

IRENE BOTTILLO

Curriculum Vitae

PARTE I

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	BOTTILLO IRENE
Nazionalità	Italiana
E-mail	Irene.bottillo@uniroma1.it
Lingua parlata	italiano

Febbraio 2005

Abilitazione alla professione di Biologo

28 luglio 2011

Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi – sezione A, n. iscrizione 065244

02 luglio 2020

Conseguimento Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN)- Settore Concorsuale 06/A1 (Genetica Medica)- II Fascia

Soglia di riferimento: 06/A1 Indicatore 1: 11 - Indicatore 2: 367 - Indicatore 3: 11

Indicatori del candidato:

Indicatore 1: 19

Indicatore 2: 366

Indicatore 3: 11

PARTE II

ISTRUZIONE

- | | |
|---|--|
| • Date | Da Novembre 2009 al 11 Luglio 2014 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione | Specializzazione in Genetica Medica, presso la Sapienza Università di Roma
Voto 70/70 e lode |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Genetica Medica |
| • Qualifica conseguita | Specialista in Genetica Medica |
| • Date | Da Novembre 2005 al 19 Maggio 2009 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione | Dottorato in Genetica Medica, presso la Sapienza Università di Roma |
| • Titolo della tesi | Innovazioni tecnologiche per lo studio della complessità del genoma umano |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Genetica Medica |
| • Qualifica conseguita | Ph.D in Genetica Medica |
| • Date | 21-07-2004 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione | Corso di Laurea in Scienze Biologiche presso la Sapienza Università di Roma |
| • Titolo della tesi | Analisi mutazionale del gene NF1 in pazienti italiani affetti da neurofibromatosi di tipo 1; analisi funzionale delle varianti di splicing |
| • Qualifica conseguita | Laurea In scienze Biologiche , indirizzo Biomolecolare. Votazione: 107/110 |
| • Date | 1998 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione | Istruzione secondaria superiore presso il Liceo Scientifico Statale "Morgagni" di Roma |
| • Qualifica conseguita | Diploma di Maturità Scientifica |

PARTE III

ESPERIENZA LAVORATIVA- PROFESSIONALE

<ul style="list-style-type: none"> • Date • Nome del datore di lavoro • Tipo di impiego 	<p>Dal 10 Ottobre 2022, ad oggi</p> <p>Sapienza Università di Roma, Dipartimento di Medicina Sperimentale, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)</p> <p>RTDB, con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare MED/03, in convenzione Dirigente Biologo</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date • Nome del datore di lavoro • Tipo di impiego 	<p>Dal 3 Maggio 2021, al 9 Ottobre 2022</p> <p>Sapienza Università di Roma, Dipartimento di medicina Molecolare, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)</p> <p>RTDA, con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare MED/03</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date • Nome del datore di lavoro • Tipo di impiego • Tipologia di contratto • Ruolo attualmente svolto 	<p>Dal 8 aprile 2021 al 2 Maggio 2021</p> <p>A.O. San Camillo-Forlanini - Roma</p> <p>Dirigente Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica</p> <p>Tempo Indeterminato</p> <p>Dirigente Biologo presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo Forlanini (Roma), convenzionato con la Sapienza Università di Roma, per lo svolgimento delle seguenti attività:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Test genetici sia in ambito prenatale, che in ambito postnatale - sviluppo e coordinamento dei test genetici effettuati mediante Next Generation Sequencing, real time PCR, sequenziamento Sanger, MLPA - partecipazione alla gestione dell'addestramento all'utilizzo delle apparecchiature ad alta specializzazione - sviluppo di database in Excel per l'archiviazione ed elaborazione di dati - esecuzione e refertazione di test genetici diagnostici mediante Next Generation Sequencing nell'ambito di: <ul style="list-style-type: none"> . cardiomiopatie ad eziologia genetica . tumori ereditari . difetti dello sviluppo sessuale . malattie rare . Diagnosi Prenatale non Invasiva (NIPT) su DNA libero circolante . Biopsia Liquida su DNA libero circolante - elaborazione di progetti e supervisione dello svolgimento delle attività di ricerca nell'ambito delle patologie rare, delle cardiomiopatie ad eziologia genetica, dei tumori ereditari, della biopsia liquida - consulenza genetica legata al test
<ul style="list-style-type: none"> • Date • Nome del datore di lavoro • Tipo di impiego • Tipologia di contratto 	<p>Dal 16 Dicembre 2019 al 7 aprile</p> <p>A.O. San Camillo-Forlanini - Roma</p> <p>Dirigente Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica</p> <p>Tempo Determinato</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date • Nome del datore di lavoro • Tipo di impiego • Tipologia di contratto • Ruolo svolto 	<p>Dal 16 Luglio 2018 al 15 Dicembre 2019 (scadenza contratto: 15 Luglio 2020)</p> <p>A.O. San Camillo-Forlanini - Roma (Delibera assegnazione: numero 0972 del 20/07/2018)</p> <p>Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica</p> <p>Incarico libero professionale per lo svolgimento delle attività della UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma</p> <p>Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica, per lo svolgimento delle seguenti attività:</p> <ul style="list-style-type: none"> - sviluppo e coordinamento dei test genetici effettuati mediante Next Generation Sequencing, real time PCR, sequenziamento Sanger, MLPA - partecipazione alla gestione dell'addestramento all'utilizzo delle apparecchiature ad alta specializzazione

		<ul style="list-style-type: none"> - sviluppo di database in Excel per l'archiviazione ed elaborazione di dati - esecuzione e refertazione di test genetici diagnostici mediante Next Generation Sequencing nell'ambito di: <ul style="list-style-type: none"> . cardiomiopatie ad eziologia genetica . tumori ereditari . difetti dello sviluppo sessuale . malattie rare . Diagnosi Prenatale non Invasiva (NIPT) su DNA libero circolante . Biopsia Liquida su DNA libero circolante - elaborazione di progetti e supervisione dello svolgimento delle attività di ricerca nell'ambito delle patologie rare, delle cardiomiopatie ad eziologia genetica, dei tumori ereditari, della biopsia liquida - supervisore dei progetti di ricerca di dottorandi in Genetica Medica
• Attività assistenziale		<ul style="list-style-type: none"> - Refertazione di test genetici diagnostici sia in ambito prenatale, che in ambito postnatale - Consulenza genetica legata al test
• Date	Da Febbraio 2016 al 15 Luglio 2018	
• Nome del datore di lavoro	A.O. San Camillo Forlanini – Roma (Delibera assegnazione: numero 0034 del 21/01/2016 e numero 0177 del 08/02/2017)	
• Tipo di impiego	Incarico di collaborazione coordinata e continuativa	
• Ruolo svolto	Biologo PhD, specialista in Genetica Medica	<ul style="list-style-type: none"> - consulenze genetiche legate al test - diagnostica molecolare, applicazioni della Next Generation Sequencing - supervisore dei progetti di ricerca di dottorandi in Genetica Medica
• Date	Da Gennaio 2015 a Dicembre 2015	
• Nome del datore di lavoro	Sapienza Università di Roma - Dipartimento di Medicina Molecolare (Delibera assegnazione: 12/23/2014)	
• Tipo di impiego	Assegno di Ricerca Categoria A, tipologia II (codice bando All/Dip7_2014) per il settore scientifico disciplinare MED03	
• Progetto di Ricerca	Next Generation Sequencing of sarcomeric and non-sarcomeric genes in Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)	
Svolto presso	UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)	
• Date	Da Gennaio 2014 a Dicembre 2014	
• Nome del datore di lavoro	Sapienza Università di Roma - Dipartimento di Medicina Molecolare (Delibera assegnazione: 07/12/2013)	
• Tipo di impiego	Assegno di Ricerca Categoria A, tipologia II (codice bando All/Santoni2013) per il settore scientifico disciplinare MED03	
• Progetto di Ricerca	Next generation sequencing approach for the molecular characterization of familial Hypertrophic Cardiomyopathy (familial HCM)	
Svolto presso	UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)	
• Date	Da Gennaio 2013 a Dicembre 2013	
• Nome del datore di lavoro	Fondazione Umberto Veronesi per il Progresso delle Scienze (Delibera assegnazione: 11/30/2012)	
• Tipo di impiego	Borsa di studio “Young Investigator Programme 2013”	
• Progetto di Ricerca	Technological innovations for the characterization of the molecular mechanisms underlying Neurofibromatosis type 1	
Svolto presso	UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)	
• Date	Da Novembre 2012 a Dicembre 2012	
• Nome del datore di lavoro	IFO – Istituto Dermatologico San Gallicano (Roma) (Delibera assegnazione: numero 859 del 12/10/2012)	
• Tipo di impiego	Ricercatore Laureato Junior, contratto Co.Co.Co.	

• Progetto di Ricerca	Studio genetico-molecolare dei pazienti affetti da melanoma familiare e melanoma primitivo multiplo; studio della correlazione genotipo/fenotipo nel Melanoma Cutaneo
Svolto presso	UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
• Date	Da Gennaio 2012 a Ottobre 2012
• Nome del datore di lavoro	Ospedale San Camillo Forlanini (Roma) (Delibera assegnazione: numero 986 del 29/12/2011)
• Tipo di impiego	Biologo, borsa di studio nell'ambito del progetto "Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare"
• Date	Da Gennaio 2005 a Dicembre 2011
• Nome del datore di lavoro	Istituto CSS-Mendel, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza
• Tipo di impiego	Biologo, ricercatore, contratto Co.Co.Co.
• Progetti di Ricerca	Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2011 – Linea di Ricerca: Innovazioni tecnologiche per lo studio dei meccanismi molecolari alla base della neurofibromatosi di tipo 1 Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2010 – Linea di Ricerca: Innovazioni tecnologiche per lo studio dei meccanismi molecolari alla base della neurofibromatosi di tipo 1 Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2009 – Linea di Ricerca: Innovazioni tecnologiche per lo studio dei meccanismi molecolari alla base della neurofibromatosi di tipo 1 Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2008 – Linee di Ricerca: (i) Meccanismi dell'espressività variabile nella neurofibromatosi tipo 1; (ii) Tumori associati alla neurofibromatosi di tipo 1; (iii) Mutazioni dei geni del pathway di RAS nel cancro colorettale Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2007 – Linea di Ricerca: Meccanismi dell'espressività variabile nella neurofibromatosi tipo 1 Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2006 – Linea di Ricerca: Clonaggio dell'intero cDNA del gene NF1 per studi funzionali di mutazioni patogenetiche Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2005 – Linea di Ricerca: Studio clinico e genetico delle forme correlate alla neurofibromatosi tipo 1

CONGEDI OBBLIGATORI

• Date	Dal 1 maggio 2016 al 30 novembre 2016
• Tipo di congedo	Maternità
• Date	Dal 16 gennaio 2010 al 16 aprile 2010
• Tipo di congedo	Maternità

PARTECIPAZIONE A COMITATI ETICI

• Date	Da Febbraio 2016 a Dicembre 2019
• Nome del datore di lavoro	Comitato Etico della Sapienza Università di Roma (Delibera assegnazione: numero 000134 del 22/02/2016)
• Tipo di impiego	Membro del Comitato Etico Policlinico Umberto I, in qualità di Genetista
• Ruolo svolto	Esperto in Genetica Durante il triennio 2016-2018, il Comitato Etico unificato del Policlinico Umberto I e dell'Ospedale Sant'Andrea della Sapienza Università di Roma ha valutato più di 1200 studi, con una documentata conoscenza ed esperienza nelle sperimentazioni cliniche dei medicinali e dei dispositivi medici e nelle altre materie di competenza del comitato etico
• Date	Da Luglio 2023 ad oggi
• Nome del datore di lavoro	Comitato Etico Lazio Area 4 (Determinazione della Regione Lazio del 6 giugno 2023, n. G07870)
• Tipo di impiego	Membro del Comitato Etico Policlinico Umberto I, in qualità di Genetista
• Ruolo svolto	Esperto in Genetica

PARTE IV

ATTIVITÀ DIDATTICA

• Anno Accademico	A.A. 2024-2025
• Università	Sapienza Università di Roma

Corso di studi	Attività o insegnamento		
	Codice	Denominazione	Caratteristiche
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea I - Roma IFO L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Medicine and surgery - Medicina e chirurgia "F" LM-41	1055882	PRE-CLINICAL SCIENTIFIC METHODS I - MEDICAL GENETICS	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di radiologia medica, per immagini e radioterapia (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di radiologia medica) - Corso di laurea A - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3	1035043	GENETICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035175	CONTROLLO DI QUALITA' DEI SERVIZI BIOMEDICI	1,00 cfu in ING-INF/05
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea L - Roma Azienda S. Giovanni Addolorata L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035176	METODOLOGIA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	2,00 cfu in MED/05
Tecniche di fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare) - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3	1035043	GENETICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035176	DIAGNOSTICA MOLECOLARE SU TESSUTO	2,00 cfu in MED/08
Terapia occupazionale (abilitante alla professione sanitaria di Terapista occupazionale) - Corso di laurea A - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT2	1034829	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Roma S. Camillo L/SNT1	1047950	BIOLOGIA	1,00 cfu in BIO/13

• Anno Accademico A.A. 2023-2024
• Università Sapienza Università di Roma

Corso di studi	Attività o insegnamento		
	Codice	Denominazione	Caratteristiche
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea N - ASL Roma 4 - Bracciano (RM) L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea I - Roma IFO L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Medicine and surgery - Medicina e chirurgia "F" LM-41	1055882	PRE-CLINICAL SCIENTIFIC METHODS I - MEDICAL GENETICS	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di radiologia medica, per immagini e radioterapia (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di radiologia medica) - Corso di laurea A - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3	1035043	GENETICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035175	CONTROLLO DI QUALITA' DEI SERVIZI BIOMEDICI	1,00 cfu in ING-INF/05
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea L - Roma Azienda S. Giovanni Addolorata L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035176	METODOLOGIA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	2,00 cfu in MED/05
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035176	DIAGNOSTICA MOLECOLARE SU TESSUTO	2,00 cfu in MED/08
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Roma S. Camillo L/SNT1	1047950	BIOLOGIA	1,00 cfu in BIO/13

Corso di studi	Attività o insegnamento		
	Codice	Denominazione	Caratteristiche
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea N - ASL Roma 4 - Bracciano (RM) L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea I - Roma IFO L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Medicine and surgery - Medicina e chirurgia "F" LM-41	1055882	PRE-CLINICAL SCIENTIFIC METHODS I - MEDICAL GENETICS	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea F - ASL Rieti L/SNT3	1035176	METODOLOGIA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	2,00 cfu in MED/05
Medicina e chirurgia HT LM-41	10595548	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di radiologia medica, per immagini e radioterapia (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di radiologia medica) - Corso di laurea A - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3	1035043	GENETICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035175	CONTROLLO DI QUALITA' DEI SERVIZI BIOMEDICI	1,00 cfu in ING-INF/05
Igiene dentale (abilitante alla professione sanitaria di Igienista dentale) - Corso di laurea C - ASL Latina L/SNT3	1035043	GENETICA	1,00 cfu in MED/03
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea L - Roma Azienda S. Giovanni Addolorata L/SNT1	1034944	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Fisioterapia (abilitante alla professione sanitaria di Fisioterapista) - Corso di laurea F - ASL Latina (distretto nord) L/SNT2	1034829	GENETICA MEDICA	1,00 cfu in MED/03
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035176	METODOLOGIA DIAGNOSTICA MOLECOLARE	2,00 cfu in MED/05
Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3	1035176	DIAGNOSTICA MOLECOLARE SU TESSUTO	2,00 cfu in MED/08
Dietistica (abilitante alla professione sanitaria di Dietista) - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3	AAF1405	ATTIVITA' SEMINARIALE	6,00 cfu
Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Roma S. Camillo L/SNT1	1047950	BIOLOGIA	1,00 cfu in BIO/13
Terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva (abilitante alla professione sanitaria di Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva) - Corso di laurea B - Priverno (LT) ASL Latina (distretto nord) L/SNT2	1034829	BIOLOGIA APPLICATA	1,00 cfu in BIO/13

- Anno Accademico A.A. 2021-2022
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Corso di laurea in Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) (L/SNT3)
- Insegnamento Diagnostica Molecolare su Tessuto
- Tipo di impiego Docente
- Anno Accademico A.A. 2021-2022
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea CORSO DI LAUREA IN INFERMIERISTICA S. CAMILLO SEDE FORMATIVA A.O. S. CAMILLO – FORLANINI - I anno I Semestre
- Insegnamento Basi morfologiche e funzionali della cellula
- Tipo di impiego Docente
- Anno Accademico A.A. 2020-2021

<ul style="list-style-type: none"> • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Corso di laurea in Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) (L/SNT3)</p> <p>Diagnostica Molecolare su Tessuto</p> <p>Docente</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2020-2021</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Farmacia e Medicina e di Medicina ed Odontoiatria - Corso di Laurea in Dietistica .</p> <p>Sede Azienda San Camillo Forlanini</p> <p>Biologia Applicata</p> <p>Docente - Attività seminariale</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2020-2021</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>CORSO DI LAUREA IN INFERMIERISTICA S. CAMILLO SEDE FORMATIVA A.O. S. CAMILLO – FORLANINI - I anno I Semestr</p> <p>Basi morfologiche e funzionali della cellula</p> <p>Docente</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2017-2018</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – III anno</p> <p>Patologia e Fisiopatologia Generale</p> <p>Culture della materia</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2017-2018</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – II anno</p> <p>Metodologia Medico-Scientifica di base (III)</p> <p>Culture della materia</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2016-2017</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – III anno</p> <p>Patologia e Fisiopatologia Generale</p> <p>Culture della materia</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2016-2017</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – II anno</p> <p>Metodologia Medico-Scientifica di base (III)</p> <p>Culture della materia</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2015-2016</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – III anno</p> <p>Patologia e Fisiopatologia Generale</p> <p>Culture della materia</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico • Università • Corso di Laurea • Insegnamento • Tipo di impiego 	<p>A.A. 2015-2016</p> <p>Sapienza Università di Roma</p> <p>Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – II anno</p> <p>Metodologia Medico-Scientifica di base (III)</p> <p>Culture della materia</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Anno Accademico 	<p>A.A. 2012-2013</p>

• Università	Sapienza Università di Roma
• Corso di Laurea	Medicina e chirurgia - D
• Insegnamento	Metodologia Medico-Scientifica di base (III) – II anno
• Tipo di impiego	Culture della materia

Dottorato

Dal 2024, membro del Collegio dei Docenti del Dottorato in BIOLOGIA UMANA E GENETICA MEDICA, Sapienza Università di Roma

Scuole di Specializzazione

Dal 2023, membro del Collegio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in GENETICA MEDICA, Sapienza Università di Roma

Lezioni per corsi di formazione

• Anno Accademico	A.A. 2024-2025
• Università	Sapienza Università di Roma
• Corso di Laurea	Master di II livello in MEDICINA TRASFUSIONALE:IMMUNOEMATOLOGIA ERITROPIASTRINICA (cod. 31469)
• Insegnamento	Genotipizzazione fetale da plasma materno
• Anno Accademico	A.A. 2023-2024
• Università	Sapienza Università di Roma
• Corso di Laurea	Master di II livello in MEDICINA TRASFUSIONALE:IMMUNOEMATOLOGIA ERITROPIASTRINICA (cod. 31469)
• Insegnamento	Genotipizzazione fetale da plasma materno
• Data	06 Febbraio 2019
• Università	Università degli Studi di Napoli Federico II
• Corso di Perfezionamento	Citogenetica e Citogenomica
• Insegnamento	Diagnosi genetica pre-impianto
• Anno Accademico	A.A. 2013-2014
• Università	Sapienza Università di Roma
• Corso di Laurea	Master di secondo livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (cod 26129)
• Insegnamento	Laboratorio di genetica medica in diagnosi prenatale
• Tipo di impiego	Culture della materia
• Anno Accademico	A.A. 2012-2013
• Università	Sapienza Università di Roma
• Master	Master di secondo livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (cod 26129)
• Insegnamento	Villocentesi
• Tipo di impiego	Culture della materia

PARTE V

PREMI E RICONOSCIMENTI PER ATTIVITA' SCIENTIFICA

• Data	Roma, 12 Giugno 2019
• Istituzione	Fondazione San Camillo Forlanini
• Premio	Eccellenze in Sanità 2019 – Settore Ricerca Scientifica e Bioclinica

ATTIVITÀ SOCIETARIA

• Società	Dal 2007 socio della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
-----------	--

PARTE VI

PROGETTI FINANZIATI

Anno	2012
Ente	Sapienza Università di Roma
Titolo progetto	Somatic and germline factors involved in melanoma susceptibility and heterogeneity
Ruolo svolto	Partecipante
Anno	2017
Ente	Sapienza Università di Roma
Titolo progetto	Development of a ctDNA liquid biopsy approach integrated in the management of patients with non-small cell lung carcinoma (NSCLC), gastrointestinal stromal tumor (GIST), colorectal carcinoma (CRC) and melanoma
Ruolo svolto	Partecipante
Anno	2019
Ente	Sapienza Università di Roma
Titolo progetto	Approfondimenti molecolari in pazienti affetti da sindrome da suscettibilità neoplastica
Ruolo svolto	Partecipante
Anno	2022
Ente	Sapienza Università di Roma
Titolo progetto	Revealing the genomic big data for clinical diagnosis and monitoring of genetic diseases
Ruolo svolto	Responsabile
Anno	2022
Ente	Ministero dell'Università e della Ricerca, progetto PRIN Prot. 20222MTTNX
Titolo progetto	Deciphering the genetic background of cutaneous melanoma: inquiring into gene-specific oncophenotypes and non-invasive biomarkers of prognosis and therapy response
Ruolo svolto	Partecipante
Anno	2023
Ente	Sapienza Università di Roma
Titolo progetto	A multidisciplinary approach for improving the clinical care of families struck by a sudden cardiac death event and for investigating the genetic basis of its occurrence
Ruolo svolto	Responsabile
Anno	2023
Ente	Ministero dell'Università e della Ricerca, programma NextGeneration EU (NGEU)
Titolo progetto	PNRR-M4C2-I1.3 Project PE_00000019 "HEAL ITALIA" to Paola Grammatico CUP B53C22004000006
Ruolo svolto	Partecipante

PARTE VII

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

PARTECIPAZIONE ALLE ATTIVITÀ DI UN GRUPPO DI RICERCA CARATTERIZZATO DA COLLABORAZIONI A LIVELLO NAZIONALE O INTERNAZIONALE

dal 01-01-2003 al 31-12-2011

Attività di ricerca svolta presso l'Istituto CSS-Mendel-Roma, diretto dal Prof. B. Dallapiccola.

Durante questo periodo, la Dr. Bottillo ha partecipato a progetti di ricerca per l'identificazione delle basi molecolari di diverse malattie eredo-familiari. L'attività di ricerca è stata inoltre volta allo studio di mutazioni somatiche in diversi tipi tumorali e alla messa a punto di saggi funzionali per l'analisi delle mutazioni di splicing. Questi progetti sono stati svolti in collaborazione con gruppi di ricerca italiani ed internazionali. Nell'ambito delle collaborazioni internazionali, i progetti svolti con l'Institute for Cancer Research - Oslo University Hospital (Norway), hanno permesso sia lo studio del gene NF1 in pazienti con tumori maligni della guaina dei nervi periferici, sia l'analisi mutazionale di alterazioni genetiche ed epigenetiche del pathway di KRAS nei tumori del colon-retto.

dal 01-01-2012 ad oggi

Attività di ricerca svolta presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica-Dip. Medicina Molecolare-Sapienza Università di Roma-A.O. S.Camillo Forlanini, diretto dalla Prof. P. Grammatico.

La Dr. Bottillo collabora con gruppi universitari ed ospedalieri, italiani ed internazionali, per progetti di ricerca su malattie rare, cardiomiopatie, patologie da suscettibilità oncologica, studio del DNA libero circolante e analisi dell'effetto delle varianti del DNA sulla struttura proteica. Tra le collaborazioni internazionali, i progetti con la Qingdao University (China) e la Jagiellonian University Medical College (Poland) riguardano le malattie rare a coinvolgimento renale, le cardiomiopatie e lo studio delle mutazioni di splicing. La Dr. Bottillo supervisiona inoltre dottorandi in Genetica Medica.

PARTE VIII

PUBBLICAZIONI

su riviste scientifiche contenute in banche dati internazionali

1. Bottillo It, De Luca Ct, Cordella A, Passeri M, Salvatore M, Fortugno P, Leonardi S, Dofcaci A, Sciarra L, Romano S, Musumeci MB, Autore C, Grammatico P, Brancati F. Cardiologial manifestations in males and females affected by NAA10-related disease. American Journal of Medical Genetics Part A. *in press* († **These authors contributed equally to this work**)
IF: 1.7
2. You Q, Liu J, Zhang R, Wang Z, Zhang B, Guo W, Xu N, **Bottillo I**, Shao L. Splicing Analysis of Exonic TSC1 and TSC2 Gene Variants Causing Tuberous Sclerosis Complex. Hum Mutat. 2025 Apr 1;2025:1497712.
IF: 3.3
3. Siringo M, De Meo M, **Bottillo I**, Grammatico P, Cortesi E, Nicolazzo C, Gazzaniga P. Evolution of Neo-RAS-WT in Circulating Tumor DNA from First-Line to Subsequent Therapies in Metastatic Colorectal Cancer. Cancers 2025, 17(7), 1070
IF: 4.9
4. **Bottillo I**, Sciarra A, Bevilacqua G, Gentilucci A, Sciarra B, Santarelli V, Salciccia S, Bacigalupo F, Pastacaldi F, Ciccone MP, De Marchis L, Santini D, Magliocca FM, Merenda E, Forte F, Grammatico P. Early Detection of the Pathogenetic Variants of Homologous Recombination Repair Genes in Prostate Cancer: Critical Analysis and Experimental Design. Biology (Basel). 2025 Jan 23;14(2):117.
IF: 3.8
5. Contrò G, Baroni MC, Caraffi SG, Napoli M, Artuso R, Giliberti A, Bargiacchi S, Mancano G, Traficante G, Mucciolo M, Radio FC, Cordeddu V, Mancini C, **Bottillo I**, Pirro FA, Bonati MT, Becker CC, Carli D, Mussa A, Gonzalez MIA, Ruiz-Arana IL, Kumps C, Maystadt I, Moortgat S, Peker A, Piccione M, Grammatico P, Rostomashvili N, Lévy J, Scala M, Capra V, Torella A, van Eyk C, Isidor B, Cogne B, Srivastava S, Quinlan A, Vaisfeld A, Licchetta L, Frattini D, Graziano C, Severi G, Bacchi I, Soliani L, Sherr EH, Argilli E, Goel H, De Luca C, Leonardi S, Brancati F, Faletra F, Mio C, Braibanti S, Gargano G, Fusco C, Novelli A, Tartaglia M, Garavelli L. CDK13-Related Disorder: Novel Insights From A Series of 27 Cases and Recommendations for Clinical Management. Clin Genet. 2025 Feb 19.
IF: 2.9
6. **Bottillo I***, Ciccone MP, Magliozzi M, Pilichou K, Girotto G, Girolami F, Cecconi M, D'Argenio V, Novelli V, Coiana A, Formicola D, Micaglio E, Tortora G, Gualandi F, Petrucci S; Italian Cardiogenetics Study Group; Castori M, Resta N, Vestri AR, Iascone M, Grammatico P. Prevalence of rare missense TTN variants in a cohort of patients with cardiomyopathy. J Mol Cell Cardiol. 2025 Feb;199:46-50 (* **corresponding author**)
IF: 4.9
7. **Bottillo I**, D'Alessandro A, Ciccone Maria P, Cestra G, Di Giacomo G, Silvestri E, Castori M, Brancati F, Lenzi A, Paiardini A, Majore S, Cenci G, Grammatico P. An inherited TBX3 alteration in a prenatal case of ulnar-mammary syndrome: Clinical assessment and functional characterization in Drosophila melanogaster. J Cell Physiol. 2024 Sep 25:e31440
IF: 6.513
8. **Bottillo I***, Giordano C, Ciccone MP, Pignataro MG, Albi F, Parisi G, Formicola D, Grotta S, Ranocchi F, Giuli MV, Checquolo S, Masuelli L, Re F, Majore S, d'Amati G, Grammatico P. Dilated cardiomyopathy due to a novel combination of TTN and BAG3 genetic variants: From acute heart failure to subclinical phenotypes. Cardiovasc Pathol. 2024 Jul 25;73:107675. (* **co-corresponding author**)
IF: 2.3
9. Wang Z, Sun Y, Zhang Y, Zhang Y, Zhang R, Li C, Liu X, Pan F, Qiao D, Shi X, Zhang B, Xu N, **Bottillo I**, Shao L. Identification of seven variants in the col4a1 gene that alter RNA splicing by minigene assay. Clin Genet. 2024 May 15.
IF: 2.9
10. **Bottillo I***, Laino L, Azzarà A, Lintas C, Cassano I, Di Lazzaro V, Ursini F, Motolese F, Bargiacchi S, Formicola D, Grammatico P*, Gurrieri F. A pathogenic variant in the FLCN gene presenting with pure dementia: is autophagy at the intersection between neurodegeneration and cancer? Front Neurosci. 2024 Jan 5;17:1304080. (* **co-corresponding author**)
IF: 4.3
11. Di Giosaffatte N, Grammatico P, **Bottillo I**. Reply to Fry, L.E.; MacLaren, R.E. Comment on "Di Giosaffatte et al. A

Novel Hypothesis on Choroideremia-Manifesting Female Carriers: Could CHM In-Frame Variants Exert a Dominant Negative Effect? A Case Report. *Genes* 2022, 13, 1268" *Genes* (Basel). 2023 Nov 29;14(12):2161..
IF: 4.141

12. Azzarà A, Rumore R, Brugnoletti F, Tabolacci E, **Bottillo I**, Sangiorgi E, and Gurrieri F. RADX Gene Variant May Predispose to Familial Asperger Syndrome. *Genes* (Basel) 2023 Jan 23;14(2):301
IF: 4.141
13. Shi X, Wang H, Zhang R, Liu Z, Guo W, Wang S, Liu X, Lang Y, **Bottillo I**, Dong B, Shao L. Minigene splicing assays reveal new insights into exonic variants of the SLC12A3 gene in Gitelman syndrome. *Mol Genet Genomic Med*. 2023 Jan 3:e2128.
IF: 2.473
14. Di Giosaffatte N, Ferraris A, Gaudio F, Lodato V, Savino E, Celletti C, Camerota F, Bargiacchi S, Laino L, Majore S, **Bottillo I**, Grammatico P. Congenital Defects in a Patient Carrying a Novel Homozygous AEBP1 Variant: Further Expansion of the Phenotypic Spectrum of Ehlers-Danlos Syndrome Classical-like Type 2? *Genes* (Basel). 2022 Dec 14;13(12):2358
IF: 4.141
15. Lintas C†, **Bottillo I**†, Sacco R, Azzarà A, Cassano I, Ciccone MP, Grammatico P, Gurrieri F. Expanding the Spectrum of KDM5C Neurodevelopmental Disorder: A Novel De Novo Stop Variant in a Young Woman and Emerging Genotype-Phenotype Correlations. *Genes* (Basel). 2022 Dec 1;13(12):2266 († **These authors contributed equally to this work**)
IF: 4.141
16. **Bottillo I***, Savino E, Majore S, Mulargia C, Valiante M, Ferraris A, Rossi V, Svegliati F, Ciccone MP, Brusco F, Grammatico B, Di Giacomo G, Bargiacchi S, D'Angelantonio D, Grammatico P Two unrelated cases with biallelic CHEK2 variants:a novel condition with constitutional chromosomal instability? *Eur J Hum Genet*. 2022 Dec 19. (* **corresponding author**)
IF: 5.351
17. D'Angelantonio D, Majore S, Di Netta T, Zotta F, Parise G, Savino E, Rosignoli S, Bizzarri B, Signore F, Grammatico P, **Bottillo I***. Severe Bartter syndrome type 1: Prompt postnatal management thanks to antenatal identification of SLC12A1 pathogenic variants. *Arch Pediatr*. 2022 Sep 1:S0929-693X(22)00178-6. doi: 10.1016/j.arcped.2022.08.011 (* **corresponding author**)
IF: 1.820
18. Di Giosaffatte N, Valiante M, Tricarico S, Parise G, De Negri AM, Ricciotti G, Florean L, Paiardini A, **Bottillo I*** and Grammatico P. A Novel Hypothesis on Choroideremia-Manifesting Female Carriers: Could CHM In-Frame Variants Exert a Dominant Negative Effect? A Case Report. *Genes* (Basel). 2022 Jul 17;13(7):1268. (* **corresponding author**)
IF: 4.141
19. Di Giosaffatte N, **Bottillo I***, Laino L, Iaquina G, Ferraris A, Garzia M, Bargiacchi S, Mulargia C, Angelitti MR, Palumbo F, Grammatico B, Bartolelli C, Salerno MG, Rigacci L, Grammatico P. Discordant cfDNA-NIPT result unraveling a trisomy 12 chronic lymphocytic leukemia in a 37 years old pregnant woman. *Prenat Diagn*. 2022 May 4 (* **corresponding author**)
IF:2.33
20. Nicolazzo C, Gelibter A, **Bottillo I**, Belardinelli F, Pisegna S, De Renzi G, Marinelli D, Grammatico P, Cortesi E, Giannini G, Gazzaniga P. Comparison of Two Blood-Based Genotyping Tests to Investigate the KRAS G12C Mutation in Patients with Non-Small-Cell Lung Cancer at Failure of First-Line Treatments. *Diagnostics* (Basel). 2021 Nov 25;11(12):2196. doi: 10.3390/diagnostics11122196. PMID: 34943432
IF: 3.706
21. Digilio MC, Dentici ML, Loddo S, Laino L, Calcagni G, Genovese S, Capolino R, **Bottillo I**, Calvieri G, Dallapiccola B, Marino B, Novelli A, Versacci P. Congenital heart defects in the recurrent 2q13 deletion syndrome. *Eur J Med Genet*. 2021 Nov 8:104381. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104381
IF: 2.708
22. Zhang R, Chen Z, Song Q, Wang S, Liu Z, Zhao X, Shi X, Guo W, Lang Y, **Bottillo I**, Shao L. Identification of seven exonic variants in the SLC4A1, ATP6V1B1, and ATP6V0A4 genes that alter RNA splicing by minigene assay. *Hum Mutat*. 2021 Sep;42(9):1153-1164. doi: 10.1002/humu.24246. Epub 2021 Jun 30.
IF: 4.878

23. Nicolazzo C, Barault L, Caponnetto S, De Renzi G, Belardinilli F, **Bottillo I**, Bargiacchi S, Macagno M, Grammatico P, Giannini G, Cortesi E, Di Nicolantonio F, Gazzaniga P. True conversions from RAS mutant to RAS wild-type in circulating tumor DNA from metastatic colorectal cancer patients as assessed by methylation and mutational signature. *Cancer Lett.* 2021 Mar 17;S0304-3835(21)00119-1. doi: 10.1016/j.canlet.2021.03.014. Online ahead of print.
IF: 8.679
24. Pontecorvi P, Bernardini L, Capalbo A, Ceccarelli S, Megiorni F, Vescarelli E, **Bottillo I**, Preziosi N, Fabbretti M, Perniola G, Benedetti Panici P, Pizzuti A, Grammatico P, Marchese C. Protein-protein interaction network analysis applied to DNA copy number profiling suggests new perspectives on the aetiology of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. *Sci Rep.* 2021 Jan 11;11(1):448
IF: 4.379
25. Mosca S, Cardinali G, Flori E, Briganti S, **Bottillo I**, Mileo AM, Maresca V. The PI3K pathway induced by αMSH exerts a negative feed-back on melanogenesis and contributes to the release of pigment. *Pigment Cell Melanoma Res.* 2021 Jan;34(1):72-88
IF:4.172
26. De Simone P, **Bottillo I**, Valiante M, Iorio A, De Bernardo C, Majore S, D'Angelantonio D, Valentini T, Sperduti I, Piemonte P, Eibenschutz L, Ferrari A, Carbone A, Buccini P, Paiardini A, Silipo V, Frascione P, Grammatico P. A Single Center Retrospective Review of Patients from Central Italy Tested for Melanoma Predisposition Genes. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 11;21(24):9432
IF: 4.556
27. Wang S, Wang Y, Wang J, Liu Z, Zhang R, Shi X, Han Y, Guo W, **Bottillo I**, Shao L. Six Exonic Variants in the SLC5A2 Gene Cause Exon Skipping in a Minigene Assay. *Front Genet.* 2020 Nov 5;11:585064
IF:3.789
28. **Bottillo I**, Valiante M, Menale L, Paiardini A, Papi L, Janson G, Sestini R, Iorio A, De Simone P, Frascione P, Grammatico P. A novel CDKN2A in-frame deletion associated with pancreatic cancer-melanoma syndrome. *Dermatol Online J.* 2020 Aug 15;26(8)
IF:0.74
29. Pascolini G, Valiante M, **Bottillo I**, Laino L, Ferraris A, Grammatico P, Fleischer N. Answer to Letter to the Editor regarding the article "Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion". *Eur J Med Genet.* 2020 Jun 20;103993. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.103993.
IF:2.022
30. Malapelle U, Pepe F, Pisapia P, Sgariglia R, Nacchio M, De Luca C, Lacalamita R, Tommasi S, Pinto R, Palomba G, Palmieri G, Vacirca D, Barberis M, **Bottillo I**, Grammatico P, Grillo LR, Costa V, Smeraglio R, Bruzzese D, Troncone G. Harmonization of Next-Generation Sequencing Procedure in Italian Laboratories: A Multi-Institutional Evaluation of the SiRe® Panel. *Front Oncol.* 2020 Mar 11;10:236.
IF:2.53
31. Lipari M, Wypasek E, Karpinski M, Tomkiewicz-Pajak L, Laino L, Binni F, Giannarelli D, Rubis P, Petkow-Dimitrow P, Undas A, Grammatico P, **Bottillo I***. Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of polish cases affected by hypertrophic cardiomyopathy. *Pol Arch Intern Med.* 2020 Feb 27;130(2):89-99. doi: 10.20452/pamw.15130. (* **corresponding author**)
IF:2.882
32. Pascolini G, Valiante M, **Bottillo I**, Laino L, Fleischer N, Ferraris A, Grammatico P. Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion. *Eur J Med Genet.* 2019 Aug 14;103739. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103739.
IF:2.022
33. Han Y, Zhao X, Wang S, Wang C, Tian D, Lang Y, **Bottillo I**, Wang X, Shao L. Eleven novel SLC12A1 variants and an exonic mutation cause exon skipping in Bartter syndrome type I. *Endocrine.* 2019 Jun;64(3):708-718. doi: 10.1007/s12020-019-01856-6. Epub 2019 Feb 21.
IF:3.179
34. Pascolini G, Majore S, Valiante M, **Bottillo I**, Laino L, Agolini E, Novelli A, Grammatico B, Calvani M, Grammatico P. Autism spectrum disorder in a patient with a genomic rearrangement that only involves the EPHA5 gene. *Psychiatr Genet.* 2019 Jun;29(3):86-90. doi: 10.1097/YPG.0000000000000217.
IF:1.586

35. Zhang R, Wang J, Wang Q, Han Y, Liu X, **Bottillo I**, Lang Y, Shao L. Identification of a novel TSC2 c.3610G > A, p.G1204R mutation contribute to aberrant splicing in a patient with classical tuberous sclerosis complex: a case report. BMC Med Genet. 2018 Sep 20;19(1):173. doi: 10.1186/s12881-018-0686-6.
IF:1,913
36. Lu J, Zhao X, Paiardini A, Lang Y, **Bottillo I**, Shao L. Familial hypomagnesaemia, Hypercalciuria and Nephrocalcinosis associated with a novel mutation of the highly conserved leucine residue 116 of Claudin 16 in a Chinese patient with a delayed diagnosis: a case report. BMC Nephrol. 2018 Jul 13;19(1):181.
IF:2,77
37. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, **Bottillo I**, Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. Eur J Hum Genet. 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6
IF:4,287
38. Shao L, Cui L, Lu J, Lang Y, **Bottillo I**, Zhao X. The novel mutation in exon 9 of cullin 3 gene contributes to aberrant splicing in pseudohypoaldosteronism type II. FEBS open bio. Accepted manuscript online: 24 January 2018.
DOI: 10.1002/2211-5463.12389
IF:2,143
39. **Bottillo I***, La Starza R, Radio FC, Molica C, Pedace L, Pierini T, De Bernardo C, Stingeni L, Bargiacchi S, Paiardini A, Janson G, Mecucci C, Grammatico P. A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma. Clin Genet. 2017 Nov 10. doi: 10.1111/cge.13129 (* **corresponding author**)
IF:3,326
40. Gerbino A, **Bottillo I***, Milano S, Lipari M, Zio R, Morlino S, Mola MG, Procino G, Re F, Zachara E, Grammatico P, Svelto M, Carmosino M. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects. Cell Physiol Biochem. 2017;44(4):1559-1577. doi: 10.1159/000485651. Epub 2017 Dec 4 (***Gerbino A. and Bottillo I. share authorship**)
IF:5,104
41. Zhao X, Cui L, Lang Y, Liu T, Lu J, Wang C, Tuffery-Giraud S, **Bottillo I**, Wang X, Shao L. A recurrent deletion in the SLC5A2 gene including the intron 7 branch site responsible for familial renal glucosuria. Sci Rep. 2016 Sep 26;6:33920
IF:4,259
42. **Bottillo I***, Giordano C, Cerbelli B, D'Angelantonio D, Lipari M, Polidori T, Majore S, Bertini E, D'Amico A, Giannarelli D, De Bernardo C, Masuelli L, Musumeci F, Avella A, Re F, Zachara E, d'Amati G, Grammatico P. A novel LAMP2 mutation associated with severe cardiac hypertrophy and microvascular remodeling in a female with Danon disease: a case report and literature review. Cardiovasc Pathol. 2016 Sep-Oct;25(5):423-31 (* **corresponding author**)
IF:2,359
43. Laino L, **Bottillo I**, Piedimonte C, Bernardini L, Torres B, Grammatico B, Bargiacchi S, Mulargia C, Calvani M, Cardona F, Castori M, Grammatico P. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement. Eur J Paediatr Neurol. 2016 Jul 11
IF:2,068
44. **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Prediction and visualization data for the interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy. Data Brief. 2016 Mar 10;7:607-13 (* **corresponding author**)
IF:1,43
45. **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Giannarelli D, Pizzuti A, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy. Gene 2016 Feb 15;577(2):227-35 (* **corresponding author**)
IF:2,319
46. Castori M, **Bottillo I**, Morlino S, Barone C, Cascone P, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P and Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ16. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2016 Jan;106(1):61-83

47. Wang X, Zhao X, Wang X, Yao J, Zhang F, Lang Y, Tuffery-Giraud S, **Bottillo I**, Shao L. Two Novel HOGA1 Splicing Mutations Identified in a Chinese Patient with Primary Hyperoxaluria Type 3. *Am J Nephrol*. 2015 Sep 5;42(1):78-84
IF:2,605
48. Pinna V, Lanari V, Daniele P, Consoli F, Agolini E, Margiotti K, **Bottillo I**, Torrente I, Bruxelles A, Fusilli C, Ficcadenti A, Bargiacchi S, Trevisson E, Forzan M, Giustini S, Leoni C, Zampino G, Cristina Digilio M, Dallapiccola B, Clementi M, Tartaglia M, De Luca A. p.Arg1809Cys substitution in neurofibromin is associated with a distinctive NF1 phenotype without neurofibromas. *Eur J Hum Genet*. 2014 Nov 5
IF:4,349
49. Castori M, **Bottillo I***, Laino L, Morlino S, Grammatico B, Grammatico P. An Additional Patient With 3q27.3 Microdeletion Syndrome. *J Child Neurol*. 2014 Jul 17 (* **corresponding author**)
IF:1,717
50. Laino L, Majore S, Preziosi N, Grammatico B, De Bernardo C, Scommegna S, Rapone AM, Marrocco G, **Bottillo I***, Grammatico P. *Endocr Connect*. 2014 Dec;3(4):180-92 Disorders of sex development: a genetic study of patients in a multidisciplinary clinic. (* **corresponding author**)
IF:2,541
51. Castori M, **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Morlino S, De Bernardo C, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. A 22-week-old fetus with Nager syndrome and congenital diaphragmatic hernia due to a novel SF3B4 mutation. *Mol Syndromol*. 2014 Aug;5(5):241-4 (* **corresponding author**)
IF:3,17
52. **Bottillo I**, Castori M, De Bernardo C, Fabbri R, Grammatico B, Preziosi N, Scassellati GS, Silvestri E, Spagnuolo A, Laino L, Grammatico P. Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a RBM8A hypomorphic allele: a case report. *BMC Res Notes*. 2013 Sep 22;6:376
IF:1,88
53. Nicita F, Torrente I, Spalice A, **Bottillo I**, Papetti L, Pinna V, Ursitti F, Ruggieri M. Spinal neurofibromatosis in a family with classical neurofibromatosis type 1 and a novel NF1 gene mutation. *J Clin Neurosci*. 2014 Feb;21(2):328-30
IF:1,378
54. Pizzuti A, **Bottillo I**, Inzana F, Lanari V, Buttarelli F, Torrente I, Giallonardo AT, De Luca A, Dallapiccola B. Familial spinal neurofibromatosis due to a multiexonic NF1 gene deletion. *Neurogenetics*. 2011 Aug;12(3):233-40
IF:3,86
55. Ruggieri M, Mastrangelo M, Spalice A, Mariani R, Torrente I, Polizzi A, **Bottillo I**, Di Biase C, Iannetti P. Bilateral (opercular and paracentral lobular) polymicrogyria and neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet A*. 2011 Mar;155A(3):582-5
IF:2,391
56. Brancati F, Fortugno P, **Bottillo I**, Lopez M, Josselin E, Boudghene-Stambouli O, Agolini E, Bernardini L, Bellacchio E, Iannicelli M, Rossi A, Dib-Lachachi A, Stuppia L, Palka G, Mundlos S, Stricker S, Kornak U, Zambruno G, Dallapiccola B. Mutations in PVRL4, encoding cell adhesion molecule nectin-4, cause ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome. *Am J Hum Genet*. 2010 Aug 13;87(2):265-73
IF:11,680
57. Radio FC, Bernardini L, Loddo S, **Bottillo I**, Novelli A, Mingarelli R, Dallapiccola B. TBX2 gene duplication associated with complex heart defect and skeletal malformations. *Am J Med Genet A*. 2010 Aug;152A(8):2061-6
IF:2,505
58. **Bottillo I**, Torrente I, Lanari V, Pinna V, Giustini S, Divona L, De Luca A, Dallapiccola B. Germline mosaicism in neurofibromatosis type 1 due to a paternally derived multi-exon deletion. *Am J Med Genet A*. 2010 Jun;152A(6):1467-73
IF:2,505
59. Sinibaldi L, Harifi G, Bottillo I, Iannicelli M, El Hassani S, Brancati F, Dallapiccola B. A novel homozygous splice site mutation in the HPGD gene causes mild primary hypertrophic osteoarthropathy. *Clin Exp Rheumatol*. 2010 Mar-Apr;28(2):153-7. Epub 2010 May 13. Review
IF:2,358

60. Luigetti M, Pizzuti A, Bartoletti S, Houlden H, Pirro C, **Bottillo I**, Madia F, Conte A, Tonali PA, Sabatelli M. Triple A syndrome: a novel compound heterozygous mutation in the AAAS gene in an Italian patient without adrenal insufficiency. *J Neurol Sci.* 2010 Mar 15;290(1-2):150-2. Epub 2010 Jan 6
IF:2,167
61. Bernardini L, Alesi V, Loddo S, Novelli A, **Bottillo I**, Battaglia A, Digilio MC, Zampino G, Ertel A, Fortina P, Surrey S, Dallapiccola B. High-resolution SNP arrays in mental retardation diagnostics: how much do we gain? *Eur J Hum Genet.* 2010 Feb;18(2):178-85. Epub 2009 Oct 7
IF:4,380
62. Bernardini L, Sinibaldi L, Capalbo A, **Bottillo I**, Mancuso B, Torres B, Novelli A, Digilio MC, Dallapiccola B. HDR (Hypoparathyroidism, Deafness, Renal dysplasia) syndrome associated to GATA3 gene duplication. *Clin Genet.* 2009 Jul;76(1):117-9
IF:3,304
63. **Bottillo I**, Ahlquist T, Brekke H, Danielsen SA, van den Berg E, Mertens F, Lothe RA, Dallapiccola B. Germline and somatic NF1 mutations in sporadic and NF1-associated malignant peripheral nerve sheath tumours. *J Pathol.* 2009 Apr;217(5):693-701
IF:6,466
64. Carbone A, Bernardini L, Valenzano F, **Bottillo I**, De Simone C, Capizzi R, Capalbo A, Romano F, Novelli A, Dallapiccola B, Amerio P. Array-based comparative genomic hybridization in early-stage mycosis fungoides: recurrent deletion of tumor suppressor genes BCL7A, SMAC/DIABLO, and RHO. *Genes Chromosomes Cancer.* 2008 Dec;47(12):1067-75
IF:3,952
65. Ahlquist T, **Bottillo I**, Danielsen SA, Meling GI, Rognum TO, Lind GE, Dallapiccola B, Lothe RA. RAS signaling in colorectal carcinomas through alteration of RAS, RAF, NF1, and/or RASSF1A. *Neoplasia.* 2008 Jul;10(7):680-6, 2 p following 686
IF:5,191
66. Bernardini L, Palka C, Ceccarini C, Capalbo A, **Bottillo I**, Mingarelli R, Novelli A, Dallapiccola B. Complex rearrangement of chromosomes 7q21.13-q22.1 confirms the ectrodactyly-deafness locus and suggests new candidate genes. *Am J Med Genet A.* 2008 Jan 15;146A(2):238-44
IF:2,555
67. De Luca A, **Bottillo I**, Dasdia MC, Morella A, Lanari V, Bernardini L, Divona L, Giustini S, Sinibaldi L, Novelli A, Torrente I, Schirinzi A, Dallapiccola B. Deletions of NF1 gene and exons detected by multiplex ligation-dependent probe amplification. *J Med Genet.* 2007 Dec;44(12):800-8
IF:5,535
68. Sarkozy A, Schirinzi A, Lepri F, **Bottillo I**, De Luca A, Pizzuti A, Tartaglia M, Digilio MC, Dallapiccola B. Clinical lumping and molecular splitting of LEOPARD and NF1/NF1-Noonan syndromes. *Am J Med Genet A.* 2007 May 1;143A(9):1009-11
IF:2,440
69. **Bottillo I**, De Luca A, Schirinzi A, Guida V, Torrente I, Calvieri S, Gervasini C, Larizza L, Pizzuti A, Dallapiccola B. Functional analysis of splicing mutations in exon 7 of NF1 gene. *BMC Med Genet.* 2007 Feb 12;8:4
IF:2,419
70. De Luca A, **Bottillo I**, Sarkozy A, Carta C, Neri C, Bellacchio E, Schirinzi A, Conti E, Zampino G, Battaglia A, Majore S, Rinaldi MM, Carella M, Marino B, Pizzuti A, Digilio MC, Tartaglia M, Dallapiccola B. NF1 gene mutations represent the major molecular event underlying neurofibromatosis-Noonan syndrome. *Am J Hum Genet.* 2005 Dec;77(6):1092-101. Epub 2005 Oct 26
IF:12,649
71. De Luca A, Schirinzi A, Buccino A, **Bottillo I**, Sinibaldi L, Torrente I, Ciavarella A, Dottorini T, Porciello R, Giustini S, Calvieri S, Dallapiccola B. Novel and recurrent mutations in the NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1. *Hum Mutat.* 2004 Jun;23(6):629
IF:6,845

1. Bottillo I, Grammatico P. La farmacogenetica: nuove prospettive e nuove tecnologie. D!rigenza medica. numero 2 – 2016
2. Bottillo I, Grammatico P. Core-tecnologico per la diagnostica di laboratorio. D!rigenza medica. numero 5/6 – 2017
3. Bottillo I, Grammatico P. Elementi essenziali del Consenso informato ai test genetici. D!rigenza medica. numero 8 - 2017

ATTIVITÀ DI REVISORE DI ARTICOLI PER RIVISTE SCIENTIFICHE contenute in banche dati internazionali

Anno 2017	Journal of Investigative Medicine
Anno 2018	Genetic Testing and Molecular Biomarkers General Physiology and Biophysics PlosONE Gene
Anno 2019	Gene Scientific Reports BioMed Research International Genes
Anno 2020	Journal of Clinical Medicine Genes Renal Failure
Anno 2021	Annals of Human Genetics
Anno 2022	Genes
Anno 2023	Genes Frontiers in Genetics

PARTECIPAZIONE A COMITATI EDITORIALI PER RIVISTE SCIENTIFICHE contenute in banche dati internazionali

Anno 2020	Biomed Research International
Anno 2021	Biomed Research International Annals of Genetics
Anno 2022	Biomed Research International Annals of Genetics Genes (Guest Editor of Special Issue "Revealing the Genomic Big Data: How Much Information Is Ready for Clinical Application?")
Anno 2023	Biomed Research International Frontiers in Genetics

PARTECIPAZIONE A CONVEGNI DI CARATTERE SCIENTIFICO in qualità di relatore, moderatore o organizzatore scientifico

1. Progetto formativo aziendale "Overview di diverse sindromi genetiche. Nuove metodologie di laboratorio applicate a differenti patologie genetiche 2", Istituto CSS-Mendel (Roma)
Organizzazione del corso: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
dal 06-10-2008 al 06-10-2008
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Nuove frontiere della regolazione trascrizionale: i microRNA (small non-coding RNAs): overview e applicazioni metodologiche "
2. XI INCONTRO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA - Aula Brasca - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Tavola rotonda sulla Neurofibromatosi tipo 1
Moderatori: R. Tenconi; M. Genuardi
dal 16-02-2009 al 17-02-2009
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: Neurofibromatosi tipo 1. Diagnostica e prognostica molecolare
3. Corso teorico pratico "APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE ALLE NEUROFIBROMATOSI"
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma)
Organizzazione del corso: Prof. May EL HACHEM, Prof. Giovanna ZAMBRUNO
dal 21-10-2010 al 21-10-2010
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: Diagnosi molecolare e novità negli aspetti genetici
4. Progetto formativo aziendale "Malattie genetiche rare. Basi molecolari e meccanismi fisiopatologici", Istituto CSS-Mendel

- (Roma)
Organizzazione del corso: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
dal 03-12-2010 al 03-12-2010
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "NF1: mosaicismi e forme alternative"
5. Evento formativo "Aggiornamenti clinici, molecolari e funzionali di alcune patologie genetiche",
Istituto CSS-Mendel (Roma)
Organizzazione del corso: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
dal 21-11-2011 al 21-11-2011
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "L'ago nel pagliaio: identificare una singola mutazione tra migliaia di varianti genetiche"
6. Corso di Perfezionamento in "Nuove tecnologie in medicina molecolare", Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Padova (Padova)
Organizzazione e direzione del corso: Prof. Alberto Ferlin, Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Padova (Padova)
Titolo relazione orale: "TECNICHE BASE DI BIOLOGIA MOLECOLARE E SUE EVOLUZIONI: DHPLC"
dal 07-02-2013 al 07-02-2013
Ruolo: **relatore**
7. Incontro multidisciplinare malattie rare, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
Organizzazione del corso: Prof. Paola Grammatico, Sapienza Università di Roma
dal 08-04-2013 al 08-04-2013
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Innovazioni tecnologiche per la diagnosi molecolare delle malattie rare"
8. Corso: "Ion World Tour", NH Bologna de la Gare (Bologna)
Organizzazione del corso: Thermo Fisher Scientific
dal 30-09-2014 al 01-10-2014
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Molecular basis of hypertrophic cardiomyopathy: analysis of 62 genes in 50 samples"
9. Corso "Cardiomiopatie 2015", NH Hotel Jolly (Roma)
Responsabile del corso: Dr. Elisabetta Zachara, Centro delle Cardiomiopatie II Divisione di Cardiologia Azienda Ospedaliera S. Camillo - Forlanini (Roma)
dal 23-01-2015 al 24-01-2015
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Nuove tecniche di genetica molecolare: quale utilità per il clinico?"
10. Corso "Aggiornamenti di ecocardiografia fetale (II edizione)", Dipartimento di Pediatria, Policlinico Umberto I, Università "Sapienza" (Roma)
Organizzazione del corso: Prof. Flavia Ventriglia, UOC di Cardiologia Pediatrica – Azienda Policlinico Umberto I Roma-Sapienza Università di Roma
dal 18-04-2015 al 19-04-2015
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Tecniche di nuova generazione nella diagnostica molecolare di patologie cardiache"
11. Convegno: "L'impegno dell'azienda San Camillo Forlanini nella presa in carico dei pazienti con, malattie rare"
Organizzazione del corso: A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
Roma, 5 marzo 2019
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "L'approccio delle tecniche di Next Generation Sequencing nella diagnostica delle malattie rare"
12. Corso avanzato di Cito-Genetica costituzionale e acquisita. Grandangolo in Genetica Medica
Responsabili Scientifici: Paola Grammatico, Orsetta Zuffardi
Roma, dal 19 al 20 settembre 2019
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Approccio clinico molecolare (NGS) nel melanoma multiplo/familiare"
13. Giornate Ginecologiche Pontine
Responsabili Scientifici: Francesco Maneschi, Francesca Lippa
Sabaudia, dal 1 al 2 ottobre 2021
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Il NIPT, un test in continua evoluzione"

14. Cardioneurogenetica: amiloidosi da transtiretina
Responsabile scientifico: Fiorella Gurrieri, Università Campus Biomedico di Roma
Roma, 22 Novembre 2021
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "Meccanismi genetici e diagnosi di laboratorio dell'amiloidosi da Transtiretina"
15. Grandangolo in Genetica Medica 2022
Responsabili scientifici: Paola Grammatico, Orsetta Zuffardi
Roma, 24-25 marzo 2022
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "Miocardite e cardiomiopatie. Il ruolo della genetica"
Ruolo: **moderatore**
VI SESSIONE - Neuropatie ottiche ereditarie
16. La diagnosi prenatale
UOSD Genetica – Ospedale Belcolle - Viterbo
Viterbo, 18 maggio 2022
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "La diagnosi prenatale non invasiva"
17. Giornata mondiale Malattie Rare 2023
Responsabile scientifico: Paola Grammatico
AO San Camillo Forlanini
Roma, 28 febbraio 2023
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "Nuove tecnologie di sequenziamento genomico nella diagnostica delle malattie rare"
18. Grandangolo in Genetica Medica
Responsabili scientifici: Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi
Roma 25-26 maggio 2023
Ruolo: **segreteria scientifica e moderatore**
VI SESSIONE: DNA mitocondriale: dalle patologie mitocondriali alla genetica forense
19. Rome-Dubai Breast Symposium
Responsabile scientifico: Roy de Vita, Stefano Pompei
Roma, 14-15-16 giugno 2023
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "Scenarios and perspectives in breast cancer detection"
20. Cardiomiopatie rare a fenotipo ipertrofico: esperienze a confronto
Responsabile scientifico: Cristina Chimenti
Roma, 22-23 giugno 2023
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione: La genetica nella malattia di Fabry e nella amiloidosi ereditaria familiare
21. Giornate Romane di Andrologia
Responsabili scientifici: Proff. Francesco Lombardo, Donatella Paoli, Emmanuele A. Jannini, Francesco Romanelli, Daniele Gianfrilli, Francesco Pallotti
Roma, 17-18 novembre 2023
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione: Il sequenziamento massivo parallelo nello studio delle varianti genomiche correlate all'infertilità maschile
22. XXI CONGRESSO DI CARDIOLOGIA DELL'ANZIANO
Responsabili scientifici: Dr Donatella Del Sindaco, Dr Giovanni Pulignano
Roma, 12-13 aprile 2024
Ruolo: **relatore**
Tavola rotonda "AMILOIDOSI CARDIACA: SI TROVA QUELLO CHE SI CERCA, SI CERCA QUELLO CHE SI CONOSCE"
23. Grandangolo in Genetica Medica
Responsabili scientifici: Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi
Roma 25-26 maggio 2024
Ruolo: **segreteria scientifica e relatore**
Titolo della relazione: Una variante del gene FLCN associata a demenza: autofagia come possibile intersezione tra cancro

24. Cardiomiopatia ipertrofica: dalla diagnosi al trattamento

Responsabili scientifici: ANMCO (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri), Prof. Cristina Chimenti
Napoli, 4-5 marzo 2025

Ruolo: **relatore**

Titolo della relazione: Approccio genetico e screening familiare della cardiomiopatia ipertrofica

**CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE, INFORMATICHE E
BIOINFORMATICHE**

Dal 2003 ad oggi, ha acquisito le seguenti competenze tecniche:

Genetica Molecolare

- screening per la ricerca di varianti del DNA mediante tecnica DHPLC
- sviluppo di una serie di protocolli sperimentali e di tecnologie innovative applicabili all'analisi del DNA genomico e dell'RNA messaggero, volte a migliorare l'efficienza e la sensibilità dell'analisi molecolare di geni che mostrano una elevata complessità strutturale
- Saggi *minigene*: messa a punto di protocolli per la caratterizzazione dal punto di vista funzionale di tutte le varianti nucleotidiche che non alterino i siti consensus dello splicing, ma che, per la loro localizzazione lungo la sequenza del gene, potrebbero svolgere un ruolo patogenetico
- Sequenziamento ed analisi dell'mRNA
- analisi di real time PCR per la quantificazione delle cellule spermatiche mutate
- ricerca di mutazioni germinali e somatiche di *loci* oncosoppressori e proto-oncogeni
- studio del ruolo di geni e regioni genomiche nella patogenesi di diverse sindromi e di diversi tipi tumorali tramite l'utilizzo di metodiche specifiche metodiche quali: real time PCR per la definizione molecolare di complessi riarrangiamenti genomici identificati con tecnica di array-CGH (comparative genomic hybridization), DHPLC e sequenziamento diretto
- preparazione soluzioni e terreni di coltura
- uso di strumentazione tecnica per le misurazioni in acqua di pH, temperatura
- macro e mini-estrazione di DNA da sangue periferico e tessuti
- quantificazione DNA su gel e con spettrofotometro
- estrazione di linfociti da sangue periferico (Lymphoprep)
- elettroforesi su gel di agarosio
- reazione a catena della polimerasi (PCR, polymerase chain reaction)
- analisi di marcatori microsatelliti
- sequenziamento Sanger
- colture di cellule batteriche
- digestione di DNA con enzimi di restrizione
- ligazione di inserti di DNA in vettori
- trasformazione per elettroporazione di plasmidi in cellule competenti
- selezione mediante antibiotici di ceppi batterici resistenti
- mutagenesi *in vitro*
- estrazione di RNA da linfociti e da tessuti
- reverse PCR
- saggi di RealTime PCR mediante sonde TaqMan e chimica SybrGreen
- saggi MLPA per la ricerca di delezioni/duplicazioni singolo-multiesoniche in diversi *loci* tra cui *NF1*, geni per i difetti dello sviluppo sessuale, *CFTR*, *CDKN2A/2B*, *BRCA1*, *BRCA2*, *APC*
- sequenziamento di nuova generazione (NGS, next generation sequencing)
- estrazione del DNA libero circolante nel plasma
- diagnosi prenatale non invasiva (NIPT, Non Invasive Prenatal Test) su DNA libero circolante mediante NGS
- biopsia liquida su DNA libero circolante mediante real time PCR e mediante NGS

Consulenza genetica legata al test

Consulenze pre e post-test genetico in ambito prenatale e post-natale

Bioinformatica

- analisi di dati da esperimenti di sequenziamento Sanger e NGS
- analisi di dati di real time PCR per la genotipizzazione, per la determinazione del numero di copie del DNA e per l'analisi di espressione di mRNA
- annotazione delle varianti del DNA mediante algoritmi tra cui SIFT, Polyphen, Mutation Taster, Mutation Assessor, HSF splicing, ESE finder, Rescue ESE, Alamut, e mediante database di popolazione tra cui ExAc, GnomAD, 1000Genomes, eVai (enGenome), Variant Interpreter (Illumina)
- classificazione patogenicità delle varianti del DNA secondo le linee guida ACMG/AMP 2015 (Richards et al., 2015)
- NCBI, OMIM, UCSC, Ensembl, HGVS, Gene Tests, Orphanet

Informatica

Sistemi operativi Windows e Macintosh. Microsoft Office (Word, Excel, PowerPoint)

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

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

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

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

PATENTE

PRIMA LINGUA ALTRE LINGUE

ITALIANO INGLESE

BUONO

BUONO

BUONO

HA MATURATO E AFFINATO CAPACITÀ RELAZIONALI, COMUNICATIVE, DI LAVORO IN GRUPPO DURANTE LA FORMAZIONE SCOLASTICA, SPORTIVA, L'ESPERIENZA DI VOLONTARIATO, LA CARRIERA UNIVERSITARIA E L'ATTIVITÀ LAVORATIVA

DURANTE LA CARRIERA UNIVERSITARIA E L'ATTIVITÀ LAVORATIVA HA ACQUISITO CAPACITÀ DI LAVORARE IN GRUPPO, DI REDIGERE E GESTIRE PROGETTI DI RICERCA, CAPACITÀ LOGISTICHE, DI IMPOSTAZIONE E DI ORGANIZZAZIONE DI PROGETTI DI RICERCA

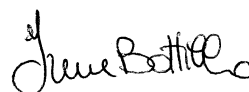
B

INFORMATIVA

Ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 e successive modificazioni, i dati forniti saranno trattati e archiviati in formato cartaceo e/o elettronico secondo quanto previsto da normativa vigente in materia di privacy e misure minime di sicurezza. La sottoscritta, BOTTILLO IRENE ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 e successive modificazioni, autorizza codesto Servizio al trattamento dei dati personali e sensibili.

Roma, 22-04-2025

Firma



(non soggetta ad autentica ai sensi dell'art. 39 del D.P.R. 28.12.2000, n. 445)