

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



Per la destinazione di pubblicazione
ai sensi del D.Lgs 14 marzo 2013 n. 33

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Sabina Maria Bruno

Indirizzo

Telefono

Pec

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

Luogo di nascita

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Gennaio 2019 – dicembre 2019

Assegno di Ricerca
(Dipartimento di Medicina Sperimentale,
Sapienza Università di Roma).

Setup and characterization of genotype-specific stem cellular models of Cystic Fibrosis and application of the gene targeting by small fragment homologous replacement (SFHR)

agosto 2017 – luglio 2018

Assegno di Ricerca
(Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia,
Sapienza Università di Roma).

Functional characterization of sequence variations modulating Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) gene expression.

luglio 2016 – giugno 2017

Assegno di Ricerca
(Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia,
Sapienza Università di Roma).

Expression control of Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance

	Regulator (CFTR) gene.
luglio 2015 – giugno 2016	<p>Assegno di Ricerca (Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Sapienza Università di Roma).</p> <p>The functional role of CFTR complex alleles and haplotypes in Cystic Fibrosis.</p>
luglio 2014 - giugno 2015	<p>Contratto di collaborazione a progetto (committente Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus)</p> <p>Studio degli alleli complessi, macro-delezioni e mutazioni pienamente introniche dei malati di FC ancora da analizzare (mediante sequenziamento, tecnica MLPA e analisi dell'RNA), caratterizzazione delle mutazioni trovate e fase di test ed eventuale validazione del prodotto commerciale selezionato per un programma di ricerca del portatore sano negli adulti, nel Lazio.</p>
luglio 2013 - giugno 2014	<p>Contratto di collaborazione a progetto (committente Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus)</p> <p>Studio degli alleli complessi, macro-delezioni e mutazioni pienamente introniche dei malati di FC (mediante sequenziamento, tecnica MLPA e analisi dell'RNA) e studio di fattibilità per la pianificazione della ricerca del portatore sano negli adulti nel Lazio.</p>
luglio 2012 - giugno 2013	<p>Contratto di collaborazione a progetto (committente Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus)</p> <p>Studio delle basi molecolari del rapporto tra genotipo e fenotipo in forme tipiche di Fibrosi Cistica, patologie CFTR correlate e assenza bilaterale congenita dei vasi deferenti".</p>
novembre 2009-giugno2012	<p>Contratto di collaborazione a progetto (committente Lega Italiana Fibrosi Cistica Onlus)</p> <p>La variabilità genetica, biochimica e clinica nella Fibrosi Cistica: ricerca mutazionale, alleli complessi e geni modificatori.</p>
ISTRUZIONE E FORMAZIONE	
febbraio 2014	Iscrizione Albo dei Biologi
aprile 2010- maggio 2015	Specializzazione in Patologia Clinica Specialista in Patologia Clinica

novembre 2005 - marzo 2009

Dottorato di ricerca in "Biochimica e Biologia Molecolare Clinica
Università Cattolica Del Sacro Cuore, Roma
Analisi strutturale e funzionale del gene CFTR in pazienti affetti da
Fibrosi Cistica

novembre 2005

Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo
Università degli Studi della Tuscia (Viterbo)

Principali materie
oggetto dello studio

Materie ambito biofisico, biochimico, biomolecolare,
biotecnologico, biomatematico, biostatistico, biomorfologico, clinico biologico,
ambientale, microbiologico; materie relative a igiene, management e legislazione
professionale, certificazione e gestione della qualità; valutazioni epidemiologiche
e statistiche, utilizzo di strumenti per la gestione e valutazione della qualità,
valutazione dei risultati sperimentali ed esempi di finalizzazione di esiti.

Ottobre 1994 - Ottobre 2005

Laurea quinquennale in Scienze Biologiche
Voto: 108/110
Sapienza Università di Roma

Tesi di laurea dal titolo :
Caratterizzazione genetica di soggetti affetti da Fibrosi Cistica mediante metodi
semiautomatizzati di analisi mutazionale ad elevata sensibilità

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PROFESSIONALI**

LINEE DI RICERCA:

- Studio del rapporto genotipo-fenotipo nella Fibrosi Cistica e nelle dislipidemie.
- Metodologia di ricerca mutazionale in malattie monogeniche e multifattoriali.
- Caratterizzazione funzionale di variazioni di sequenza del DNA: mutazioni, alleli complessi, aplotipi, polimorfismi;
- Strategia diagnostica e di ricerca del portatore nella Fibrosi Cistica.
- Generazione di colture di cellule staminali delle vie aeree condizionalmente riprogrammate (CRC) in Fibrosi Cistica; valutazione della risposta a farmaci modulatori del CFTR e ripristino della funzione del gene tramite terapia genica;
- Automazione in genetica molecolare.
- Progettazione e validazione di un metodo semiautomatizzato, in formato 96-well, per l'indagine simultanea di 14 mutazioni (individuate in 7 esoni diversi del gene CFTR), basato sulla tecnica dell'estensione del primer di un singolo nucleotide (mini-sequencing SNaPshot, Applied Biosystem), chiamato **CF-SNAP+20**.

Metodo brevettato: Brevetto per Invenzione Industriale (N. 0001371810).
Sapienza Ricerca. Metodo per la determinazione di mutazioni del gene della Fibrosi Cistica.

Inventori: Lucarelli Marco, Sabina Maria Bruno.

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PERSONALI**

PRIMA LINGUA

ALTRE LINGUE

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

Italiano

Inglese

Buono

Buono

Buono

**CAPACITÀ E COMPETENZE
RELAZIONALI**

Spiccate capacità relazionali e di lavoro in gruppo, maturate in particolare durante i periodi di tirocinio presso il Policlinico Umberto I di Roma.

**CAPACITÀ E COMPETENZE
ORGANIZZATIVE**

Innato senso pratico e dell'organizzazione, discreta capacità di organizzare e gestire il lavoro nel rispetto dei tempi e dei modi stabiliti, acquisita anche attraverso la realizzazione di progetti riguardanti le attività di ricerca sopra elencate.

**CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE**

Estrazione di acidi nucleici
Progettazione e disegno di primers di amplificazione e sequenziamento
Amplificazione enzimatica in vitro del DNA (PCR)
Analisi di mutazione mediante PCR/OLA/SCS e ARMS.
Analisi di sequenza mediante sequenziamento automatico (Cycle Sequencing)
Analisi di frammenti mediante Mini-sequencing
Estrazione RNA da Brushing nasale e pellet cellulari
Studio espressione genica tramite Real Time assay
RT-PCR
Ricerca macro-delezioni e riarrangiamenti tramite tecnica MLPA

Capacità di utilizzo di sistemi robotici automatizzati (Hamilton StarLet Liquid Handler), di analizzatori genetici semi-automatici (3130xl Genetic Analyzer, Applied Biosystems) e dei principali software per lo studio di sequenze di DNA (Sequencing Analysis, Genotyper, SeqScape, GeneMapper (Applied Biosystems), Coffalyser (MRC-Holland)

Conoscenza dei sistemi operativi Windows 2000, Windows XP, Windows Vista, del pacchetto Office (Word, Excel, Power Point). Esperienza di navigazione in Internet mediante l'utilizzo dei principali Browser a scopo di ricerca e per la creazione di documenti o piccole banche dati specifiche.

ATTIVITA' DIDATTICA

2012: Partecipazione in qualità di relatore al percorso teorico pratico BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA, I LIVELLO, Scuola di Formazione Permanente di Medicina di Laboratorio (SPML), Roma, 25-28 giugno 2012.

2013: Partecipazione in qualità di relatore al percorso teorico pratico BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA, II LIVELLO, Scuola di Formazione Permanente di Medicina di Laboratorio (SPML), Roma, 16 -20 settembre 2013.

2013: Partecipazione in qualità di relatore al corso E.C.M "Biologia Molecolare Clinica: Metodi ed Applicazioni", Roma, 15 maggio 2013.

2014: Partecipazione in qualità di relatore al percorso teorico pratico BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA, II LIVELLO, Scuola di Formazione Permanente di Medicina di Laboratorio (SPML), Roma, 15 -19 settembre 2014.

Attività di supporto alla didattica nel CL in Biotecnologie triennali (insegnamento di Analisi Biochimico Cliniche), Sapienza Università di Roma, dal 2009 ad oggi.

Attività di supporto alla didattica nel CL in Biotecnologie Mediche Molecolari e Cellulari (insegnamento di Diagnostica di Laboratorio Molecolare ed Imaging), Sapienza Università di Roma, dal 2009 ad oggi.

Attività di tutor di supporto alla preparazione di tesi sperimentali di I e II livello di studenti laureandi in Scienze Biologiche o Biotecnologie Mediche, afferenti al Dipartimento di Biotecnologie Cellulari ed Ematologia, Sapienza Università di Roma, dal 2009 ad oggi.

ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

Lavori a stampa *in extenso*

Lucarelli M., Narzi L., Pierandrei S., **Bruno S.M.**, Stamato A., d'Avanzo M., Strom R., Quattrucci S.
A new complex allele of the CFTR gene partially explains the variable phenotype of the L997F mutation.
Genetics in Medicine, 2010, 12(9): 548-555.

Ferraguti G., Pierandrei S., **Bruno S.M.**, Ceci F., Strom R., Lucarelli M.
A template for mutational data analysis of the CFTR gene.
Clinical Chemistry and Laboratory Medicine, 2011, 49(9):1447-1451.

Lucarelli M., Pierandrei S., **Bruno S.M.**, Strom R.
The genetics of CFTR: genotype – phenotype relationship, diagnostic challenge and therapeutic implications.
In “Cystic Fibrosis – Renewed hopes through research”, Intech open access publisher, 2012, Chap. 5, pp. 91 – 122. <http://www.intechopen.com/books/cystic-fibrosis-renewed-hopes-through-research>

Pascale E., Ferraguti G., Codazzo C., Passarelli F., Mancinelli R., Bonvicini C., **Bruno S.M.**, Lucarelli M., Ceccanti M.
Alcohol dependence and serotonin transporter functional polymorphisms 5-HTTLPR and RS25531 in an Italian population.
Alcohol and Alcoholism, 2014, 50(3):259-65.

Lucarelli M., **Bruno S.M.**, Pierandrei S., Ferraguti G., Stamato A., Narzi F., Amato A., Cimino G., Bertasi S., Quattrucci S., Strom R.
A genotypic-oriented view of CFTR genetics highlights specific mutational patterns underlying clinical macro-categories of cystic fibrosis.
Molecular Medicine, 2015, 21:257-75

Lucarelli M., **Bruno S.M.**, Pierandrei S., Ferraguti G., Testino G., Truglio G., Strom R., Quattrucci S.
The impact on genetic testing of mutational patterns of CFTR gene in different clinical macro-categories of cystic fibrosis.
The Journal of Molecular Diagnostics, 2016; 18(4):554-65.

Ceccanti M, Cambieri C, Frasca V, Onesti E, Biasiotta A, Giordano C, **Bruno S.M.**, Testino G, Lucarelli M, Arca M, Inghilleri M.
A Novel Mutation in *ABCA1* Gene Causing Tangier Disease in an Italian Family with Uncommon Neurological Presentation.
Frontiers in Neurology. 2016 Nov 2;7:185.

Lucarelli M, Porcaro L, Biffignandi A, Costantino L, Giannone V, Alberti L, **Bruno S.M.**, Corbetta C, Torresani E, Colombo C, Seia M.
A New Targeted CFTR Mutation Panel Based on Next-Generation Sequencing Technology.
The Journal of Molecular Diagnostics, 2017, 19(5): 788-800.

PARTECIPAZIONE A CORSI E CONGRESSI

2005: Partecipazione in qualità di relatore con comunicazione orale al "I CONGRESSO NAZIONALE DELLA SIFC" Roma.

"Caratterizzazione genetica di soggetti affetti da Fibrosi Cistica mediante metodi semiautomatizzati di analisi mutazionale ad elevata sensibilità.

¹**Bruno S.M.**, ²Narzi F., ¹Piergentili R., ²Narzi L., ¹Pierandrei S., ¹Ferraguti G., ²Quattrucci S., ¹Strom R., ¹Lucarelli M.

2005: Partecipazione con poster al "I CONGRESSO NAZIONALE DELLA SIFC" Roma.

"Studio dei livelli di CL nel sudore di soggetti affetti dalla forma tipica di FC: rapporto genotipo/fenotipo biochimico nella FC".

Bartolesi A.M., Lucarelli M., Stamato A., **Bruno S.M.**, Narzi L., Amato A., Quattrucci S., Strom R.

2006: Partecipazione con 2 poster al "XII CONGRESSO ITALIANO DELLA FIBROSI CISTICA II CONGRESSO NAZIONALE DELLA SIFC" Firenze.

Progettazione e validazione di un metodo semiautomatizzato di ricerca mutazionale nel cftr, basato su multiplex mini-sequencing, integrato in una procedura a 3 step ad elevata sensibilità diagnostica (detection rate).

M.Lucarelli, **S.M. Bruno**, S. Pierandrei, G. Ferraguti, F. Narzi, A. Stamato, L. Narzi, S. Quattrucci, R. Strom

Parametrizzazione del software seqscape per l'analisi mutazionale dei dati di sequenza del gene cftr.

G. Ferraguti, S. Pierandrei, **S.M. Bruno**, R. Strom, M. Lucarelli

2006: Partecipazione al corso: I Scuola di Automazione per la Ricerca Biotecnologia, Roma.

2007: Partecipazione con poster al "XIII CONGRESSO ITALIANO DELLA FIBROSI CISTICA III CONGRESSO NAZIONALE DELLA SIFC Milano.

Automation of CFTR re-sequencing: time and costs analysis.

Ferraguti G., Pierandrei S., **Bruno S.M.**, Ceci F., Di Gioia A., Quattrucci S., Strom R., Lucarelli M.

2008: Partecipazione con 2 poster alla "XXXI CONFERENZA EUROPEA FIBROSI CISTICA" Praga.

An automated methodology for high-throughput mutational analysis of CFTR.

M. Lucarelli, G. Ferraguti, **S.M. Bruno**, S. Pierandrei, L. Narzi, A. Di Gioia, F. Ceci, S. Quattrucci, R. Strom

The variable phenotype of (TG)₁₂T₅ or L997F compound heterozygous.

L. Narzi, A. Stamato, R. Cresta, **S.M. Bruno**, S. Pierandrei, S. Quattrucci, R. Strom, M. Lucarelli

2008: Partecipazione con poster al "X CONGRESSO NAZIONALE SIBioC" Rimini.

High-throughput mutational analysis, complex alleles and genotype- phenotype relationship in Cystic Fibrosis.

M. Lucarelli, G. Ferraguti, L. Narzi, **S.M. Bruno**, S. Pierandrei, A. Stamato, F. Ceci, D. Frattolillo, S. Quattrucci, R. Strom

2008: Seminario (Applied Biosystem): Dall'estrazione dell'RNA all'analisi dei dati; ottimizzazione del flusso di lavoro di un esperimento di espressione genica. Roma

2008: Accademia Medica di Roma: L'RNAi dalla ricerca di base alle applicazioni cliniche. Roma

- 2009: Seminario (Applied Biosystem): Next generation Sequencing Technology Enables New Applications. Roma.
- 2009: Corso di Aggiornamento: Evidence Based Medicine in Clinical and Cancer Molecular Diagnostic. New Trends and Perspectives. Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma.
- 2009: Seminario (Applied Biosystem): RNA Sequencing Seminar. Roma.
- 2010: Accademia Medica di Roma: Genomica, post-genomica e medicina personalizzata: attese, speranze o delusioni? Roma.
- 2011: Partecipazione Convegno SIBioc "La Biologia Molecolare come Disciplina della Medicina Personalizzata", Roma.
- 2011: Partecipazione con poster 36th FEBS CONGRESS. Complex alleles of the CFTR gene and genotype/phenotype relationships in cystic fibrosis.
R.Strom, L.Narzi, S.Pierandrei, **S.M. Bruno**, A.Stamato, S.Quattrucci and M.Lucarelli.
- 2012: Accademia Medica di Roma: Terapia genica: realtà e prospettive per le malattie genetiche. Roma.
- 2012: INTERNATIONAL WORKSHOP RARE DISEASE AND ORPHAN DRUG REGISTRIES (Rome): The impact of CFTR genetics on Cystic Fibrosis patient's registry.
Lucarelli M, Narzi L, **Bruno SM**, Pierandrei S, Stamato A, Strom R, Quattrucci S.
- 2012: 44° Congresso Nazionale della Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare Clinica (Roma): The influence of CFTR gene mutation patterns in different forms of Cystic Fibrosis on the genetic test and genotype/phenotype relationship.
S.M. Bruno, L. Narzi, S. Pierandrei, S. Quattrucci, R. Strom, M. Lucarelli.
- 2012: Partecipazione al 44° Congresso Nazionale SIBioc , Roma.
- 2012: Partecipazione in qualità di RELATORE percorso teorico pratico in "Biologia Molecolare Clinica I livello" (Roma, 25-28 Giugno 2012).
- 2013: Partecipazione evento formativo in qualità di RELATORE "Biologia Molecolare Clinica: metodi ed applicazioni" (Roma, 15 Maggio 2013).
- 2013: Partecipazione in qualità di RELATORE percorso teorico pratico in "Biologia Molecolare Clinica II livello" (Roma, 16-20 Settembre 2013).
- 2013: XVI CONGRESSO NAZIONALE Società Italiana di Genetica Umana, Roma. Influenza del pattern mutazionale del gene CFTR sul test genetico e sulla relazione genotipo fenotipo, in diverse forme di Fibrosi Cistica.
M. Lucarelli, **S.M. Bruno**, L. Narzi, S. Pierandrei, S. Quattrucci, R. Strom.
- 2013: IX CONGRESSO NAZIONALE DELLA SOCIETÀ ITALIANA FIBROSI CISTICA, Terrasini (PA). Il pattern mutazionale del gene CFTR in diverse forme di Fibrosi Cistica influenza le caratteristiche operative del test genetico.
m.Lucarelli, **S.M. Bruno**, S. Pierandrei, A. Stamato, A. Amato, F. Narzi, G. Cimino, R. Strom, S. Quattrucci.
- 2014: Partecipazione evento formativo "Le giornate del laboratorio di Microbiologia Clinica" . Policlinico Umberto I, Roma.
- 2014: Partecipazione X Meeting Nazionale SIFC, Milano.

2014: Partecipazione in qualità di RELATORE percorso teorico pratico in "Biologia Molecolare Clinica II livello" (Roma, 15-19 Settembre 2014).

2014: 46° CONGRESSO NAZIONALE SIBioc, Roma. Ricerca e caratterizzazione di macro-delezioni e macro-duplicazioni del gene CFTR in pazienti affetti da Fibrosi Cistica, mediante una metodologia combinata di MLPA e analisi dell'RNA.

S.M. Bruno, S. Pierandrei, G. Testino, S. Quattrucci, M. Lucarelli.

2014: 46° CONGRESSO NAZIONALE SIBioc, Roma. Trattamento alternativo della Fibrosi Cistica: la terapia epigenetica.

R. Raso, N. Cifani, G. Ferraguti, **S. M. Bruno**, F. Ascenzioni, M. Lucarelli.

2014: X CONGRESSO NAZIONALE DELLA SOCIETA' ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA, Salerno. Selezione e caratterizzazione dei riarrangiamenti genomici del CFTR mediante un CGH-Array dedicato: un modello per una fine mappatura dei difetti genomici applicabile alla patologia umana.

G. Surace, V.M. Sofia, A.C. Tomaiuolo, P. Sirleto, P. Tomaiuolo, A. M. Baffico, A. Bonizzato, G. Castaldo, C. Centrone, M. Lucarelli, **S.M. Bruno**, A. M. Polizzi, G. F. Savoldi, M. Seia, Vincenzina Lucidi, A. Angioni.

2015: Partecipazione Convegno "Controllo Esterno di qualità dei test genetici in Italia-X Turno (2014); Istituto Superiore di Sanità (Roma, 23 Marzo 2015).

2015: Partecipazione Corso Scuola Medica Ospedaliera " Malattie Mendeliane: Talassemie, Anemia Falciforme, Varianti Emoglobiniche. Distribuzione di mutazioni, Iter Diagnostici, Test e Consulenza Genetica". Istituto CSS-Mendel, Roma 16-17 Aprile 2015.

2015: Partecipazione Corso Scuola Medica Ospedaliera " Malattie Mendeliane: La Fibrosi Cistica. Distribuzione di Mutazioni, Iter diagnostici e Consulenza Genetica". Istituto CSS-Mendel, Roma 14-15 Maggio 2015.

2016: Partecipazione Convegno "Controllo Esterno di qualità dei test genetici e Controllo Esterno di Qualità del test del sudore per Fibrosi Cistica – Risultati 2015; Istituto Superiore di Sanità (Roma, 15 Aprile 2016).

2016: XII CONGRESSO NAZIONALE DELLA SOCIETA' ITALIANA PER LO STUDIO DELLA FIBROSI CISTICA. Salerno, 9-12 novembre 2016.

2016 : Programma nazionale per la formazione continua degli operatori della Sanità. Partecipazione evento formativo « SICUREZZA ALIMENTARE E H.A.C.C.P. : CONTROLLO ED AUTOCONTROLLO DEI PRODOTTI ALIMENTARI ». Roma, 18-20 Ottobre 2016.

2018 : 50° CONGRESSO NAZIONALE SIBioc, Napoli, 16-18/10/2018.

2019 : XV Meeting Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica. Rimini, 3-4/05/2019.

consapevole della responsabilità penale prevista, dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, per le ipotesi di falsità in atti e dichiarazioni mendaci ivi indicate.

autorizzazione al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 7 del D.Lgs n.196 del 30.6.2003.

Roma,li 11/11/2019