



ALLA MAGNIFICA RETTRICE
DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

COD. ID: A004

Il sottoscritto chiede di essere ammesso a partecipare alla selezione pubblica, per titoli ed esami, per il conferimento di un assegno di ricerca presso il Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute

Responsabile scientifico: Prof.ssa Elena Dozio

Paola Primignani

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome	Primignani
Nome	Paola

OCCUPAZIONE ATTUALE

Incarico	Struttura
Laureato frequentatore	Laboratorio di Genetica Forense c/o Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute - Università degli Studi di Milano

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Titolo	Corso di studi	Università	anno conseguimento titolo
Dottorato Di Ricerca	-	-	-
Diploma Di Specializzazione Medica	Genetica Medica	Università degli Studi di Milano	1997
Laurea Magistrale o equivalente	Scienze Biologiche indirizzo biologico molecolare	Università degli Studi di Milano	1987
Master	-	-	-
Altro	-	-	-

ISCRIZIONE AD ORDINI PROFESSIONALI

Data iscrizione	Ordine	Città
Dal 1989	Ordine Nazionale dei Biologi	Roma
Dal 2024	Ordine Biologi Lombardia	Milano



LINGUE STRANIERE CONOSCIUTE

lingue	livello di conoscenza
Inglese	B2

PREMI, RICONOSCIMENTI E BORSE DI STUDIO

anno	Descrizione premio/borsa di studio
2022	Premio Prof. Antonello Crisci per la migliore comunicazione in tema di criminalistica - SIMLA 2022
1987-1996	Attività di studio e di ricerca in qualità prima di tirocinante poi di biologa borsista ed infine di biologa supplente presso il Laboratorio di Ricerca Cliniche Anatomia ed Istologia Patologica, Laboratorio di Genetica Molecolare presso la Clinica Mangiagalli - Istituti Clinici di Perfezionamento di Milano

ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA

2011-2017	Dirigente Biologo Genetista presso S.S. Genetica Medica - ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda Piazza Ospedale Maggiore 3 20162 Milano.
All'interno del Servizio di Genetica Medica mi sono occupata di counselling genetico pre-test e analisi di genetica molecolare. Le mie attività sono state principalmente focalizzate sulla diagnostica genetica dell'albinismo oculocutaneo, del glaucoma congenito e della microftalmia, sullo studio della genetica della sordità neurosensoriale non sindromica, della febbre mediterranea familiare, della carenza di cistationina beta-sintasi (CBS) e sul deficit di metilenetetraidrofolato riduttasi (MTHFR). Da marzo 2012 mi sono anche occupata di genetica cardiovascolare.	
2005-2011	Dirigente Biologo di I livello fascia B presso Laboratorio di Genetica Medica, Settore di Genetica Molecolare - Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico.
Ampliamento del servizio a studi postnatali sulle microdelezioni interstiziali del cromosoma 22 nella regione 22q11.2 implicate nel quadro sindromico CATCH 22 (Sindrome velo-cardio-facciale di DiGeorge) mediante analisi molecolare di STRp.	
1997-2005	Biologa supplente/Dirigente Biologa assunta a tempo indeterminato dal 31/12/2001 presso il Laboratorio di Ricerche Cliniche, Anatomia ed Istologia Patologica, Laboratorio di Genetica Molecolare - Clinica Mangiagalli, Istituti Clinici di Perfezionamento di Milano.
Attività prevalentemente impostata in campo genetico diagnostico prenatale di malattie genetiche quali Talassemia, Fibrosi Cistica e sordità neurosensoriale non sindromica.	
1996-1997	Biologa supplente presso il Laboratorio di sierologia del Centro Trasfusionale dell'Istituto Ortopedico "Gaetano Pini".
Attività di laboratorio di sierologia. Inserimento nei turni di guardia attiva serale e di reperibilità notturna e festiva per il servizio di Immunoematologia presso il Centro Trasfusionale dell'Ente.	

ATTIVITÀ PROGETTUALE

Anno	Progetto
------	----------



2015-2017	A marzo 2015 come partner 1 - gruppo Niguarda - mi sono occupata di ricerca di nuovi geni implicati nella sordità neurosensoriale non sindromica mediante NGS. Studio finanziato da CARIPO (Progetto 2013-0825 "Next-generation sequencing (NGS) approaches for the identification of novel inherited non-syndromic sensorineural hearing loss (NSHL) related genes") e coordinato dalla Prof. Rosanna Asselta dell'Humanitas University.
2008-2011	Dal 2008 attività di coordinatrice del gruppo di ricerca e studio dei geni implicati nella Malattia di Parkinson ad esordio precoce (PRKN e LRRK2). Studio finanziato da Telethon (GTF03009) in collaborazione con la Fondazione Grigioni per il Morbo di Parkinson, Centro Parkinson, CTO I.C.P. Milano.

TITOLARITÀ DI BREVETTI

Brevetto
-
-

CONGRESSI, CONVEGNI E SEMINARI

Data	Titolo	Sede
2022	SIMLA Congresso Nazionale	Bari
2021	SIMLA 44° Congresso Nazionale	Digital Event
2016	3° Congresso internazionale sull'Albinismo	Milano
2014	ESHG	Milano
2013	Convegno nazionale sull'Albinismo	Caltanissetta
2013	ESHG	Parigi
2011	1° edizione degli European Days of Albinism	Parigi
2010	2° Pan-european Conference on Haemoglobinopathies	Berlino
2010	XIII Congresso nazionale SIGU	Firenze



PUBBLICAZIONI

Monografie
-
Articoli su riviste
OCULAR SWABS ON EXHUMED BODIES: AN ALTERNATIVE TO THE COLLECTION OF "CLASSICAL" TISSUE SAMPLES IN FORENSIC GENETICS. <i>Forensic Sci Int Genet.</i> 2020 Jan;44:102206.
"UNUSUAL" TISSUES AND SAMPLE COLLECTION STRATEGIES ON EXHUMED BODIES. <i>Forensic Science International: Genetics Supplement Series.</i> December 2019, 7(1): 169-171.
WORKLOAD MEASUREMENT FOR MOLECULAR GENETICS LABORATORY: A SURVEY STUDY. <i>PLoS One.</i> 2018 Nov 27;13(11):e0206855.
CLINICAL EVALUATION AND MOLECULAR SCREENING OF A LARGE CONSECUTIVE SERIES OF ALBINO PATIENTS. <i>J Hum Genet.</i> 2017 Feb;62(2):277-290.
A NOVEL OTX2 GENE FRAMESHIFT MUTATION IN A CHILD WITH MICROPHthalmIA, ECTOPIC PITUITARY AND GROWTH HORMONE DEFICIENCY. <i>Progetti J Pediatr Endocrinol Metab.</i> 2016 May 1;29(5):603-5.
SCREENING OF PAX6 GENE IN ITALIAN CONGENITAL ANIRIDIA PATIENTS REVEALED FOUR NOVEL MUTATIONS. <i>Ophthalmic Genet.</i> 2016 Feb 5:1-7.
DETECTION OF THE FIRST OCA6 ITALIAN PATIENT IN A LARGE COHORT OF ALBINO SUBJECTS. <i>J Dermatol Sci.</i> 2016 Mar;81(3):208-9.
TWO NOVEL SPLICING MUTATIONS IN THE SLC45A2 GENE CAUSE OCULOCUTANEOUS ALBINISM TYPE IV BY UNMASKING CRYPTIC SPLICE SITES <i>J Hum Genet.</i> 2015 Sep;60(9):467-71.
A NOVEL MGC4607/CCM2 GENE MUTATION ASSOCIATED WITH CEREBRAL SPINAL AND CUTANEOUS CAVERNOUS ANGIOMAS. <i>J Mol Neurosci.</i> 2015 Jul;56(3):602-7.
SOX2, OTX2 AND PAX6 ANALYSIS IN SUBJECTS WITH ANOPHTHALMIA AND MICROPHthalmIA. <i>Eur J Med Genet.</i> 2015 Feb;58(2):66-70.
THE EXPANDING SPECTRUM OF PRPS1-ASSOCIATED PHENOTYPES: THREE NOVEL MUTATIONS SEGREGATING WITH X-LINKED HEARING LOSS AND MILD PERIPHERAL NEUROPATHY. <i>Eur J Hum Genet.</i> 2014 Sep 3.
FUNCTIONAL CHARACTERIZATION OF TWO NOVEL SPLICING MUTATIONS IN THE OCA2 GENE ASSOCIATED WITH OCULOCUTANEOUS ALBINISM TYPE II. <i>Gene.</i> 2014 Mar 1;537(1):79-84.
DJ1 ANALYSIS IN A LARGE COHORT OF ITALIAN EARLY ONSET PARKINSON DISEASE PATIENTS. <i>Neurosci Lett.</i> 2013 Dec 17;557 Pt B:165-70. d
A NOVEL MUTATION WITHIN THE MIR96 GENE CAUSES NON-SYNDROMIC INHERITED HEARING LOSS IN AN ITALIAN FAMILY BY ALTERING PRE-MIRNA PROCESSING. <i>Hum Mol Genet.</i> 2012 Feb 1;21(3):577-85.
Atti di convegni
L'indagine chimica dei reperti in tracce: screening tossicologico sui residui dei processi di estrazione del DNA. SIMLA 45° Congresso Nazionale 2022 - 26-28 maggio Bari
La pandemia Covid-19: l'esperienza del settore medico-legale milanese. SIMLA 44° Congresso Nazionale 2021 Digital Event 18-19 giugno
La decalcificazione prolungata di ossa e denti di vecchia data nella soluzione di un caso di paternità controversa. SIMLA 44° Congresso Nazionale 2021 Digital Event 18-19 giugno



ALTRE INFORMAZIONI

A.A.2007 Partecipazione come docente al 1° Master italiano di genetica clinica a Milano, lezioni teorico/pratiche sulla genetica della sordità neurosensoriale non sindromica.

Le dichiarazioni rese nel presente curriculum sono da ritenersi rilasciate ai sensi degli artt. 46 e 47 del DPR n. 445/2000.

Il presente curriculum, non contiene dati sensibili e dati giudiziari di cui all'art. 4, comma 1, lettere d) ed e) del D.Lgs. 30.6.2003 n. 196.

RICORDIAMO che i **curricula SARANNO RESI PUBBLICI** sul sito di Ateneo e pertanto si prega di non inserire dati sensibili e personali. Il presente modello è già precostruito per soddisfare la necessità di pubblicazione senza dati sensibili.

Si prega pertanto di **NON FIRMARE** il presente modello.

Luogo e data: Milano, 30.01.2025