S, Iascone M, Elli F, Giacchetti F, Profka E, Collini V, Dall'Antonia A, Arosio M, Mantovani G, Bedeschi MF, Giavoli C. Short stature in PRMT7 Mutations: first evidence of response to growth hormone treatment. *Eur J Hum Genet*. 2022 Nov 9. doi: 10.1038/s41431-022-01220-9. Epub ahead of print. PMID: 36348013.
3. [Article] Ghisleni C, Parma B, Cianci P, De Paoli A, Pangallo E, Agovino T, Cereda A, Bedeschi MF, **Villa R**, Fossati C, Modena P, Giudici C, Morando C, Memo L, Onesimo R, Zampino G, Salvatore S, Agosti M, Selicorni A. Celiac disease prevalence and predisposing-HLA in a cohort of 93 Williams-Beuren syndrome patients. *Am J Med Genet A*. 2022 Oct 18. doi: 10.1002/ajmg.a.62990. Epub ahead of print. PMID: 36254687.
4. [Article] Beltrami B, Cerasani J, Consales A, **Villa R**, Resta N, Loconte DC, Boito S, Caschera L, Bassi L, Colombo L, Iascone M, Bedeschi MF. Prenatal overgrowth and polydramnios: Would you think about Noonan syndrome? *Clin Case Rep*. 2022 Aug 22;10(8):e6256. doi: 10.1002/ccr3.6256. PMID: 36017115; PMCID: PMC9393876.
5. [Article] Consales A, Ardemani G, Cinnante CM, Catalano MR, Giavoli C, **Villa R**, Iascone M, Fontana C, Bedeschi MF, Fumagalli M. Neuroimaging appearance of hypothalamic hamartomas in monozygotic twins with Pallister-Hall syndrome: case report and review of the literature. *BMC Neurol*. 2022 Mar 24;22(1):118. doi: 10.1186/s12883-022-02618-0. PMID: 35331151; PMCID: PMC8943937.
6. [Article] Rinaldi B, **Villa R**, Sironi A, Garavelli L, Finelli P, Bedeschi MF. Smith-Magenis Syndrome-Clinical Review, Biological Background and Related Disorders. *Genes (Basel)*. 2022 Feb 11;13(2):335. doi: 10.3390/genes13020335. PMID: 35205380; PMCID: PMC8872351.
7. [Article] Micale L, Morlino S, Schirizzi A, Agolini E, Nardella G, Fusco C, Castellana S, Guarnieri V, **Villa R**, Bedeschi MF, Grammatico P, Novelli A, Castori M. Exon-Trapping Assay Improves Clinical Interpretation of *COL11A1* and *COL11A2* Intronic Variants in Stickler Syndrome Type 2 and Otopospondylomegalepiphyseal Dysplasia. *Genes (Basel)*. 2020 Dec 17;11(12):1513. doi: 10.3390/genes11121513. PMID: 33348901; PMCID: PMC7766184.
8. [Letter]. Errichiello E, Arossa A, Iaschi A, **Villa R**, Ischia B, Pavese MA, Rizzuti T, Bedeschi MF, Zuffardi O. An additional piece in the TBX6 gene dosage model: A novel nonsense variant in a fetus with severe spondylocostal dysostosis. *Clin Genet*. 2020 Oct 14. doi: 10.1111/cge.13854. Epub ahead of print. PMID: 33058178.
9. [Article]. D'Ambrosi F, Ronzoni L, **Villa R**, De Marinis S, Cetera GE, Soldavini CM, Ferrazzi E. Ultrasound 2-D and 3-D diagnosis of Rubinstein-Taybi syndrome in a 21-week-old fetus. *J Ultrasound*. 2020 Jun 18. doi: 10.1007/s40477-020-00491-6. Epub ahead of print. PMID: 32557407.
10. [Article]. Bedeschi MF, Crippa BL, Colombo L, Buscemi M, Rossi C, **Villa R**, Gangi S, Picciolini O, Cinnante C, Fergnani VGC, Ajmone PF, Scola E, Triulzi F, Mosca F. A case series of CHARGE syndrome: identification of key features for a neonatal diagnosis. *Ital J Pediatr*. 2020 Apr 23;46(1):53. doi: 10.1186/s13052-020-0806-8. PMID: 32326958; PMCID: PMC7181484.
11. [Article]. **Villa R**, Fergnani VGC, Silipigni R, Gueneri S, Cinnante C, Guala A, Danesino C, Scola E, Conte G, Fumagalli M, Gangi S, Colombo L, Picciolini O, Ajmone PF, Accogli A, Madia F, Tassano E, Scala M, Capra V, Srour M, Spaccini L, Righini A, Greco D, Castiglia L, Romano C, Bedeschi MF. Structural brain anomalies in Cri-du-Chat syndrome: MRI findings in 14 patients and possible genotype-phenotype correlations. *Eur J Paediatr Neurol*. 2020 Sep;28:110-119. doi: 10.1016/j.ejpn.2020.07.002. Epub 2020 Jul 28. PMID: 32800423.
12. [Article]. Patel VL, Busch EL, Friebe TM, Cronin A, Leslie G, McGuffog L, Adlard J, Agata S, Agnarsson BA, Ahmed M, Aittomäki K, Alducci E, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Artioli G, Arver B, Auber B, Azzollini J, Balmaña J, Barkardottir RB, Barnes DR, Barroso A, Barrowdale D, Belotti M, Benitez J, Bertelsen B, Blok MJ, Bodrogi I, Bonadona V, Bonanni B, Bondavalli D, Boonen SE, Borde J, Borg A, Bradbury AR, Brady A, Brewer C, Brunet J, Buecher B, Buys SS, Cabezas-Camarero S, Caldés T, Caliebe A, Caligo MA, Calvello M, Campbell IG, Carnevali I, Carrasco E, Chan TL, Chu ATW, Chung WK, Claes KBM, Collaborators GS, Collaborators E, Cook J, Cortesi L, Couch FJ, Daly MB, Damante G, Darder E, Davidson R, de la Hoya M, Pappa

LD, Dennis J, Díez O, Ding YC, Ditsch N, Domchek SM, Donaldson A, Dworniczak B, Easton DF, Eccles DM, Eeles RA, Ehrencrona H, Ejlersen B, Engel C, Evans DG, Faivre L, Faust U, Feliubadaló L, Foretova L, Fostira F, Fountzilas G, Frost D, García-Barberán V, Garre P, Gauthier-Villars M, Gécz L, Gehrig A, Gerdes AM, Gesta P, Giannini G, Glendon G, Godwin AK, Goldgar DE, Greene MH, Gutierrez-Barrera AM, Hahnen E, Hamann E, Hauke J, Herold N, Hogervorst FBL, Honisch E, Hopper JL, Hulick PJ, Investigators K, Investigators H, Izatt L, Jager A, James P, Janavicius R, Jensen UB, Jensen TD, Johannsson OT, John EM, Joseph V, Kang E, Kast K, Kiiski JI, Kim SW, Kim Z, Ko KP, Konstantopoulou I, Kramer G, Krogh L, Kruse TA, Kwong A, Larsen M, Lasset C, Lautrup C, Lazaro C, Lee J, Lee JW, Lee MH, Lemke J, Lesueur F, Liljegren A, Lindblom A, Llovet P, Lopez-Fernández A, Lopez-Perolio I, Lorca V, Loud JT, Ma ESK, Mai PL, Manoukian S, Mari V, Martin L, Matricardi L, Mebirouk N, Medici V, Meijers-Heijboer HEJ, Meindl A, Mensenkamp AR, Miller C, Gomes DM, Montagna M, Mooij TM, Moserle L, Mouret-Fourme E, Mulligan AM, Nathanson KL, Navratilova M, Nevanlinna H, Niederacher D, Nielsen FCC, Nikitina-Zake L, Offit K, Olah E, Olopade OI, Ong KR, Osorio A, Ott CE, Palli D, Park SK, Parsons MT, Pedersen IS, Peissel B, Peixoto A, Pérez-Segura P, Peterlongo P, Petersen AH, Porteous ME, Pujana MA, Radice P, Ramser J, Rantala J, Rashid MU, Rhiem K, Rizzolo P, Robson ME, Rookus MA, Rossing CM, Ruddy KJ, Santos C, Saule C, Scarpitta R, Schmutzler RK, Schuster H, Senter L, Seynaeve CM, Shah PD, Sharma P, Shin VY, Silvestri V, Simard J, Singer CF, Skytte AB, Snape K, Solano AR, Soucy P, Southey MC, Spurdle AB, Steele L, Steinemann D, Stoppa-Lyonnet D, Stradella A, Sunde L, Sutter C, Tan YY, Teixeira MR, Teo SH, Thomassen M, Tibiletti MG, Tischkowitz M, Tognazzo S, Toland AE, Tommasi S, Torres D, Toss A, Trainer AH, Tung N, van Asperen CJ, van der Baan FH, van der Kolk LE, van der Luijt RB, van Hest LP, Varesco L, Varon-Mateeva R, Viel A, Vierstraete J, **Villa R**, von Wachenfeldt A, Wagner P, Wang-Gohrke S, Wappenschmidt B, Weitzel JN, Wieme G, Yadav S, Yannoukakos D, Yoon SY, Zanzottera C, Zorn KK, D'Amico AV, Freedman ML, Pomerantz MM, Chenevix-Trench G, Antoniou AC, Neuhausen SL, Ottini L, Nielsen HR, Rebbeck TR. Association of Genomic Domains in BRCA1 and BRCA2 with Prostate Cancer Risk and Aggressiveness. *Cancer Res.* 2020 Feb 1;80(3):624-638. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-19-1840. Epub 2019 Nov 13. PMID: 31723001; PMCID: PMC7553241.

13. [Article]. **Villa R**, Azzollini J, Peissel B, Manoukian S. Co-occurrence of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and ovarian cancer: A case report and review of the literature. *Gynecol Oncol Rep.* 2019 Mar 17;28:68-70. doi: 10.1016/j.gore.2019.03.010. PMID: 30957000; PMCID: PMC6431729.
14. [Article]. Azzollini J, Pesenti C, Pizzamiglio S, Fontana L, Guarino C, Peissel B, Plebani M, Tabano S, Sirchia SM, Colapietro P, **Villa R**, Paolini B, Verderio P, Miozzo M, Manoukian S. Constitutive BRCA1 Promoter Hypermethylation Can Be a Predisposing Event in Isolated Early-Onset Breast Cancer. *Cancers (Basel).* 2019 Jan 9;11(1):58. doi: 10.3390/cancers11010058. PMID: 30634417; PMCID: PMC6356733.
15. [Article]. Crippa M, Giangiobbe S, **Villa R**, Bestetti I, De Filippis T, Fatti L, Taurino J, Larizza L, Persani L, Bellini F, Finelli P, Bonati MT. A balanced reciprocal translocation t(10;15)(q22.3;q26.1) interrupting ACAN gene in a family with proportionate short stature. *J Endocrinol Invest.* 2018 Aug;41(8):929-936. doi: 10.1007/s40618-017-0819-3. Epub 2018 Jan 4. PMID: 29302920.
16. [Article]. Ciammola A, Carrera P, Di Fonzo A, Sassone J, **Villa R**, Poletti B, Ferrari M, Girotti F, Monfrini E, Buongarzone G, Silani V, Cinnante CM, Mignogna ML, D'Adamo P, Bonati MT. X-linked Parkinsonism with Intellectual Disability caused by novel mutations and somatic mosaicism in RAB39B gene. *Parkinsonism Relat Disord.* 2017 Nov;44:142-146. doi: 10.1016/j.parkreldis.2017.08.021. Epub 2017 Aug 26. PMID: 28851564.
17. [Article]. Edefonti A, Lepore M, **Villa R**, Giani M. Attualità in nefrologia pediatrica: recenti progressi nella diagnosi e nella terapia delle nefropatie glomerulari. *Prospettive in Pediatria*, Gennaio-Marzo 2015, Vol. 45, N. 177, Pag. 3-13.
18. [Article]. Giani M, Mastrangelo A, **Villa R**, Turolo S, Marra G, Tirelli AS, Hopfer H, Edefonti A. Alport syndrome: the effects of spironolactone on proteinuria and urinary TGF-β1. *Pediatr Nephrol.* 2013 Sep;28(9):1837-42. doi: 10.1007/s00467-013-2490-z. Epub 2013 Jun 11. PMID: 23748277.
19. [Article]. Gropali E, Vercelloni P, Felice-Civitillo C, **Villa R**, Belingheri M, Edefonti A, Ghio L. Proteinuria e sindrome nefrosica. *Doctor Pediatria*, Maggio 2011, pag 20-27.
20. [Article]. Ferraresso M, Turolo S, Ghio L, Tirelli AS, Belingheri M, **Villa R**, Gropali E, Edefonti A. Association between CYP3A5 polymorphisms and blood pressure in kidney transplant recipients receiving calcineurin inhibitors. *Clin Exp Hypertens.* 2011;33(6):359-65.

Autorizzo al trattamento dei dati personali e alla pubblicazione sul sito web della Fondazione, secondo quanto previsto dalla normativa vigente ed in particolare dall'art.15 del d.lgs n.33 del 14 marzo 2013.

Il presente curriculum ha la funzione di autocertificazione ai sensi del D.P.R. 445/2000

Milano, 06/12/2022

NOME E COGNOME

F.to Roberta Villa