

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

Procedura di selezione per la chiamata a professore di II fascia da ricoprire ai sensi dell'art. 18, comma 1, della Legge n. 240/2010 per il settore concorsuale \_\_05/F1 - BIOLOGIA APPLICATA\_\_\_\_\_,  
(settore scientifico-disciplinare \_\_BIO/13 - BIOLOGIA APPLICATA\_\_\_\_\_)  
presso il Dipartimento di \_\_Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale\_\_\_\_\_,  
(avviso bando pubblicato sulla G.U. n. \_68\_ del \_\_27/08/2019\_\_\_\_\_) - Codice concorso \_\_4230\_\_

## [Marco Venturin] CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI (NON INSERIRE INDIRIZZO PRIVATO E TELEFONO FISSO O CELLULARE)

COGNOME	VENTURIN
NOME	MARCO
DATA DI NASCITA	[ 23, 06, 1973 ]

### POSIZIONE ATTUALE

**Ricercatore Confermato in Biologia Applicata (SSD: BIO/13)** e Responsabile del Laboratorio di **Genetica Molecolare** presso il Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano.

### ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 1992 Diploma di Maturità Scientifica** presso il Liceo Scientifico Statale "A. Einstein" di Milano.
- 1999 Laurea in Scienze Biologiche** (indirizzo Biomolecolare) presso l'Università degli Studi di Milano, con votazione 107/110. Titolo della tesi di laurea: "Costruzione di un contiguo di YAC e PAC centrato sul gene NF1 e mappaggio fine di geni assegnati alla regione 17q11.2".
- 2001 Esame di Stato** per l'abilitazione all'esercizio della professione di biologo.
- 2004 Dottorato di ricerca in Neurologia, Psichiatria e Neurogenetica** presso l'Università degli studi di Genova. Titolo della tesi: "Correlazione genotipo-fenotipo nella sindrome da microdelezione NF1: identificazione e caratterizzazione di geni in 17q11.2 candidati per il ritardo mentale e le anomalie cardiache".
- 2006 Diploma di Master Universitario di I livello in Bioinformatica** presso l'Università di Torino - Fondazione per le Biotecnologie, con votazione 110/110 e lode. Titolo della tesi: "Individuazione e caratterizzazione di CST (*Conserved Sequence Tags*) nelle regioni non tradotte dei geni mediante analisi comparativa fra genoma di uomo e topo".
- 2017 Abilitazione Scientifica Nazionale** come Professore Associato (II fascia), SSD BIO/13

### ESPERIENZE PROFESSIONALI

- Lug-Set 2003** Tirocinio presso l'European Molecular Biology Laboratory di Heidelberg (Germania) nel gruppo di Toby Gibson (Computational Biology Unit) con il progetto: "Identification of candidate genes for mental retardation and cardiac anomalies in patients with NF1 microdeletion syndrome by bioinformatic tools", finanziato da

una EMBO Short-Term Fellowship (ASTF 160.00-03).

<b>Nov 2003-Ott 2005</b>	Assegno di ricerca biennale bandito dall'Università degli Studi di Milano per lo svolgimento del progetto "Studio dei geni coinvolti nell'insorgenza di Ritardo Mentale e anomalie cardiache mediante analisi molecolare e bioinformatica in pazienti con Sindrome da microdelezione NF1" presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche.
<b>Nov 2005</b>	Rinnovo dell'assegno di ricerca bandito dall'Università degli Studi di Milano per lo svolgimento del progetto "Correlazione genotipo-fenotipo nella sindrome da microdelezione NF1: ricerca di geni candidati per il ritardo mentale e le anomalie cardiovascolari nella regione 17q11.2" presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche.
<b>Gen 2006</b>	Ricercatore in Biologia Applicata (SSD: BIO/13) presso il Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano.
<b>Gen 2009-oggi</b>	Ricercatore Confermato in Biologia Applicata (SSD: BIO/13) presso il Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale (ex Dipartimento di Biologia e Genetica per le Scienze Mediche, Facoltà di Medicina e Chirurgia), Università degli Studi di Milano.
<b>2009-2012</b>	Membro del Collegio Docenti del Dottorato in Scienze Biologiche e Molecolari, Università degli Studi di Milano.
<b>2013 e 2015-2017</b>	Membro del Collegio Docenti del Dottorato in Biologia Molecolare e Cellulare, Università degli Studi di Milano.
<b>Set 2014</b>	Ricercatore Ospite presso il CIBIO (Centro Interdipartimentale Biologia Integrata) dell'Università degli studi di Trento, nel Laboratorio di Biologia e Biotecnologie dell'RNA, diretto dalla dott.ssa Michela A. Denti.

#### COMPITI ORGANIZZATIVI E ISTITUZIONALI

- Da aprile 2007 responsabile della gestione e del funzionamento dello strumento per l'analisi in DHPLC WAVE Nucleic Acid Fragment Analysis System 3500HT (Transgenomic) situato presso il Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale.
- Membro del Comitato Organizzatore del Workshop BIOMETRA 2016 e 2017, Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli studi di Milano.
- Membro del Comitato scientifico per l'organizzazione dei BIOMETRA Seminars (A.A. 2015-2016 e 2016-2017).
- Da novembre 2017 membro della Commissione Paritetica dei corsi di Laurea in Biotecnologie Mediche (classe L2), Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare (classe LM9), Medical Biotechnology and Molecular Medicine (classe LM9), International Medical School (MIMED-IMS) (classe LM41) dell'Università degli studi di Milano.
- Membro della commissione per il test d'ingresso al Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia in lingua inglese International Medical School dell'Università degli studi di Milano per gli A.A. 2015-2016, 2016-2017, 2018-2019, 2019-2020.
- Membro della commissione per il test di ingresso al Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche dell'Università degli studi di Milano per l'A.A. 2017-2018.
- Membro della commissione per il test TOLC-S di ingresso al Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche dell'Università degli studi di Milano per l'A.A. 2018-2019.
- Componente del Gruppo per la stesura del Rapporto di Riesame Ciclico del Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche (classe L2), anno 2019.
- Membro del Comitato Organizzatore Locale del XIX Congresso Nazionale AIBG (Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare), 4-5 ottobre 2019, Milano.

## APPARTENENZA A SOCIETA' SCIENTIFICHE

- Dal 2005 membro dell'Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare (**AIBG**)

## CORSI, SEMINARI E WORKSHOP DI AGGIORNAMENTO

- 1° Corso in Bioinformatica organizzato dalla European School of Genetic Medicine, Sestri Levante-Genova, 22-26 Ottobre 2000.
- Corso "Molecular and cellular neurobiology", Ph.D. School in Biomolecular Sciences, Università degli studi di Milano, Milano, 26-30 giugno 2006.
- Seminario Applied Biosystems "The RNA Symposia Series: Messenger, Micro and Interfering", Milano, 15 Novembre 2006.
- Seminario di aggiornamento Transgenomic "Nuove prospettive analitiche e protocolli per la DHPLC", I.R.F. Mario Negri, Milano, 12 Giugno 2008.
- Corso di aggiornamento SIGU "Caratterizzazione funzionale di varianti geniche", Genova, 26 Novembre 2008.
- Seminario di aggiornamento Transgenomic "DHPLC: nuove funzioni e applicazioni", Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano, 8 Luglio 2009.
- Corso "Next-Generation Sequencing for biomedical Omics 2010: Tools & Challenges", organizzato da FBK (Fondazione Bruno Kessler) e CIBIO (Università degli studi di Trento), Castel Ivano (TN), 20-21 settembre 2010.
- Corso "Applications and future perspectives of next generation sequencing", Ph.D. School in Biomolecular Sciences, Università degli studi di Milano, Milano, 4-5 luglio 2013
- Workshop "The promise of circulating miRNAs as disease biomarkers: clinical, analytical and technological challenges", IRCCS S. Maria Nascente - Fondazione Don Gnocchi, Milano, 19 dicembre 2017.

## ATTIVITA' DIDATTICA

L'attività didattica del dott. Venturin si è svolta nell'ambito della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Milano, con titolarità di insegnamenti o di moduli di insegnamento all'interno di Corsi di Laurea Triennali delle Professioni Sanitarie, nei Corsi di Laurea in Biotecnologie Mediche (Triennale, Magistrale e Magistrale in lingua inglese), nonché nelle Scuole di Specializzazione della Facoltà. Il dott. Venturin è stato relatore e correlatore di diverse tesi di laurea triennale e magistrale. È stato inoltre Tutor scientifico e Relatore di una tesi di Dottorato e revisore esterno di tesi di Dottorato svolte in altri atenei italiani.

## CORSI DI LAUREA

### A. Titolarietà di insegnamenti

- Corso di Laurea Triennale in **Biotecnologiche Mediche**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Bioinformatica** (2 CFU) - A.A. 2008-2009, 2009-2010.
- Corso di Laurea Triennale in **Infermieristica** (Sezione di Cernusco sul Naviglio)  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (2 CFU) nell'ambito del corso integrato di **Basi biologiche della vita** - A.A. 2008-2009.
- Corso di Laurea Triennale in **Logopedia**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (1 CFU) nell'ambito del corso integrato di **Scienze biologiche e morfologiche** - A.A. 2006-2007, 2007-2008, 2008-2009.
- Corso di Laurea Triennale in **Tecniche Audiometriche**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (1 CFU fino all'A.A. 2010-2011, 2 CFU dall'A.A. 2011-2012) nell'ambito del corso integrato di **Biologia e Genetica** - Dall'A.A. 2006-2007 all'A.A. 2013-2014.
- Corso di Laurea Triennale in **Tecniche Audioprotesiche**

TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (1 CFU fino all'A.A. 2010-2011, 2 CFU dall'A.A. 2011-2012) nell'ambito del corso integrato di **Biologia e Genetica** - Dall'A.A. 2006-2007 all'A.A. 2013-2014.

- Corso di Laurea Triennale in **Terapia Occupazionale**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (2 CFU) nell'ambito del corso integrato di **Basi biologiche e morfologiche della vita** - Dall'A.A. 2008-2009 all'A.A. 2012-2013.
- Corso di Laurea Triennale in **Tecnica della Riabilitazione Psichiatrica**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (2 CFU) nell'ambito del corso integrato di **Basi biologiche e morfologiche** - A.A. 2012-2013.
- Corso di Laurea Triennale in **Ortottica ed Assistenza Oftalmologica**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia Applicata** (1 CFU) nell'ambito del corso integrato di **Fondamenti di scienze biochimiche e biologiche** - A.A. 2012-2013.
- Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologiche Mediche**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Metodologie cellulari e molecolari (Modulo: Metodologie cellulari)** (3 CFU) - Dall'A.A. 2014-2015 in avanti.
- Corso di Laurea Magistrale in **Biotechnologiche Mediche e Medicina Molecolare**  
TITOLARE del Modulo di **Biologia Applicata** (2 CFU) nell'ambito del corso integrato di **Laboratorio di biotechnologie** - A.A. 2009-2010, 2010-2011, 2011-2012.
- Corso di Laurea Magistrale in **Biotechnologiche Mediche e Medicina Molecolare**  
TITOLARE di un Modulo di **Biologia Applicata** (2 CFU) all'interno dell'insegnamento di **Basi genetiche e molecolari delle malattie** - A.A. 2014-2015, 2015-2016.
- Master Programme in **Medical Biotechnology and Molecular Medicine**  
TITOLARE di un Modulo di **Biologia Applicata** (2 CFU) all'interno dell'insegnamento di **Genetic and Molecular Bases of Diseases** - Dall' A.A. 2016-2017 in avanti.

#### **B. Partecipazione alle commissioni per gli esami di profitto**

- Corso di **Genetica** - Corso di Laurea in **Biotechnologie** (Università degli Studi di Milano) - Dall'A.A. 2000-2001 all'A.A. 2006-2007.

#### **C. Lezioni, esercitazioni teoriche e pratiche**

- Corso di **Genetica** - Corso di Laurea in **Biotechnologie** (Università degli Studi di Milano) - Dall'A.A. 2000-2001 all'A.A. 2006-2007.
- Corso di **Bioinformatica** - Corso di laurea specialistica in **Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare** - A.A. 2003-2004, 2004-2005.

#### **D. Corsi elettivi**

- Corso di Laurea in **Medicina e Chirurgia**

**Impatto del Progetto Genoma Umano nella Medicina Clinica** - A.A. 1998-1999.

**Progetto Genoma Umano: applicazioni alla Medicina Clinica** - A.A. 1999-2000, 2000-2001.

**Risorse Bioinformatiche del Progetto Genoma Umano per l'inquadramento dei fenotipi clinici** - A.A. 2002-2003, 2003-2004, 2004-2005, 2005-2006.

**Risorse in silico per l'inquadramento dei fenotipi clinici** - A.A. 2005-2006.

**Database e risorse bioinformatiche per la genetica medica** - A.A. 2006-2007.

- Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche**

**Fondamenti di bioinformatica** (3 CFU) - Dall'A.A. 2010-2011 in avanti.

#### **E. Attività formative**

Nell'ambito del corso di laurea in **Biotechnologie Mediche**

**Tecniche per lo studio dei genomi** - A.A. 2001-2002, 2002-2003, 2003-2004.

#### SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE

##### **A. Titolarità di insegnamenti**

- Scuola di Specializzazione in **Biochimica Clinica**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Biologia e Genetica** (2 CFU) - A.A. 2005-2006, 2006-2007, 2007-2008.
- Scuola di Specializzazione in **Genetica Medica**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Bioinformatica** (1 CFU) nell'ambito del corso di **Biologia Generale e Cellulare** - Dall'A.A. 2006-2007 all'A.A. 2009-2010.
- Scuola di Specializzazione in **Genetica Medica**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Database in Genetica Medica** (1 CFU) - Dall'A.A. 2010-2011 in avanti.
- Scuola di Specializzazione in **Psicologia Clinica**  
TITOLARE dell'insegnamento di **Genetica** (1 CFU) nell'ambito del corso di **Biologia e Genetica del Comportamento** - A.A. 2005-2006, 2006-2007, 2007-2008.

##### **B. Esercitazioni pratiche**

- Corso di **Genetica Medica** - Scuola di Specializzazione in **Genetica Medica**, dall'A.A. 2001-2002 all'A.A. 2005-2006.

#### TESI DI LAUREA

##### **A. Tesi di cui è stato relatore**

- "Ricerca di elementi di regolazione post-trascrizionale nel 3'-UTR del gene CDK5R1 mediante strumenti bioinformatici" di Laura Fontana, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2005-2006).
- "Studio di un elemento di regolazione post-trascrizionale ARE nella regione 3'UTR del gene CDK5R1 mediante saggi di attività luciferasica" di Leda Paganini, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2006-2007).
- "Ricerca di mutazioni nei geni CDK5 e CDK5R1 in pazienti affetti da ritardo mentale non sindromico mediante DHPLC" di Lara Sanzani, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2007-2008).
- "Applicazione della DHPLC alla ricerca di mutazioni nei geni CDK5 e CDK5R1 in pazienti affetti da ritardo mentale non sindromico" di Alessandra Lalla, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2008-2009).
- "Mutagenesi sito-diretta per la caratterizzazione mediante UV-crosslinking di un sito di legame alle proteine nELAV nel gene CDK5R1" di Erika Anna Ferrari, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie**

**Mediche (A.A. 2009-2010).**

- “Studio dei meccanismi di regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1 mediati da microRNA e del loro ruolo nella patogenesi della malattia di Alzheimer” di Marta Lunghi, Corso di Laurea Magistrale in **Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare** (A.A. 2011-2012).
- “Caratterizzazione funzionale mediante saggi reporter di mutazioni identificate nel 3’-UTR del gene CDK5R1 in pazienti affetti da Ritardo Mentale Non Sindromico” di Giovanna Bombelli, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2012-2013).
- “La regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1 mediata dalla famiglia di microRNA miR-15/107 ed il suo possibile coinvolgimento nella patogenesi della malattia di Alzheimer” di Alice Valmadre, Corso di Laurea Magistrale in **Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare** (A.A. 2012-2013).
- “Generazione di un plasmide per l’espressione del mutante p.A108V della proteina p35 e studio dell’effetto sull’attività della chinasi CDK5” di Silvia Vicario, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2012-2013).
- “Ruolo della famiglia di microRNA miR-15/107 nella regolazione dei livelli d’espressione di BACE1” di Cecilia Pandini, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2014-2015).
- “Analisi mediante PCR Real-Time dei livelli d’espressione dei geni CDK5R1 e BACE1 e della famiglia di microRNA miR-15/107 in tessuti cerebrali post-mortem di pazienti affetti da malattia di Alzheimer e controlli sani” di Marta Chierichetti, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2015-2016).
- “Ruolo dei long non-coding RNA HOTAIR, MALAT1 e NEAT1 nella malattia di Alzheimer e nell’invecchiamento: studio d’espressione mediante PCR Real-Time” di Davide Giana, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2015-2016).
- “Ruolo dei long non-coding RNA HOTAIR, MALAT1 e NEAT1 nella regolazione dell’espressione del gene CDK5R1 e possibili implicazioni nella malattia di Alzheimer” di Marco Spreafico, Corso di Laurea Magistrale in **Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare** (A.A. 2015-2016).
- “Studio dei meccanismi di regolazione dell’espressione del gene CDK5R1 mediati dagli lncRNA MALAT1 e HOTAIR” di Giorgia Fedele, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2016-2017).
- “Ricerca di mutazioni nei geni PLXND1 e REV3L in pazienti affetti da sindrome di Moebius” di Chiara Mungo, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2016-2017).
- “Analisi mediante PCR Real-Time del profilo di espressione dei geni S1P<sub>1-5</sub>, SPNS2 e SK1 e degli lncRNA HOTAIR, NEAT1 e MALAT1 in cellule di glioblastoma multifforme” di Francesca Putti, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2018-2019).

#### **B. Tesi di cui è stato correlatore**

- “Ricerca di geni candidati per il ritardo mentale e le anomalie cardiovascolari nella regione 17q11.2 coinvolta nella Sindrome da microdelezione NF1” di Silvia Moncini, Corso di Laurea in **Biotechnologie** - indirizzo medico (A.A. 2003-2004), relatore prof.ssa Paola Riva.
- “Correlazione genotipo-fenotipo nella sindrome da microdelezione NF1: ricerca di geni candidati per ritardo mentale e anomalie cardiache” di Valentina Villa, Corso di Laurea Magistrale in **Biotechnologie Mediche e Medicina Molecolare** (A.A. 2004-2005), relatore prof.ssa Paola Riva.
- “Ricerca di mutazioni nel gene CDK5R1 mediante sequenziamento diretto in pazienti affetti da ritardo mentale non sindromico” di Elena Gismano, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2004-2005), relatore prof.ssa Paola Riva.
- “Studio di elementi regolatori del 3’UTR del gene CDK5R1 mediante determinazione della cinetica di

degradazione dell'mRNA e saggi di attività luciferasica" di Rosina Paterra, Corso di Laurea Triennale in **Biotechnologie Mediche** (A.A. 2004-2005), relatore prof.ssa Paola Riva.

- "Studio dei meccanismi di regolazione post-trascrizionale mediati dal 3'UTR del gene CDK5R1: identificazione di un nuovo elemento regolatore" di Paola Zuccotti, Corso di Laurea Magistrale in **Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica** (A.A. 2006-2007), relatore prof. Franco Cotelli.
- "L'inattivazione funzionale del gene *adap2l* causa difetti cardiaci in zebrafish (*Danio rerio*)" di Guido Roberto Gallo, Corso di Laurea Magistrale in **Biodiversità ed Evoluzione Biologica** (A.A. 2010-2011), relatore prof. Franco Cotelli.

## TESI DI DOTTORATO

### **A. Tesi di cui è stato tutor e relatore**

- Tutor scientifico e relatore della tesi di dottorato della dott.ssa Marta Lunghi. Scuola di Dottorato in **Scienze Biologiche e Molecolari** (Università degli studi di Milano), XXVIII Ciclo. Titolo della tesi: "The role of miR-15/107 family in p35/CDK5 regulation in Alzheimer's disease".

### **B. Tesi di cui è stato tutor esterno o revisore esterno**

- External Advisor della dott.ssa Francesca Fontana, International PhD Program in **Biomolecular Sciences** (Università degli studi di Trento), XXVI Cycle. Titolo della tesi di dottorato: "Mechanisms of post-transcriptional regulation of genes involved in FTDP-17" (Tutor: prof.ssa M.A. Denti).
- External Referee della tesi di dottorato della dott.ssa Laura Avogaro, International PhD Program in **Biomolecular Sciences** (Università degli studi di Trento), XXVII Cycle. Titolo della tesi di dottorato: "Investigation of the Structural and Molecular Substrate of Atrial Fibrillation" (Tutor: prof.ssa M.A. Denti).
- Valutatore esterno della tesi di dottorato della dott.ssa Teresa Faranda, Dottorato in **Genetica Molecolare, Biotecnologie e Medicina Sperimentale** (Università degli studi di Brescia), XXX Ciclo. Titolo della tesi di dottorato: "MiRNAs and lncRNAs as molecular biomarkers of response to Sorafenib in human cancer cells" (Relatore: dott. A. Salvi).

## TUTOR ERASMUS

- Da **aprile a luglio 2018** Tutor delle studentesse Merima Selimovic e Ana Brkic (University of Sarajevo, Bosnia Herzegovina) per il Tirocinio Pratico nell'ambito del Programma Erasmus+ (A.A. 2017-2018).

## ATTIVITA' SEMINARIALE

### **Giugno 2001**

Ha svolto, nell'ambito del **Dottorato di Ricerca in Neurologia, Psichiatria e Neurogenetica** dell'Università degli Studi di Genova, un seminario dal titolo "Geni implicati nel ritardo mentale aspecifico X-linked".

### **Dicembre 2004**

Ha svolto, nell'ambito della **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica** dell'Università degli Studi di Milano, un seminario dal titolo "Ricerca di geni candidati per ritardo mentale ed anomalie cardiache nella sindrome da microdelezione NF1 attraverso approcci integrati di bioinformatica e genetica molecolare".

## VALUTAZIONE DELL'ATTIVITA' DIDATTICA

Si riportano di seguito i report di valutazione dell'attività didattica del dott. Venturin con i punteggi forniti dagli studenti che hanno frequentato i corsi durante l'anno accademico 2018-2019 e la media dei

punteggi corrispondenti riferiti all'intero Corso di Studi .

#### Master Programme in **Medical Biotechnology and Molecular Medicine**

- Rispetto degli orari:	9.08 (media CdS 8.62)
- Capacità di motivare gli studenti:	7.39 (media CdS 7.62)
- Chiarezza e completezza espositiva:	8.19 (media CdS 7.67)
- Reperibilità per chiarimenti e spiegazioni:	8.83 (media CdS 8.62)
- Correttezza e disponibilità:	9.23 (media CdS 8.65)

#### Corso di laurea triennale in **Biotecnologie Mediche**

- Rispetto degli orari:	9.53 (media CdS 9.24)
- Capacità di motivare gli studenti:	6.02 (media CdS 7.70)
- Chiarezza e completezza espositiva:	7.29 (media CdS 7.82)
- Reperibilità per chiarimenti e spiegazioni:	8.73 (media CdS 8.68)
- Correttezza e disponibilità:	9.18 (media CdS 8.88)

#### **ATTIVITA' DIVULGATIVA/TERZA MISSIONE**

- Traduzione dall'inglese all'italiano dei capp. 1-2 del testo "Principi di Genetica" (Titolo originale: "Principles of Genetics" D.P. Snustad And M.J. Simmons 2012 John Wiley & Sons 6th edition) - Quinta Edizione Edises, Italia 2014 (ISBN 978 88 7959 839 2).
- Tutor durante gli Webinar di preparazione ai test di Medicina e Chirurgia e di Odontoiatria e Protesi Dentaria organizzati dall'Università degli studi di Milano, Sezione: BIOLOGIA, docente: prof.ssa Elena Battaglioli (anni 2015 e 2016).
- Docente responsabile dello stage del vincitore del concorso "Una settimana da Ricercatore" del CusMiBio (Centro Università degli Studi di Milano - Scuola per la diffusione delle Bioscienze), Anno scolastico 2016/17 (26-30 giugno 2017).  
Titolo del laboratorio: Studio dei meccanismi di regolazione dell'espressione del gene CDK5R1 mediati da lncRNA  
Stagista: Gabriele Buccheri
- Tutor esterno per il Progetto formativo di alternanza scuola lavoro con il Liceo Scientifico "Galileo Galilei" di Erba (CO), Anno scolastico 2018/2019 (3-14 giugno 2019).  
Titolo del progetto: I diversi aspetti della biochimica

#### **ATTIVITA' SCIENTIFICA**

L'attività scientifica del dott. Marco Venturin si è svolta principalmente nell'ambito dello studio dei meccanismi di regolazione post-trascrizionale dell'espressione genica, della ricerca di mutazioni patogenetiche in malattie di origine genetica e della caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici legati all'insorgenza di sindromi genetiche.

In particolare, sono state sviluppate le seguenti linee di ricerca:

##### **1) Studio dei meccanismi di regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1 e del loro coinvolgimento nella patogenesi della malattia di Alzheimer**

Questa linea di ricerca ha riguardato il gene CDK5R1, che codifica la proteina p35, la principale subunità attivatoria della chinasi CDK5. Il complesso p35/CDK5 svolge un ruolo essenziale per lo sviluppo e il corretto funzionamento del SNC ma l'iperattivazione della chinasi è anche coinvolta nella patogenesi di diverse malattie neurodegenerative, in particolare della malattia di Alzheimer. La presenza di una regione 3'-UTR molto lunga e conservata nel gene CDK5R1 ha suggerito che la regolazione a livello post-trascrizionale potesse avere un ruolo fondamentale nel controllare la sua espressione. La regolazione post-trascrizionale fornisce una modalità precisa, immediata ed efficiente di controllare l'espressione delle proteine e può indurre cambiamenti rapidi nei livelli di una proteina senza la necessità di attivare la trascrizione; per questo motivo può essere importante durante lo sviluppo e il funzionamento del SNC ma



la sua deregolazione può viceversa avere un significato patologico. Utilizzando diversi tipi di studi funzionali in sistemi cellulari, saggi *in vitro* di interazione RNA/proteine e metodi di quantificazione dell'espressione genica, è stato possibile far emergere la complessità della regolazione post-trascrizionale di CDK5R1, con la presenza di molteplici elementi regolatori *in cis* all'interno del suo 3'-UTR e di diversi livelli di regolazione che coinvolgono sia proteine che legano l'RNA (*RNA-binding proteins*) sia RNA non codificanti (miRNA e lncRNA) come fattori *in trans*. In particolare, sono state identificate due classi di *RNA-binding proteins*, nELAV e hnRNP A2/B1, che sono in grado di legare il 3'-UTR a livello di sequenze ricche in U e di regolare i livelli di p35 in maniera opposta, positiva le nELAV e negativa le hnRNP A2/B1. Abbiamo inoltre dimostrato che l'espressione di CDK5R1 può essere regolata anche dalla famiglia di miRNA miR-15/107, con effetti sia sulla migrazione cellulare sia sull'attività di CDK5 su un substrato rilevante per la patogenesi dell'Alzheimer (APP), nonché dagli lncRNA HOTAIR, MALAT1 e NEAT1, a loro volta in grado di regolare i miRNA della famiglia miR-15/107. Tramite uno studio d'espressione in campioni di tessuto cerebrale *post-mortem* di pazienti affetti da malattia di Alzheimer e individui di controllo è stato inoltre possibile mostrare come i livelli dei miRNA appartenenti alla famiglia miR-15/107 sono più bassi in ippocampo e corteccia cerebrale di pazienti Alzheimer rispetto ai controlli sani, mentre CDK5R1 mostra aumentati livelli d'espressione in ippocampo AD rispetto ai controlli. Inoltre, i livelli di CDK5R1 e dei miRNA mostrano una correlazione inversa in ippocampo, ad indicare che la downregolazione di questi miRNA potrebbe avere un ruolo nella patogenesi dell'Alzheimer causando un aumento dei livelli di p35 e conseguente iperattivazione della chinasi CDK5. Anche l'lncRNA NEAT1 è risultato deregolato nell'Alzheimer, mostrando livelli più alti in ippocampo e corteccia AD rispetto ai corrispondenti tessuti sani. Questi risultati risultano particolarmente significativi in quanto individuano i miRNA del gruppo miR-15/107 e l'lncRNA NEAT1 come target farmacologici promettenti per la messa a punto di nuove strategie terapeutiche per il trattamento della malattia di Alzheimer.

## **2) Correlazione genotipo-fenotipo e ricerca di geni candidati per l'insorgenza di Disabilità Intellettiva e Malformazioni Cardiache nella Sindrome da microdelezione NF1**

Questo articolato filone di ricerca ha inizialmente riguardato la caratterizzazione dell'estensione delle delezioni che coinvolgono il gene NF1 in pazienti affetti da Sindrome da microdelezione NF1 mediante approcci di citogenetica molecolare classica (FISH su cromosomi metafasici) e avanzata (FISH su cromosomi stirati e fibre di DNA), seguita dalla definizione e caratterizzazione del contenuto genico delle delezioni mediante analisi bioinformatica. Successivamente, un'approfondita indagine dei segni clinici caratteristici della sindrome mediante revisione della letteratura ha permesso di stabilire che l'incidenza di Disabilità Intellettiva (DI) e anomalie cardiache è significativamente più elevata nei pazienti NF1 con la delezione rispetto a quelli con NF1 classica causata da mutazioni nel gene. Questo dato ha costituito la base di partenza per la ricerca di geni candidati per l'insorgenza di questi due sintomi all'interno dell'intervallo di delezione. Il gene OMG, che codifica una glicoproteina presente nella mielina e nei neuroni, e CDK5R1 (quest'ultimo compreso nella regione deleta di pazienti che presentano un grado severo di DI) sono stati considerati i migliori candidati per l'insorgenza di DI e sono stati successivamente analizzati in pazienti affetti da DI Non Sindromica (punto 3). Per quanto riguarda le anomalie cardiache, mediante analisi del profilo d'espressione di geni candidati compresi nelle regioni delete in embrioni di topo a diversi stadi di sviluppo e successivi studi di knock-down genico nel modello animale zebrafish, è stato possibile identificare ADAP2 come il miglior gene candidato per l'insorgenza delle malformazioni cardiache nella sindrome. In particolare, gli studi funzionali in zebrafish hanno permesso di dimostrare che ADAP2 è fondamentale per la corretta morfogenesi cardiaca, inclusi il processo di ripiegamento del tubo cardiaco (looping), che porta al corretto posizionamento dell'atrio rispetto al ventricolo, e la formazione della valvola atrio-ventricolare.

## **3) Basi genetiche della Disabilità Intellettiva Non Sindromica**

Nell'ambito di questo progetto, grazie alla collaborazione con diversi enti ospedalieri e IRCSS, è stato possibile reclutare un'ampia casistica di pazienti affetti da Disabilità Intellettiva Non Sindromica nei quali sono stati analizzati per la ricerca di mutazioni patogenetiche i geni candidati CDK5, CDK5R1 e OMG. Tale analisi, condotta su un totale di 360 pazienti mediante le tecniche del DHPLC e del sequenziamento diretto con metodo Sanger, ha permesso di identificare diverse mutazioni e polimorfismi che possono contribuire all'insorgenza della Disabilità Intellettiva Non Sindromica o costituire varianti di suscettibilità. Oltre che alle regioni codificanti, la ricerca di mutazioni è stata estesa a tutta la regione 3'-UTR del gene CDK5R1 (2725 pb), all'interno della quale sono state identificate mutazioni che hanno un effetto sull'espressione del gene, come dimostrato mediante l'utilizzo di saggi reporter con il gene della luciferasi. In un altro studio, è stata ricercata la causa genetica della DI-NS in due fratelli affetti dalla patologia mediante sequenziamento dell'esoma (*exome sequencing*) con tecniche di ultima generazione. Tale analisi ha permesso l'identificazione, in entrambi i fratelli affetti, di una mutazione nonsense nel

gene ATRX, che causa la Sindrome alfa talassemia-disabilità cognitiva legata all'X, caratterizzata solitamente da un grado molto severo di ritardo mentale e alfa talassemia. In questo caso invece, la stessa mutazione risulta responsabile di una quadro clinico aspecifico non sindromico, con la presenza di una forma di Disabilità Intellettiva più lieve, mettendo quindi in luce l'espressività variabile del fenotipo legato a questa mutazione.

Di recente, il dott. Venturin ha inoltre avviato collaborazioni scientifiche nei seguenti ambiti di ricerca:

- Studio di geni, miRNA e pathway legati alla correlazione inversa fra malattia di Alzheimer e tumori, identificati mediante approcci di data mining e analisi dell'arricchimento, in collaborazione con la prof.ssa Battaglia (Università degli studi di Milano) e il dott. Adorni (ITB-CNR).
- Delucidazione delle basi genetiche della Sindrome di Moebius, in collaborazione con la dott.ssa Bedeschi e il prof. Picciolini (Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico).
- Studio del ruolo degli lncRNA nella regolazione degli sfingolipidi in linee di glioblastoma multiforme, in collaborazione con la prof.ssa Giussani (Università degli studi di Milano).
- Studio del processo di neurodegenerazione nei tunicati, in collaborazione con la prof.ssa Pennati (Università degli studi di Milano).

## COLLABORAZIONI SCIENTIFICHE

- Dott. Fulvio Adorni, Istituto di Tecnologie Biomediche, Consiglio Nazionale delle Ricerche
- Prof.ssa Cristina Battaglia, Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- Prof.ssa Elena Battaglioli, Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- Dott.ssa Francesca Bedeschi, UOD Genetica Medica, Dipartimento area salute della Donna, del Bambino e del Neonato, Fondazione IRCCS Cà Granda, Ospedale Maggiore Policlinico
- Dott.ssa Maria Teresa Bonati, Laboratorio di Genetica Molecolare, IRCCS Istituto Auxologico Italiano
- Prof.ssa Silvia Brunelli, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano-Bicocca
- Prof.ssa Graziella Cappelletti, Dipartimento di Bioscienze, Università degli Studi di Milano
- Prof. Franco Cotelli, Dipartimento di Bioscienze, Università degli Studi di Milano
- Prof.ssa Leda Dalprà, Dipartimento di Chirurgia e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano-Bicocca
- Prof.ssa Michela Alessandra Denti, Centro di Biologia Integrata (CIBIO), Università degli studi di Trento
- Prof.ssa Giuseppina De Petro, Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale, Università degli studi di Brescia
- Prof.ssa Palma Finelli, Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- Prof.ssa Cecilia Gelfi, Dipartimento di Scienze Biomediche per la Salute, Università degli Studi di Milano
- Dott.ssa Paola Giussani, Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università degli Studi di Milano
- Dott.ssa Concepción Hernández-Chico, Unidad de Genética Molecular, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, Spain
- Prof.ssa Alessandra Murgia, Dipartimento di Salute della Donna e del Bambino, Università degli Studi di Padova
- Prof. Angelo Nicolin, Università degli Studi di Milano
- Prof.ssa Roberta Pennati, Dipartimento di Scienze Politiche e Ambientali, Università degli Studi di Milano
- Prof. Odoardo Picciolini, UOSD Medicina Fisica e Riabilitativa Pediatrica, Dipartimento Donna, Bambino e Neonato, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
- Prof. Alessandro Quattrone, Centro di Biologia Integrata (CIBIO), Università degli studi di Trento
- Prof.ssa Antonia Ratti, Dipartimento di Biotecnologie Mediche e Medicina Traslazionale, Università

- degli Studi di Milano; Laboratorio di Neuroscienze, IRCCS Istituto Auxologico Italiano
- Dott.ssa Silvia Russo, Laboratorio Sperimentale di Ricerche di Citogenetica Medica e Genetica Molecolare, IRCCS Istituto Auxologico Italiano
- Dott. Alessandro Salvi, Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale, Università degli studi di Brescia
- Dott. Mariano Stabile, Centro Zigote Srl, Salerno
- Prof.ssa Meena Upadhyaya, Division of Cancer and Genetics, Cardiff University, UK

## FINANZIAMENTI

Ha ottenuto come **responsabile scientifico** del progetto o dell'unità di ricerca i seguenti finanziamenti:

- **Progetto "GIOVANI RICERCATORI" 2000** (nota ministeriale N.1707 del 22.07.1998)  
 Titolo del progetto: "Identificazione dei geni inclusi nelle delezioni di pazienti con Neurofibromatosi di tipo 1 e fenotipo complesso mediante caratterizzazione fine dei breakpoint e studio dell'organizzazione genomica della regione 17q11.2".  
 Ruolo: Responsabile scientifico del progetto  
 Durata: 2 anni  
 Importo: 2.547 euro
- **FIRB 2008 (RBFR-0895DC)**  
 Titolo del progetto: "Meccanismi di regolazione post-trascrizionale dell'espressione genica nelle demenze".  
 Ruolo: Responsabile dell'unità di ricerca per l'Università degli studi di Milano  
 Coordinatore scientifico: prof.ssa Michela Denti (Università degli Studi di Trento)  
 Durata: 3 anni  
 Importo: 168.200 euro
- **Fondi 'Piano di Sostegno alla Ricerca (PSR) BIOMETRA 2015 (Università degli studi di Milano)**  
 Titolo del progetto: "The role of transcriptional and post-transcriptional regulation of CDK5R1 expression in aging and Alzheimer's disease"  
 Ruolo: Responsabile scientifico del progetto  
 Durata: 1 anno  
 Importo: 18.000 euro
- **Erogazione liberale da parte dell'Associazione Italiana Sindrome di Moebius Onlus**  
 Titolo del progetto: "Ricerca di mutazioni nei geni PLXND1 e REV3L in pazienti affetti da Sindrome di Moebius"  
 Ruolo: Responsabile scientifico del progetto  
 Durata: 2 anni  
 Importo: 17.000 euro

Ha inoltre partecipato, come **membro** dell'unità di ricerca, ai seguenti progetti di ricerca finanziati:

- **PRIN 2007 (2007MWCEAL\_003)**  
 Titolo del progetto: "Regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1 e possibili implicazioni patogenetiche nel ritardo mentale e in malattie neurodegenerative".  
 Coordinatore scientifico: prof. Angelo Nicolin (Università degli Studi di Milano)  
 Responsabile dell'Unità di Ricerca: prof.ssa Paola Riva (Università degli Studi di Milano)  
 Durata: 2 anni  
 Importo: 43.470 euro
- **CARIPLO 2016 (n. 2016-0908)**  
 Titolo del progetto: "Role of LSD1 in aging-dependent epigenetic drift leading to Frailty-associated mood disorders".  
 Coordinatore scientifico: prof.ssa Elena Battaglioli (Università degli Studi di Milano)  
 Durata: 3 anni  
 Importo: 350.000 euro

## PRESENTAZIONI ORALI A CONVEGNI E CONGRESSI

- Studio dell'organizzazione genomica della regione 17q11.2: identificazione di geni e marcatori duplicati mediante FISH ad alta risoluzione. 3° Convegno FISV (Federazione Italiana Scienze della Vita), Riva del Garda, 21-25 Settembre 2001.
- Analisi mutazionale di CDK5R1 in pazienti con Ritardo Mentale aspecifico e studio della struttura del 3'-UTR mediante strumenti bioinformatici. VI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Verona, 24-27 Settembre 2003.
- Identificazione di geni candidati per il ritardo mentale e le anomalie cardiache nella sindrome da microdelezione NF1 e studio di elementi regolatori nel 3'UTR di CDK5R1 implicato nello sviluppo del SNC. VIII Congresso AIBG (Associazione Italiana di Biologia e Genetica), Sirolo (An), 15-17 Settembre 2005.
- Diagnosi molecolare della Neurofibromatosi di tipo 1. Convegno Neurofibromatosi NF1: stato della ricerca genetica ed approccio multidisciplinare, Salerno, 22 Giugno 2007 ([su invito](#)).
- Evidenze sull'espressione del gene Centa2 durante lo sviluppo del cuore. X Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Montecatini Terme (PT), 14-16 Novembre 2007.
- Identificazione di elementi in cis e di fattori in trans implicati nella regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1. XII Congresso AIBG (Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare), Trento (TN), 8-9 Ottobre 2010.
- L'inattivazione funzionale di adap2-like causa difetti a carico del sistema cardiovascolare in zebrafish. XIV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Milano, 13-16 novembre 2011
- Multiple layers of CDK5R1 regulation in Alzheimer's disease. 2° Convegno "Il metabolismo dell'RNA nelle malattie neurologiche", IRCCS Fondazione Mondino, Pavia, 27-28 Giugno 2019 ([su invito](#))

## ATTIVITÀ DI REVISORE

- Da aprile 2018 Review Editor per la rivista *Frontiers in Molecular Neuroscience*
- Revisione di articoli per le seguenti riviste: *Frontiers in Molecular Neuroscience*, *International Journal of Molecular Sciences*, *Journal of Alzheimer's Disease*, *Open Biology*
- Da dicembre 2017 iscritto all'albo REPRISE (albo degli esperti scientifici del MIUR) per la sezione Ricerca di base
- Revisore nell'ambito dei seguenti bandi di finanziamento: Alzheimer's Association International Research Grant Program, Alzheimer's Society Grant Program, Wellcome Trust DBT India Alliance, Dorothy Hodgkin Fellowship (The Royal Society)

## PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Il dott. Venturin è co-autore di **26** lavori (**6** come primo e **7** come corresponding/ultimo autore) pubblicati su riviste scientifiche internazionali e di **107** abstracts presentati a congressi nazionali ed internazionali.

h-index (Scopus) = 11

h-index (Google Scholar) = 12

### A. Lavori in extenso valutati da un comitato di referee

1. Corrado L.\*, Riva P.\*, **Venturin M.**, Bentivegna A., Gervasini C. and Larizza L. - Mapping of genes and ESTs assigned to 17q11.2 to a YAC contig centered on the NF1 gene. *Gene Screen*, 1: 21-27, 2000. (IF = nd)
2. Bentivegna A., **Venturin M.**, Gervasini C., Corrado L., Larizza L. e Riva P. - FISH with locus-specific probes on stretched chromosomes: a useful tool for genome organization studies. *Chromosome Res*, 9: 167-170, 2001. (IF= 2.183)
3. Bentivegna A.\*, **Venturin M.\***, Gervasini C., Corrado L., Larizza L. and Riva P. - Identification of duplicated genes in 17q11.2 by using FISH on stretched chromosomes and DNA fibers. *Hum Genet*, 109: 48-54, 2001. (IF= 5.207)

4. Gervasini C.\*, Bentivegna A.\*, **Venturin M.**, Corrado L., Larizza L. and Riva P. - Tandem duplication of the NF1 gene detected by high-resolution FISH in the 17q11.2 region. *Hum Genet*, 110: 314-321, 2002. (IF= 5.207)
5. **Venturin M.\***, Guarnieri P.\*, Natacci F., Stabile M., Tenconi R., Clementi M., Hernandez C., Thompson P., Upadhyaya M., Larizza L. and Riva P. - Mental retardation and cardiovascular malformations are significantly present in NF1-microdeleted patients and point to candidate genes. *J Med Genet*, 41: 35-41, 2004. (IF= 5.899)
6. **Venturin M.\***, Gervasini C.\*, Orzan F., Bentivegna A., Corrado L., Colapietro P., Friso A., Tenconi R., Upadhyaya M., Larizza L. and Riva P. - Evidence for nonhomologous end joining and non allelic homologous recombination in atypical NF1 microdeletions. *Hum Genet*, 115: 69-80, 2004. (IF= 5.207)
7. Gervasini C., **Venturin M.**, Orzan F., Friso A., Clementi M., Tenconi R., Larizza L. and Riva P. - Uncommon Alu-mediated NF1 microdeletion with a breakpoint inside the NF1 gene. *Genomics*, 85: 273-279, 2005. (IF= 3.160)
8. **Venturin M.**, Bentivegna A., Moroni R., Larizza L. and Riva P. - Evidence by expression analysis of candidate genes for congenital heart defects in the NF1 microdeletion interval. *Ann Hum Genet*, 69: 508-516, 2005. (IF= 1.319)
9. Portera G., **Venturin M.**, Patrizi A., Martinoli E., Riva P. and Dalprà L. - Characterization of a non-recurrent familial translocation t(7;9)(q11.23;p24.3) points to a recurrent involvement of the Williams-Beuren syndrome region in chromosomal rearrangements. *J Hum Genet*, 51: 68-75, 2006. (IF= 3.545)
10. **Venturin M.\***, Moncini S.\*, Villa V., Russo S., Bonati M.T., Larizza L. and Riva P. - Mutations and novel polymorphisms in coding regions and UTRs of CDK5R1 and OMG genes in patients with nonsyndromic mental retardation. *Neurogenetics*, 7: 59-66, 2006. (IF= 3.017)
11. Moncini S.\*, Bevilacqua A.\*, **Venturin M.**, Fallini C., Ratti A., Nicolin A. and Riva P. - The 3' untranslated region of human Cyclin-Dependent Kinase 5 Regulatory subunit 1 contains regulatory elements affecting transcript stability. *BMC Mol Biol*, 8: 111, 2007. (IF= 2.568)
12. Orzan F.\*, Stroppi M.\*, **Venturin M.**, Valero M.C., Hernández C. and Riva P. - Breakpoint characterization of a novel NF1 multiexonic deletion case showing expression of the mutated allele. *Neurogenetics*, 9: 95-100, 2008. (IF= 3.017)
13. Salvi A., Sabelli C., Moncini S., **Venturin M.**, Arici B., Riva P., Portolani N., Giulini S.M., De Petro G. and Barlati S. - MicroRNA-23b mediates urokinase and c-met down modulation and a decreased migration of human hepatocellular carcinoma cells. *FEBS J*, 276: 2966-82, 2009. (IF= 4.739)
14. Martinoli E., Zuccotti G.V., Pogliani L., Volonte' M., **Venturin M.**, Fortina P., Ertel A., Redaelli S., Riva P. and Dalpra' L. - A tandem duplication of chromosome 21 in a newborn showing a phenotype inconsistent with Down syndrome. *Am J Med Genet A*, 152A: 1043-5, 2010. (IF= 2.197)
15. Longoni M.\*, Moncini S.\*, Cisternino M., Morella I.M., Ferraiuolo S., Russo S., Mannarino S., Brazzelli V., Coi P., Zippel R., **Venturin M.** and Riva P. - Noonan Syndrome associate with both a new Jnk-activating familial SOS1 and a de novo RAF1 mutation. *Am J Med Genet A*, 152A: 2176-84, 2010. (IF= 2.197)
16. Moncini S., Salvi A., Zuccotti P., Viero G., Quattrone A., De Petro G., Barlati S., **Venturin M.** and Riva P. - The role of miR-103 and miR-107 in regulation of CDK5R1 expression and in cellular migration. *PLoS ONE*, 6(5): e20038, 2011. (IF= 2.776)
17. Zuccotti P.\*, Cartelli D.\*, Stroppi M.\*, Pandini V., **Venturin M.**, Aliverti A., Battaglioli E., Cappelletti G. and Riva P. - Centaurin- $\alpha_2$  interacts with  $\beta$ -tubulin and stabilizes microtubules. *PLoS ONE*, 7(12): e52867, 2012. (IF= 2.776)

18. Moncini S.\*, Bedeschi M.F.\*, Castronovo P., Crippa M., Calvello M., Garghentino R.R., Scuvera G., Finelli P., **Venturin M.** - ATRX mutation in two adult brothers with non-specific moderate intellectual disability identified by exome sequencing. *Meta Gene*, 1: 102-108, 2013. (SJR = **0.389**)
19. **Venturin M.\***, Carra S.\*, Gaudenzi G.\*, Brunelli S., Gallo G.R., Moncini S., Cotelli F.\* and Riva P.\* - ADAP2 in heart development: a candidate gene for the occurrence of Cardiovascular Malformations in NF1 Microdeletion Syndrome. *J Med Genet*, 51: 436-443, 2014. (IF= **5.899**)
20. Zuccotti P., Colombrita C., Moncini S., Barbieri A., Lunghi M., Gelfi C., De Palma S., Nicolini A., Ratti A., **Venturin M.\*** and Riva P.\* - hnRNP A2/B1 and nELAV proteins bind to a specific U-rich element in CDK5R1 3'-UTR and oppositely regulate its expression. *BBA-Gene Regul Mech*, 1839: 506-516, 2014. (IF= **4.599**)
21. Moncini S., Castronovo P., Murgia A., Russo S., Bedeschi M.F., Lunghi M., Selicorni A., Bonati M.T., Riva P. and **Venturin M.** - Functional characterization of CDK5 and CDK5R1 mutations identified in patients with Non-Syndromic Intellectual Disability. *J Hum Genet*, 61: 283-293, 2016. (IF= **3.545**)
22. Riva P., Ratti A. and **Venturin M.** - The long non-coding RNAs in neurodegenerative diseases: novel mechanisms of pathogenesis. Review. *Curr Alzheimer Res*, 13: 1219-1231, 2016. (IF= **3.211**)
23. Moncini S., Lunghi M., Valmadre A., Grasso M., Del Vescovo V., Riva P., Denti M.A. and **Venturin M.** - The miR-15/107 family of microRNA genes regulates CDK5R1/p35 with implications for Alzheimer's disease pathogenesis. *Mol Neurobiol*, 54: 4329-4342, 2017. (IF= **4.586**)
24. Spreafico M., Grillo B., Rusconi F., Battaglioli E. and **Venturin M.** - Multiple layers of CDK5R1 regulation in Alzheimer's disease implicate long non-coding RNAs. *Int J Mol Sci*, 19(7): E2022, 2018. (IF= **4.183**)
25. Riva P., Battaglia C. and **Venturin M.** - Emerging Role of Genetic Alterations Affecting Exosome Biology in Neurodegenerative Diseases. Review. *Int J Mol Sci*, 20(17): E4113, 2019. (IF= **4.183**)
26. Battaglia C., **Venturin M.**, Sojic A., Jesuthasan N., Orro A., Spinelli R., Musicco M., De Bellis G. and Adorni F. - Candidate genes and miRNAs linked to the inverse relationship between cancer and Alzheimer's disease: insights from data mining and enrichment analysis. *Front Genet* (accettato in data 14 agosto 2019, doi: 10.3389/fgene.2019.00846) (IF= **3.517**)

#### Legenda

IF = JCR Impact Factor (relativo all'anno **2018**)

SJR = SCImago Journal Rank (relativo all'anno **2018**)

\* = gli autori hanno contribuito equamente allo studio

#### **B. Abstracts presentati a congressi nazionali ed internazionali**

1. Corrado L., Riva P., Castorina P., Natacci F., **Venturin M.**, Wu B.L., Clementi M., Tenconi R., Korf B. and Larizza L. - Caratterizzazione di 9 pazienti NF1 con grosse delezioni mediante FISH con YAC e PAC specifici della regione 17q11.2. I° Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana, Spoleto (PG) 30 Settembre - 3 Ottobre 1998.
2. Riva P., Corrado L., Castorina P., Natacci F., **Venturin M.**, Wu B.L., Clementi M., Tenconi R., Korf B.R. and Larizza L. - FISH analysis by means of 17q11.2-specific YAC contig of 9 NF1 patients with large deletions. The American Journal of Human Genetics, Supp. 63 n.4: A257, n.1484, 1998.
3. Riva P., Corrado L., Natacci F., Castorina P., **Venturin M.** and Larizza L. - Comparative genotype-phenotype study in NF1 deleted patients. Telethon Scientific Convention, November 15-17 Rome 1998.
4. Corrado L., Riva P., Castorina P., Natacci F., **Venturin M.**, Wu B.L., Clementi M., Tenconi R., Korf

- B.R. and Larizza L. - FISH analysis of NF1 patients with large deletions by means of 17q11.2 specific YAC contig and locus-specific probes. The European Society of Human Genetics, Geneva, Switzerland, July 1999.
5. Gervasini C., Bentivegna A., Corrado L., **Venturin M.**, Larizza L. and Riva P. - Towards the development of a 17q11.2 transcriptional map. The European Society of Human Genetics, Amsterdam, The Netherlands, May 2000.
  6. Riva P., Bentivegna A., Gervasini C., Corrado L., **Venturin M.**, Natacci F., Larizza L. - FISH on extended chromatin and PFGE: a complementing approach for high resolution mapping of deletion breakpoints in NF1 patients. The American Journal of Human Genetics, Supp. 2, vol.67: n.1438, p.263, 2000.
  7. Bentivegna A., Gervasini C., Corrado L., **Venturin M.**, Larizza L. e Riva P. - Identificazione di repeat in breakpoint fiancheggiati la delezione di individui affetti da NF1 mediante un approccio combinato PFGE e FISH su cromatina a diverso grado di estensione. 2° convegno FISV (Federazione Italiana Scienze della Vita), Riva del Garda, 30 settembre-4 ottobre 2000.
  8. **Venturin M.**, Gervasini C., Bentivegna A., Corrado L., Larizza L. e Riva P. - Costruzione di una mappa trascrizionale e studio della struttura genomica regione 17q11.2. 3° Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Orvieto 29-30 Novembre, 1 Dicembre 2000.
  9. Riva P., Bentivegna A., Gervasini C., **Venturin M.**, Corrado L., Natacci F., Colapietro P., Larizza L. - Identificazione di repeat in breakpoint delle delezioni in pazienti NF1 mediante PFGE e FISH su cromatina a diverso grado di estensione. 3° Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Orvieto 29-30 Novembre, 1 Dicembre 2000.
  10. Riva P., Bentivegna A., Gervasini C., **Venturin M.**, Corrado L., Natacci F., Colapietro P., Orzan F., Stabile M., Rinaldi M.M., Upadhyaya M., Korf B.R., Clementi M., Tenconi R., Larizza L. - NF1 microdeletion syndrome: molecular characterization of patients' deletions and 17q11.2 genome organization studies. 9<sup>th</sup> European Neurofibromatosis Meeting, Venezia 6-8 Aprile 2001.
  11. Natacci F., Colapietro P., Stabile M., Olivieri P., Bentivegna A., Gervasini C., **Venturin M.**, Corrado L., Larizza L., Riva P. - NF1 gross deletion inherited from a mosaic asymptomatic parent: implication for genetic counselling. 9<sup>th</sup> European Neurofibromatosis Meeting, Venezia 6-8 Aprile 2001.
  12. Riva P., Bentivegna A., **Venturin M.**, Gervasini C., Corrado L., Natacci F., Colapietro P., Stabile M., Clementi M., Tenconi R. e Larizza L. - High resolution mapping of deletion breakpoints in NF1 patients by PFGE and FISH on stretched chromosomes and DNA fiber. Third European Cytogenetic Conference, Parigi, Luglio 2001.
  13. Bentivegna A., **Venturin M.**, Gervasini C., Corrado L., Larizza L. e Riva P. - Evidence of duplicated genes in 17q11.2 by high resolution FISH on stretched chromosomes and DNA fiber. Third European Cytogenetic Conference, Parigi, Luglio 2001.
  14. **Venturin M.**, Bentivegna A., Gervasini C., Corrado L., Larizza L. e Riva P. - Studio dell'organizzazione genomica della regione 17q11.2: identificazione di geni e marcatori duplicati mediante FISH ad alta risoluzione. 3° Convegno FISV (Federazione Italiana Scienze della Vita), Riva del Garda, Settembre 2001.
  15. Corrado L., **Venturin M.**, Bentivegna A., Gervasini C., Orzan F., Stabile M., Upadhyaya M., Clementi M., Larizza L., Fuhrmann Conti A.M. e Riva P. - Studio dell'organizzazione genomica della regione 17q11.2: identificazione di geni e marcatori duplicati mediante FISH ad alta risoluzione. V congresso A.I.B.G. (Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare), Perugia, Ottobre 2001.
  16. Riva P., Gervasini C., **Venturin M.**, Bentivegna A., Corrado L., Stabile M., Clementi M., Tenconi R., Larizza L. - Duplicated genes and markers in 17q11.2 detected by high resolution FISH and involvement of repeated regions in NF1 microdeletion breakpoints. Annual Meeting The American

Society of Human Genetics, Los Angeles, Ottobre 2001.

17. Gervasini C., Bentivegna A., **Venturin M.**, Corrado L., Larizza L., Riva P. - Identificazione della duplicazione in tandem del gene NF1 in 17q11.2 mediante FISH ad alta risoluzione. 4° Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Orvieto, 28-30 Novembre 2001.
18. Riva P., Gervasini C., Bentivegna A., **Venturin M.**, Corrado L., Larizza L. - Tandem duplication of the NF1 gene detected by high-resolution FISH in the 17q11.2 region. European Journal of Human Genetics, Vol.10, Supp. 1: P0322, p.142, Maggio 2002.
19. **Venturin M.**, Guarnieri P., Orzan F., Natacci F., Gervasini C., Colapietro P., Bentivegna A., Larizza L. e Riva P. - Correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con Sindrome da microdelezione NF1: identificazione dei geni coinvolti nel ritardo mentale e nelle malformazioni cardiovascolari. 4° Convegno FISV (Federazione Italiana Scienze della Vita), Riva del Garda, Settembre 2002.
20. Riva P., **Venturin M.**, Guarnieri P., Orzan F., Natacci F., Gervasini C., Colapietro P., Bentivegna A., Corrado L., Stabile M., Tenconi R., Upadyaya M., Larizza L. - Correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con Sindrome da microdelezione NF1: identificazione di geni candidati per il ritardo mentale. 5° Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Verona, Settembre 2002.
21. Riva P., **Venturin M.**, Guarnieri P., Orzan F., Natacci F., Gervasini C., Colapietro P., Bentivegna A., Stabile M., Tenconi R., Upadyaya M., Hernandez C., Larizza L. - Genotype-phenotype correlation in patients with NF1 microdeletion Syndrome: identification of candidate genes for mental retardation. The American Journal of Human Genetics, Supp. to n.4, vol.71: A801, 2002 October.
22. Riva P, **Venturin M**, Gervasini C, Orzan F, Bentivegna A, Corrado L, Colapietro P, Tenconi R, Friso A, Upadhyaya M and Larizza L - High resolution FISH analysis of patients carrying NF1 microdeletion syndrome and identification of novel deletion breakpoints - 10<sup>th</sup> European Neurofibromatosis Meeting, Turku, Finland, Luglio 2003
23. **Venturin M**, Guarnieri P, Orzan F, Natacci F, Gervasini C, Stabile M, Clementi M, Tenconi R, Upadhyaya M, Hernandez C, Larizza L and Riva P - Microdeletion syndrome: identification of candidate genes for mental retardation - 10<sup>th</sup> European Neurofibromatosis Meeting, Turku, Finland, Luglio 2003
24. Bentivegna A, Gervasini C, Orzan F, **Venturin M**, Corrado L, Larizza L and Riva P - Genomic Organization Study Of NF1 Duplicon By High Resolution FISH - IV European Cytogenetic Conference, Settembre 2003
25. Riva P, **Venturin M**, Gervasini C, Orzan F, Bentivegna A, Corrado L, Colapietro P, Tenconi R, Upadhyaya M and Larizza L - High resolution FISH analysis of NF1 REP and non-REP microdeletions evidences nonhomologous end joining mediated rearrangements - IV European Cytogenetic Conference, Settembre 2003
26. **Venturin M.**, Moncini S., Russo S., Giardino D., Riva P., Larizza L. - Analisi mutazionale di CDK5R1 in pazienti con Ritardo Mentale aspecifico e studio della struttura del 3'-UTR mediante strumenti bioinformatici. VI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Verona 24-27 Settembre 2003.
27. Bentivegna A., **Venturin M.**, Moncini S., Larizza L., Riva P. - Ricerca di geni in 17q11.2 candidati per le malformazioni cardiovascolari in pazienti con sindrome da microdelezione NF1. VI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Verona 24-27 Settembre 2003.
28. Riva P., **Venturin M.**, Gervasini C., Orzan F., Bentivegna A., Corrado L., Colapietro P., Friso A., Clementi M., Tenconi R., Upadhyaya M., Larizza L. - Analisi mediante FISH ad alta risoluzione di 20 pazienti con Sindrome da Microdelezione NF1 ed identificazione del meccanismo che media una delezione atipica. VI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Verona 24-27 Settembre 2003.



29. **Venturin M.**, Gervasini C., Orzan F., Bentivegna A., Corrado L., Tenconi R., Upadhyaya M., Larizza L., Riva P. - Caratterizzazione molecolare di regioni coinvolte nei riarrangiamenti alla base della Sindrome da microdelezione NF1. VI Congresso AIBG, Giardini Naxos (Me) 1-5 Ottobre 2003.
30. Bentivegna A, **Venturin M**, Moncini S, Larizza L, Riva P - Search of candidate genes for cardiovascular malformations in NF1 microdeletion syndrome - European Human Genetics Conference, Giugno 2004, Munich, Germany
31. **Venturin M**, Bentivegna A, Moncini M, Gervasini C, Larizza L, Riva P - Identificazione di geni candidati per il ritardo mentale e le anomalie cardiache congenite nella sindrome da microdelezione NF1 - VII Congresso AIBG, Grado (Go), 23-26 Settembre 2004
32. Gervasini C, **Venturin M**, Tenconi R, Friso A, Larizza L, Riva P - Caratterizzazione di una delezione atipica Alu-mediata in un paziente con sindrome da microdelezione NF1 - VII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Pisa, 13-15 Ottobre 2004
33. **Venturin M**, Bentivegna A, Moncini S, Moroni R, Larizza L, Riva P - Identificazione mediante analisi d'espressione di geni candidati per le anomalie cardiache congenite nell'intervallo di delezione NF1 - VII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Pisa, 13-15 Ottobre 2004
34. Riva P, **Venturin M**, Bentivegna A, Moncini S, Moroni R, Larizza L - Identification of candidate genes for congenital heart defects in the NF1 microdeletion interval by expression analysis - The American Society of Human Genetics, 54<sup>th</sup> Annual Meeting. Toronto, Canada, October 26-30, 2004
35. **Venturin M**, Moncini S, Villa V, Brunelli S, Nicolin A, Larizza L, Riva P - Identificazione di geni candidati per il ritardo mentale e le anomalie cardiache nella sindrome da microdelezione NF1 e studio di elementi regolatori nel 3'UTR di CDK5R1 implicato nello sviluppo del SNC. VIII Congresso A.I.B.G. (Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare). Sirolo (AN), 15-17 Settembre 2005. p.47
36. Moncini S, Bevilacqua A, **Venturin M**, Nicolin A, Riva P - Studio funzionale di elementi cis-regolatori della trascrizione predetti in silico nel 3'UTR del gene CDK5R1. VIII Congresso nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Chia (CA), 28 settembre - 1 Ottobre 2005
37. **Venturin M**, Moncini S, Villa V, Russo S, Bonati MT, Larizza L, Riva P - Nuove mutazioni e polimorfismi nella regione codificante e nelle regioni UTR di CDK5R1 e OMG in pazienti affetti da ritardo mentale non sindromico. 8° Congresso Nazionale SIGU (Società Nazionale di Genetica Umana) Chia (CA), 28 Settembre - 1 Ottobre 2005
38. **Venturin M**, Moncini S, Villa V, Brunelli S, Russo S, Bonati MT, Larizza L, Riva P - Genotype-phenotype correlation in NF1 microdeletion syndrome: CDK5R1 and OMG mutations in mental retarded patients and genes specifically expressed in embryonic heart. ASHG 55th Annual Meeting. Salt Lake City, Utah, October 25-29, 2005
39. Gervasini C, **Venturin M**, Orzan F, Tenconi R, Upadhyaya M, Riva P, Larizza L. - Characterization of breakpoint boundaries in 19 Neurofibromatosis type 1 microdeletions. Chromosome Research 13: 1, p.38-38, 2005. 5° European Cytogenetics Conference, Madrid, 2005.
40. Moncini S, **Venturin M**, Bevilacqua A, Nicolin A, Riva P - Functional study of transcription cis-regulatory elements predicted in the CDK5R1 3'UTR. European Human Genetics Conference, Maggio 2006, Amsterdam, The Netherlands. P1180, p.358.
41. **Venturin M**, Moncini S, Bevilacqua A, Nicolin A, Riva P - Ricerca di elementi regolatori post-trascrizionali con possibile ruolo patogenetico nel 3'UTR di CDK5R1. IX Congresso A.I.B.G. (Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare). Massa Lubrense (NA), 11-14 Settembre 2006. p.8.
42. **Venturin M**, Fontana L, Moncini S, Riva P - Identification of CDK5R1 3'UTR post-transcriptional regulatory elements by bioinformatic analysis. FISV 2006 - 8th Annual Meeting, Riva del Garda, 28

September-1 October 2006.

43. Moncini S, **Venturin M**, Bevilacqua A, Nicolin A, Riva P - Identificazione di elementi post-trascrizionali nel 3'UTR del gene CDK5R1. IX Congresso nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Lido di Venezia (VE), 8-11 Novembre 2006.
44. Moncini S, **Venturin M**, Bevilacqua A, Ratti A, Nicolin A, Riva P - The human CDK5R1 3'UTR contains distinct subregions affecting transcript stability. European Journal of Human Genetics, Supp. 1 vol. 14: p358-359, n.1178, European Human Genetics Conference 2007 Nice (France), June 16-19 2007.
45. **Venturin M**, Brunelli S, Gaudenzi G, Cotelli F, Riva P. - Expression of Centa2 during early heart development: a new candidate gene for the onset of cardiovascular malformations. European Journal of Human Genetics, Supp. 1 vol. 14: p358-359, n.1178, European Human Genetics Conference 2007 Nice (France), June 16-19 2007.
46. Moncini S, **Venturin M**, Bevilacqua A, Ratti A, Nicolin A, Riva P. - Distinct subregions affecting transcript stability are present in the human CDK5R1 3'UTR. III Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration. Milan, Italy, May 19-21 2007.
47. **Venturin M**, Moncini S, De Petro G, Barlati S, Nicolin A, Riva P. - Studio dei meccanismi di regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1 mediati dal 3'UTR. X° Congresso A.I.B.G., Torino (TO), 20-22 Settembre 2007.
48. Moncini S, Bevilacqua A, **Venturin M**, Fallini C, Ratti A, Nicolin A, Riva P. - Il 3'UTR di CDK5R1 presenta elementi regolatori che agiscono sulla stabilità del trascritto e legano le proteine nELAV. 10° Congresso Nazionale SIGU (Società Nazionale di Genetica Umana) Montecatini Terme (PT), 14 - 16 Novembre 2007.
49. Stroppi M, Orzan F, **Venturin M**, Valero C, Hernández C, Riva P. - Identificazione dei breakpoint in un caso di delezione multiesonica del gene NF1 che mostra iperespressione dell'allele mutato. 10° Congresso Nazionale SIGU (Società Nazionale di Genetica Umana) Montecatini Terme (PT), 14 -16 Novembre 2007.
50. **Venturin M**, Stroppi M, Brunelli S, Gaudenzi G, Cotelli F, Riva P - Evidenze sull'espressione del gene Centa2 durante lo sviluppo del cuore. X Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Montecatini Terme (PT), 14-16 Novembre 2007.
51. Moncini S, **Venturin M**, Salvi A, Lanzi V, Sabelli C, De Petro G, Barlati S, Riva P. - Evidence on microRNA-mediated regulation of CDK5R1 gene expression. European Journal of Human Genetics, Supp. 2 vol. 16: p242, n. 05.021, European Human Genetics Conference 2008 Barcelona (Spain) May 31 - June 3 2008.
52. **Venturin M**, Moncini S, Zuccotti P, Nicolin A, Riva P. - Identification of a potential regulatory element forming a hairpin structure within the 3'UTR of CDK5R1. European Journal of Human Genetics, Supp. 2 vol. 16: p397-398, n.08.11, European Human Genetics Conference 2008 Barcelona (Spain) May 31 - June 3 2008.
53. Sabelli C, Salvi A, Moncini S, **Venturin M**, Arici B, Riva P, De Petro G, Barlati S - Urokinase and c-met are target of miR-23b in human cells. X National Biotechnology Congress, Perugia, 17-19 Settembre, 2008.
54. Moncini S, Zuccotti P, Gelfi C, Ratti A, Nicolin A, Riva P, **Venturin M** - A hairpin regulatory element in CDK5R1 3'UTR with a destabilising role on mRNA. X Congresso FISV 2008, Riva del Garda (TN), 24-27 Settembre 2008.
55. **Venturin M**, Brunelli S, Gaudenzi G, Stroppi M, Crippa M, Cotelli F, Riva P - Centa2 is expressed during heart development and is a candidate gene for CVMs. X Congresso FISV 2008, Riva del Garda (TN), 24-27 Settembre 2008.
56. **Venturin M**, Stroppi M, Brunelli S, Gaudenzi G, Cotelli F, Riva P - Centa2 è espresso durante lo

sviluppo del cuore ed è un gene candidato per le malformazioni cardiovascolari. XI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Genova, 23-25 Novembre 2008.

57. Stroppi M, Crippa M, **Venturin M**, Battaglioli E, Riva P - Ricerca di interattori molecolari della centaurina- $\alpha 2$ : evidenze di associazione con la tubulina B. XI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Genova, 23-25 Novembre 2008.
58. Moncini S, **Venturin M**, Salvi A, Lanzi V, Sabelli C, De Petro G, Barlati S, Riva P - Ruolo dei microRNA nella regolazione del gene CDK5R1. XI Congresso nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), Genova, 23-25 Novembre 2008.
59. De Petro G, Salvi A, Sabelli C, Moncini S, **Venturin M**, Riva P, Arici B, Portolani N, Giulini SM, Barlati S - MicroRNA ed epatocarcinoma: il microRNA-23b media la down modulazione di urochinasi e c-met e la capacità di migrazione di cellule derivate da HCC. XVIII Convegno Internazionale attualità e prospettive in Epatologia, Padova, Novembre 2008.
60. Moncini S, Zuccotti P, **Venturin M**, Salvi A, Sabelli C, De Petro G, Barlati S, Riva P - Role of miRNAs regulation on CDK5R1 expression in Alzheimer's disease. IV Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, Milan, Italy, May 8-10, 2009.
61. Moncini S, **Venturin M**, Salvi A, Zuccotti P, Lanzi V, Sabelli C, De Petro G, Barlati S, Riva P - The regulation of CDK5R1 gene expression by miRNAs may have a role in Alzheimer's disease. European Human Genetics Conference 2009, Wien, Austria, May 23-26, 2009.
62. Stroppi M, Crippa M, **Venturin M**, Battaglioli E, Riva P - Searching for centaurin- $\alpha 2$  interacting proteins: evidence of interaction with tubulin-B. European Human Genetics Conference, Vienna, Austria, May 26-29, 2009. European Journal of Human Genetics, May 2009, Vol. 17 Supp. 2: p. 285.
63. **Venturin M**, Brunelli S, Gaudenzi G, Stroppi M, Cotelli F, Riva P - Expression of Centa2 and Suz12 during mammalian heart development. European Human Genetics Conference, Vienna, Austria, May 26-29, 2009. European Journal of Human Genetics, May 2009, Vol. 17 Supp. 2: p. 284.
64. De Petro G, Salvi A, Bongarzone I, Miccichè F, Moncini S, **Venturin M**, Riva P, Arici B, Sabelli C, Portolani N, Giulini SM, Barlati S - Urokinase targeting in human hepatocellular carcinoma by shRNAs/miR-23b and proteomic identification of LASP1 as uPA effector. 21<sup>st</sup> Pezcoller Symposium, Trento, Italy, June 11-13, 2009. Journal of the Pezcoller Foundation, year 19, n. 32, June 2009, p.18.
65. Salvi A, Moncini S, **Venturin M**, Riva P, Sabelli C, Arici B, Portolani N, Giulini SM, Barlati S, De Petro G - MicroRNA-23b mediates urokinase and MET downmodulation and inhibits migration of human hepatocellular carcinoma cells. 2009 EMBO Molecular Medicine Workshop "Invasive growth: a genetic programme for stem cells and cancer" Torino, Italy, September 10-12, 2009.
66. Salvi A, Sabelli C, Moncini S, **Venturin M**, Arici B, Riva P, Portolani N, Giulini SM, Barlati S, De Petro G -MicroRNA-23b negatively regulates urokinase and c-met and inhibits migration of human hepatocellular carcinoma cells. RNAi Europe, Berlin (Germany), September 17-18, 2009.
67. Moncini S, Salvi A, **Venturin M**, De Petro G, Barlati S, Riva P - Regulation of CDK5R1 gene expression by miR-103/107. XI Congresso FISV 2009, Riva del Garda (TN), 23-25 Settembre 2009.
68. Zuccotti P, Moncini S, Nicolin A, **Venturin M**, Riva P - Identification of an mRNA destabilizing hairpin element in CDK5R1 3'UTR. XI Congresso FISV 2009, Riva del Garda (TN), 23-25 Settembre 2009.
69. Stroppi M, Crippa M, Cartelli D, Cappelletti G, **Venturin M**, Battaglioli E, Riva P - Centaurin- $\alpha 2$  interacts with tubulin beta through microtubules' anchoring. 11<sup>th</sup> Annual Congress FISV 2009, Riva del Garda (TN), September 23-25, 2009.
70. Salvi A, Sabelli C, Moncini S, **Venturin M**, Arici B, Riva P, Portolani N, Giulini SM, De Petro G, Barlati S - Il microRNA-23b media la downmodulazione di urochinasi e met ed inibisce la

migrazione di cellule umane derivate da epatocarcinoma cellulare. AIBG, Associazione Italiana di Biologia e Genetica, Palermo, Ottobre 2009.

71. Stroppi M, Crippa M, Cartelli D, **Venturin M**, Cappelletti G, Battaglioli E, Riva P - La centaurina- $\alpha 2$  interagisce con la tubulina-B legando i microtubuli stabili. XII Congresso Nazionale S.I.G.U., Torino 8-10 Novembre 2009.
72. Zuccotti P, Moncini S, Colombrita C, Ratti A, Nicolin A, Riva P, **Venturin M** - Identificazione di un elemento a forcina nel 3'UTR del gene CDK5R1 che regola la stabilità dell'RNA messaggero. XII Congresso Nazionale S.I.G.U., Torino 8-10 Novembre 2009.
73. Moncini S, Longoni M, Cisternino M, Ferraiuolo S, Russo S, Mannarino S, Brazzelli V, Coi P, **Venturin M**, Riva P - Analisi mutazionale in pazienti affetti da sindrome di Noonan: identificazione di un caso con una mutazione familiare in SOS1 e una de novo in RAF1. XII Congresso Nazionale S.I.G.U., Torino 8-10 Novembre 2009.
74. Salvi A, Sabelli C, Moncini S, **Venturin M**, Portolani N, Giulini SM, Arici B, Barlati S, De Petro G - miR-23b regulates uPA and c-met expression and mediates inhibition of HCC cells migration and proliferation. 51° Annual Meeting of the Italian Cancer Society (SIC: Società Italiana di Cancerologia), Sesto San Giovanni (Milano), Novembre 23-26, 2009.
75. Salvi A, Sabelli C, Moncini S, **Venturin M**, Arici B, Riva P, Portolani N, Giulini S M, Barlati S, De Petro G - miR-23b down-regulates urokinase and c-met expression and inhibits migration of human hepatocellular carcinoma cells. Macs Symposium, Bologna, 1 Dicembre 2009.
76. Stroppi M, Cartelli D, Cappelletti G, **Venturin M**, Rigoletto S, Battaglioli E, Riva P - Centaurin- $\alpha 2$  and tubulin interaction increases microtubule stability. European Human Genetics Conference, Gothenburg, Svezia, June 12-15, 2010. European Journal of Human Genetics, June 2010, Vol. 18 Supp. 1: p. 272.
77. Moncini S, Salvi A, **Venturin M**, Zuccotti P, Nicolin A, De Petro G, Barlati S, Riva P - miR-103 and miR-107 are involved in the regulation of CDK5R1/p35 expression. European Human Genetics Conference, Gothenburg, Svezia, June 12-15, 2010. European Journal of Human Genetics, June 2010, Vol. 18 Supp. 1: p. 286.
78. Longoni M, Moncini S, Cisternino M, Morella I, Ferraiuolo S, Russo S, Coi P, Zippel R, **Venturin M**, Riva P - Identification of a new Jnk-activating familial SOS1 and a de novo RAF1 mutations in a Noonan syndrome patient. European Human Genetics Conference, Gothenburg, Svezia, June 12-15, 2010. European Journal of Human Genetics, June 2010, Vol. 18 Supp. 1: p. 333.
79. **Venturin M**, Moncini S, Zuccotti P, Barbieri A, Salvi A, Quattrone A, De Petro G, Barlati S, Riva P - Identificazione di elementi in cis e di fattori in trans implicati nella regolazione post-trascrizionale del gene CDK5R1. XII Congresso AIBG (Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare), Trento (TN), 8-9 Ottobre 2010.
80. Moncini S, Salvi A, **Venturin M**, Nicolin A, De Petro G, Barlati S, Riva P - miR-103 e miR-107 sono coinvolti nella regolazione dell'espressione di CDK5R1/p35 implicato nella migrazione neuronale. XIII Congresso Nazionale S.I.G.U., Firenze 14-17 Ottobre 2010.
81. Zuccotti P, Barbieri A, Colombrita C, De Palma S, Moncini S, Gelfi C, Ratti A, **Venturin M**, Riva P - Identificazione di elementi regolatori post-trascrizionali nel 3'UTR del gene CDK5R1 implicato nello sviluppo del SNC. XIII Congresso Nazionale S.I.G.U., Firenze 14-17 Ottobre 2010.
82. Ferrari L, Pistocchi A, **Venturin M**, Gaudenzi G, Cotelli F, Riva P - Deregolazione di FAS-FASL nel cordoma e studio delle implicazioni nello sviluppo della notocorda in zebrafish. XIII Congresso Nazionale S.I.G.U., Firenze 14-17 Ottobre 2010.
83. Negri G, Gervasini C, Mottadelli F, Ronzoni S, Magnani I, Rossella F, **Venturin M**, Riva P, Pelicci P, Larizza L - Identificazione dei geni target del miR-182 nella linea cellulare kasumi-1, modello di leucemia mieloide acuta (AML), e nelle sue sottopopolazioni. XIII Congresso Nazionale S.I.G.U.,

Firenze 14-17 Ottobre 2010.

84. Ferrari L, Pistocchi A, Boari N, **Venturin M**, Gagliardi F, Mortini P, Cotelli F, Riva P - Dysregulation of apoptotic pathways in chordoma involving FAS and FASL: implications on notochord regression in zebrafish model. European Human Genetics Conference, Amsterdam, The Netherlands, May 28-31, 2011. European Journal of Human Genetics, May 2011, Vol. 19 Supp. 2: p. 199.
85. Zuccotti P, Barbieri A, Colombrita C, De Palma S, Moncini S, Gelfi C, Ratti A, **Venturin M**, Riva P - Identification of post-transcriptional regulatory elements in CDK5R1 3'UTR gene involved in CNS development and functioning. European Human Genetics Conference, Amsterdam, The Netherlands, May 28-31, 2011. European Journal of Human Genetics, May 2011, Vol. 19 Supp. 2: p. 354.
86. **Venturin M**, Carra S, Gaudenzi G, Gallo G, Cotelli F, Riva P - Morpholino knockdown of the zebrafish CENTA2 orthologue results in cardiovascular defects. European Human Genetics Conference, Amsterdam, The Netherlands, May 28-31, 2011. European Journal of Human Genetics, May 2011, Vol. 19 Supp. 2: p. 355.
87. Moncini S, Salvi A, Zuccotti P, Viero G, Quattrone A, De Petro G, Barlati S, **Venturin M**, Riva P - miR-103 and miR-107 are involved in CDK5R1 expression modulation: possible implications in Alzheimer's disease. V Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, Milan, Italy, May 13-15, 2011.
88. Ferrari L, Pistocchi A, Boari N, **Venturin M**, Gaudenzi G, Gagliardi F, Mortini P, Cotelli F, Riva P - Dysregulation of Fas-Fasl in chordoma and implications on zebrafish notochord development/regression. 7th European Zebrafish Meeting, Edimburgh, UK, July 5th-9th, 2011.
89. **Venturin M**, Gaudenzi G, Carra S, Gallo G, Cotelli F, Riva P - L'inattivazione funzionale di adap2-like causa difetti a carico del sistema cardiovascolare in zebrafish. XIV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Milano, 13-16 Novembre 2011.
90. Zuccotti P, Barbieri A, Colombrita C, De Palma S, Moncini S, Gelfi C, Ratti A, **Venturin M**, Riva P - Identification and functional characterization of trans-acting factors involved in the post-transcriptional regulation of CDK5R1 gene. XIV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Milano, 13-16 Novembre 2011.
91. Ferrari L, Pistocchi A, Boari N, **Venturin M**, Gagliardi F, Mortini P, Cotelli F, Riva P - Dysregulation of apoptotic pathway/s in chordoma: study of FAS and FASL role in zebrafish notochord regression. XIV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Milano, 13-16 Novembre 2011.
92. Zuccotti P, Barbieri A, Colombrita C, De Palma S, Moncini S, Gelfi C, Ratti A, **Venturin M**, Riva P - Identification and functional characterization of trans-acting factors involved in the post-transcriptional regulation of CDK5R1. MRNA FATE 2012, Life and Death of mRNA in the Cytoplasm, May 23-26, 2012, Riva del Garda (TN), Italy.
93. Zuccotti P, Barbieri A, Colombrita C, De Palma S, Moncini S, Gelfi C, Ratti A, **Venturin M**, Riva P - Identification and functional characterization of trans-acting factors involved in the post-transcriptional regulation of CDK5R1. European Human Genetics Conference, Nürnberg, Germany, June 23 - 26, 2012. European Journal of Human Genetics, June 2012, Vol. 20 Supp. 1: p. 262
94. Moncini S, Castronovo P, Murgia A, Russo S, Bedeschi MF, Selicorni A, Riva P, **Venturin M** - Extensive mutational analysis of CDK5 and CDK5R1 in patients with non-syndromic mental retardation reveals novel variants in CDK5R1 3'-UTR. European Human Genetics Conference, Nürnberg, Germany, June 23 - 26, 2012. European Journal of Human Genetics, June 2012, Vol. 20 Supp. 1: p. 399
95. Moncini S, Castronovo P, Murgia A, Russo S, Bedeschi MF, Selicorni A, Riva P, **Venturin M** - Mutation analysis of CDK5 and CDK5R1 genes identifies novel CDK5R1 3'-UTR variants in patients with nonsyndromic mental retardation. XV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Sorrento (NA), 21-24 Novembre 2012.

96. Moncini S, Lunghi M, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** - Role of miR-15/107 family of microRNAs on p35/CDK5 pathway in Alzheimer's disease. XV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Sorrento (NA), 21-24 Novembre 2012.
97. Bedeschi MF, Moncini S, Crippa M, Castronovo P, Calvello M, Scuvera G, Finelli P, **Venturin M** - ATRX mutation in two adult brothers with non-specific intellectual disability identified by exome sequencing. XV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), Sorrento (NA), 21-24 Novembre 2012.
98. Lunghi M, Moncini S, Valmadre A, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** -The role of p35/CDK5 regulation by miR-15/107 in Alzheimer's disease. 9th SIBBM Seminar (Italian Society of Biophysics and Molecular Biology), Pavia, 5-7 June 2013.
99. Moncini S, Lunghi M, Valmadre A, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** - Regulation of CDK5R1 expression by miR-15/107 family of microRNAs and its involvement in Alzheimer's disease. XV Congresso Nazionale AIBG (Associazione Italiana di Biologia e Genetica). Arcavacata di Rende (CS), 27-28 settembre 2013.
100. Moncini S, Lunghi M, Valmadre A, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** - The role of miR-15/107 family in p35/CDK5 regulation in Alzheimer's disease. XV National SINS Congress (Italian Society of Neuroscience). Rome, 3-5 October 2013.
101. Moncini S, Lunghi M, Valmadre A, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** - The role of miR-15/107 family in p35/CDK5 regulation in Alzheimer's disease. 47<sup>th</sup> European Human Genetics Conference. Milan, Italy, May 31-June 3, 2014. European Journal of Human Genetics, vol. 22, p. 166.
102. Lunghi M, Moncini S, Valmadre A, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** - The role of miR-15/107 family in p35/CDK5 regulation in Alzheimer's disease. 9<sup>th</sup> FENS (Forum of Neuroscience). Milan, Italy, 5-9 July 2014.
103. Lunghi M, Moncini S, Valmadre A, Fontana F, Denti M, Riva P, **Venturin M** - The role of p35/CDK5 regulation by the miR-15/107 microRNA gene group in Alzheimer's disease. VI Meeting on the Molecular Mechanisms of Neurodegeneration (MMN). Milan, Italy, 28-30 May 2015.
104. Spreafico M., Giana D., Grillo B., Rusconi F., Battaglioli E., **Venturin M.** - Role of long non-coding RNAs HOTAIR, MALAT1 and NEAT1 in the regulation of CDK5R1 expression and possible implications for Alzheimer's disease pathogenesis. 1<sup>st</sup> translational meeting of 'La Statale' neuroscience strategic research group (NeuroNest). Milan, Italy, 8 March 2017.
105. Spreafico M., Grillo B., Rusconi F., Battaglioli E., **Venturin M.** - Role of long non-coding RNAs HOTAIR, MALAT1 and NEAT1 in the regulation of CDK5R1 expression and possible implications for Alzheimer's disease pathogenesis. XVIII Congresso Nazionale AIBG (Associazione Italiana di Biologia e Genetica). Ferrara, 21-22 settembre 2018.
106. Mercurio S., Messinetti S., **Venturin M.**, Manni L., Pennati R. - Exploring the role of Cdk5 in ascidian development. 10th International Tunicate Meeting. Villefranche-Sur-Mer (France), 7-12 July 2019.
107. Mercurio S., Messinetti S., **Venturin M.**, Folci L.G., Manni L., Pennati R. - CDK5 involvement in ascidian neurogenesis. 65° Convegno GEI-SIBSC (Gruppo Embriologico Italiano-Società Italiana di Biologia dello Sviluppo e della Cellula). Ancona, 24-27 giugno 2019.

Data

20/09/2019

Luogo

Milano