

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

selezione pubblica per n.1 posto/i di Ricercatore a tempo determinato ai sensi dell'art.24, comma 3, lettera b) della Legge 240/2010 per il settore concorsuale 05/I1 - Genetica, settore scientifico-disciplinare BIO/18 - Genetica presso il Dipartimento di BIOSCIENZE, (avviso bando pubblicato sulla G.U. n. 50 del 30/06/2020) Codice concorso 4400

Giuliana Giannuzzi

CURRICULUM VITAE

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

COGNOME	GIANNUZZI
NOME	GIULIANA
DATA DI NASCITA	29 / 03 / 1983

LUOGO DI NASCITA	BARI
STATO CIVILE	SPOSATA CON UN FIGLIO

POSIZIONE ATTUALE

Ricercatrice III livello a tempo indeterminato, Consiglio Nazionale delle Ricerche, Istituto di Tecnologie Biomediche, Segrate (MI)

DIPLOMI

Gen 2007 - Dic 2009	Dottorato di Ricerca in “Genetica ed Evoluzione Molecolare”, XXII ciclo, Dipartimento di Genetica e Microbiologia (DI.GE.MI.), Università degli Studi di Bari. Titolo della tesi: “Evoluzione e caratterizzazione funzionale di una famiglia genica primate-specifica: <i>LRRC37</i> ”. Conseguimento del titolo il 15/04/2010. Supervisore: Prof. Mario Ventura. Coordinatore: Prof. Mariano Rocchi.
Ott 2004 - 18 Ott 2006	Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare (classe 9/S), Facoltà di Scienze Biotecnologiche, Università degli Studi di Bari. Tesi di laurea in Fisiologia umana e funzioni integrate in biotecnologie, dal titolo: “Studio dei pull dell'AQP4 nel cervello e cervelletto mediante elettroforesi bidimensionale BN/SDS-PAGE”. Relatore: Prof.ssa Maria Svelto. Correlatore: Prof.ssa Grazia Paola Nicchia. Votazione finale: 110/110 e lode.
Nov 2001 - 28 Lug 2004	Laurea Triennale in Biotecnologie Sanitarie e Farmaceutiche, Facoltà di Scienze Biotecnologiche, Università degli Studi di Bari. Tesi di laurea in Genetica ed Ingegneria Genetica dal titolo: “La citogenetica molecolare per la caratterizzazione di un caso di leucemia mieloide cronica variante”. Relatore: Prof. Mario Ventura. Votazione finale: 110/110 e lode.
14 Luglio 2001	Maturità scientifica. Liceo Scientifico Statale “Enrico Fermi” di Bari. Votazione 100/100.

ESPERIENZE PROFESSIONALI

Nov 2019 - Presente	Ricercatrice III livello (tempo indeterminato) , Consiglio Nazionale delle Ricerche, Istituto di Tecnologie Biomediche, Segrate (MI). In aspettativa dal 29/11/2019 al 31/03/2020 per completare il contratto di lavoro con l'Università di Losanna, Svizzera.
Ott 2018 - Mar 2020	Chargée de Recherche (Senior Postdoc) all'Università di Losanna, Center for Integrative Genomics, Svizzera. Gruppo del Prof. Alexandre Reymond.
Set 2017 - Ago 2018	Scientist presso l'Università di Losanna e Swiss Institute of Bioinformatics, Svizzera. Gruppo Vital-IT del Prof. Ioannis Xenarios.
Set 2012 - Ago 2017	Première Assistante (Postdoc) all'Università di Losanna, Center for Integrative Genomics, Svizzera. Gruppo del Prof. Alexandre Reymond.
16 Mar 2010 - 15 Mar 2012	Assegnista di ricerca (art. 51, comma 6, legge n.449 e DM 11/02/1998), Dipartimento di Genetica e Microbiologia, Università degli Studi di Bari. Area scientifico-disciplinare Scienze biologiche, settore scientifico-disciplinare BIO/18, titolo "Caratterizzazione funzionale di geni localizzati a livello di duplicazioni segmentali nel genoma umano".
01 Gen 2007 - 31 Dic 2009	Dottoranda , gruppo del Prof. Mario Ventura, Dipartimento di Genetica e Microbiologia, Università degli Studi di Bari.
01 Apr 2008 - 30 Apr 2009	Visiting PhD student , laboratorio del Prof. Evan E. Eichler, Department of Genome Sciences, University of Washington, Seattle, WA, USA.
Mar - Ott 2006	Tirocinio pre-laurea specialistica , Dipartimento di Fisiologia Generale ed Ambientale, Università degli Studi di Bari.
Mar - Apr 2004	Tirocinio pre-laurea triennale , Dipartimento di Genetica e Microbiologia (DI.GE.MI.), Università degli Studi di Bari.

ATTIVITÀ DIDATTICA

Università di Losanna, Svizzera

A.A. 2013-14, 14-15, 15-16, 16-17	Assistente, corso di laboratorio <i>Biologia Molecolare</i>
Lug - Set 2015	Supervisore della studentessa Florence Winteler
A.A. 2012-13	Assistente, corso di laboratorio <i>Analisi di Proteine</i>

Università degli Studi di Bari

A.A. 2011-12	Assistente e membro della commissione d'esame come cultore della materia SSD BIO/18, corso di <i>Genetica molecolare ed ingegneria genetica</i>
A.A. 2010-11	Assistente, corso di <i>Genetica molecolare ed ingegneria genetica</i>
A.A. 2009-10	Assistente, corso di <i>Laboratorio di Citogenetica</i>
A.A. 2007-08	Assistente, corso di <i>Genetica medica e laboratorio di malattie genetiche</i>
A.A. 2006-07	Assistente, corso di <i>Terapia Genica e Laboratorio di Citogenetica Umana</i>

PREMI, FINANZIAMENTI E BORSE DI STUDIO

2020	Premio ESEB 2020 (European Society for Evolutionary Biology) conferito dalla Facoltà di Biologia e Medicina dell'Università di Losanna
------	---

2020-21	Finanziamento Germaine de Staël , con il Dott. Nicolas Chatron e la Dott.ssa Caroline Schluth-Bolard dell'Università di Lione, Francia (che hanno ottenuto il corrispondente Partenariat Hubert Curien per la parte francese), per il progetto intitolato "Variation and Evolution of the Genome Architecture Synergy: VEGAS"
2019	Premio Franca Dagna Bricarelli al XXII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana) per la miglior presentazione in Citogenetica/Citogenomica
2015-17	Finanziamento "Pro-Femmes" dell'Università di Losanna, Svizzera. Titolo del progetto "Human 16p11.2 structural variation in complex traits and disease predisposition". CHF 100000.
2007-09	Borsa di studio di dottorato dell'Università degli Studi di Bari
2007	Premiata fra i migliori laureati in laurea specialistica, Facoltà di Scienze Biotechnologiche, Università degli Studi di Bari, A.A. 2005/06
2005	Laureata più meritevole, Facoltà di Scienze Biotechnologiche, Università degli Studi di Bari, A.A. 2003/04

CONGEDI

22 Dic 2017- 26 Gen 2018	Congedo per malattia (anticipazione del congedo per maternità)
27 Gen 2018 - 20 Mag 2018	Congedo per maternità

LINGUE CONOSCIUTE

Italiano	lingua madre
Inglese	ottimo
Francese	buono

PUBBLICAZIONI

Web of Science ResearcherID N-7117-2017

H-index (WOS) 10

Citazioni (WOS) 318

Pubblicazioni 16

Maggiolini FAM, Mercuri L, Antonacci F, Anaclerio F, Calabrese FM, Lorusso N, L'Abbate A, Sorensen M, **Giannuzzi G**, Eichler EE, Catacchio CR, Ventura M. Evolutionary Dynamics of the POTE Gene Family in Human and Nonhuman Primates. **Genes** (Basel). 2020 Feb 18;11(2). pii: E213. doi: 10.3390/genes11020213. IF (2018) 3.331 - Cit. WOS 0

Giannuzzi G*, Schmidt PJ, Porcu E, Willemin G, Munson KM, Nuttle X, Earl R, Chrast J, Hoekzema K, Risso D, Männik K, De Nittis P, Baratz ED, 16p11.2 Consortium, Herault Y, Gao X, Philpott CC, Bernier RA, Kutalik Z, Fleming MD, Eichler EE, Raymond A. The human-specific *BOLA2* duplication modifies iron homeostasis and anemia predisposition in chromosome 16p11.2 autism individuals. ***Corresponding author. Am J Hum Genet.** 2019 Nov 7;105(5):947-958. doi: 10.1016/j.ajhg.2019.09.023. Epub 2019 Oct 24. Featured article. IF (2018) 9.924 - Cit. WOS 1

Delaneau O, Zazhytska M, Borel C, **Giannuzzi G**, Rey G, Howald C, Kumar S, Ongen H, Popadin K, Marbach D, Ambrosini G, Bielser D, Hacker D, Romano L, Ribaux P, Wiederkehr M, Falconnet E, Bucher P, Bergmann S, Antonarakis SE, Raymond A, Dermitzakis ET. Chromatin three-dimensional interactions mediate genetic

effects on gene expression. *Science*. 2019 May 3;364(6439). doi: 10.1126/science.aat8266. IF (2018) 41.063 - Cit. WOS 24

Moyes-Oliveira M, **Giannuzzi G**, Fish RJ, Karaca E, Akdemir Z, Petit F, Meloni VA, Soares M, Kulikowski LD, Di Battista A, Zamariolli M, Liehr T, Kosyakova N, Carnevali G, Andrieux J, Neerman-Arbez M, Lupski J, Melaragno MI, Reymond A. Balanced X-autosome translocation suggests association of *AMMECR1* disruption with hearing loss and growth, bone and heart alterations. *Hum Mutat*. 2018 Feb;39(2):281-291. doi: 10.1002/humu.23373. Epub 2017 Dec 14. IF (2017) 5.359 - Cit. WOS 5

Loviglio MN, Arbogast T, Jønhc AE, Collins SC, Popadin K, Bonnet CS, **Giannuzzi G**, Maillard AM, Jacquemont S, 16p11.2 Consortium, Yalcin B, Katsanis N, Golzio C, Reymond A. The Immune Signaling Adaptor LAT Contributes to the Neuroanatomical Phenotype of 16p11.2 BP2-BP3 CNVs. *Am J Hum Genet*. 2017 Oct 5;101(4):564-577. doi: 10.1016/j.ajhg.2017.08.016. Epub 2017 Sep 28. IF (2018) 9.924 - Cit. WOS 11

Chiatante G, **Giannuzzi G**, Calabrese FM, Eichler EE, Ventura M. Centromere destiny in dicentric chromosomes: new insights from the evolution of human chromosome 2 ancestral centromeric region. *Mol Biol Evol*. 2017 Mar 15. doi: 10.1093/molbev/msx108. IF (2018) 14.797 - Cit. WOS 3

Nuttle X*, **Giannuzzi G***, Duyzend MH, Schraiber JG, Narvaiza I, Sudmant PH, Penn O, Chiatante G, Malig M, Huddleston J, Benner C, Camponeschi F, Ciofi-Baffoni S, Stessman HA, Marchetto MC, Denman L, Harshman L, Baker C, Raja A, Penewit K, Janke N, Tang WJ, Ventura M, Banci L, Antonacci F, Akey JM, Amemiya CT, Gage FH, Reymond A, Eichler EE. ***equally contributing**. Emergence of a *Homo sapiens*-specific gene family and chromosome 16p11.2 CNV susceptibility. *Nature*. 2016 Aug 11;536(7615):205-9. IF (2018) 43.070 - Cit. WOS 41

Loviglio MN, Leleu M, Männik K, Passeggeri M, **Giannuzzi G**, van der Werf I, Waszak SM, Zazhytska M, Roberts-Caldeira I, Gheldof N, Migliavacca E, Alfaiz AA, Hippolyte L, Maillard AM, 16p11.2 Consortium, 2p15 Consortium, Van Dijck A, Kooy RF, Sanlaville D, Rosenfeld JA, Shaffer LG, Andrieux J, Marshall C, Scherer SW, Shen Y, Gusella JF, Thorsteinsdottir U, Thorleifsson G, Dermitzakis ET, Deplancke B, Beckmann JS, Rougemont J, Jacquemont S, Reymond A. Chromosomal contacts connect loci associated with autism, BMI and head circumference phenotypes. *Mol Psychiatry* (2017) 22, 836-849; doi:10.1038/mp.2016.84; published online 31 May 2016. IF (2018) 11.973 - Cit. WOS 24

Cardone MF, D'Addabbo P, Alkan C, Bergamini C, Catacchio CR, Anaclerio F, Chiatante G, Marra A, **Giannuzzi G**, Perniola R, Ventura M, Antonacci D. Inter-varietal structural variation in grapevine genomes. *Plant J*. 2016 Jul 15. doi: 10.1111/tj.13274. IF (2017) 5.775 - Cit. WOS 21

Migliavacca E, Golzio C, Männik K, Blumenthal I, Oh EC, Harewood L, Kosmicki JA, Loviglio MN, **Giannuzzi G**, Hippolyte L, Maillard AM, Alfaiz AA; 16p11.2 European Consortium, van Haelst MM, Andrieux J, Gusella JF, Daly MJ, Beckmann JS, Jacquemont S, Talkowski ME, Katsanis N, Reymond A. A Potential Contributory Role for Ciliary Dysfunction in the 16p11.2 600 kb BP4-BP5 Pathology. *Am J Hum Genet*. 2015 May 7;96(5):784-96. doi: 10.1016/j.ajhg.2015.04.002. Epub 2015 Apr 30. IF (2018) 9.924 - Cit. WOS 24

Giannuzzi G[†], Migliavacca E, Reymond A[†]. **†Corresponding authors**. Novel H3K4me3 marks are enriched at human- and chimpanzee-specific cytogenetic structures. *Genome Res*. 2014 Sep;24(9):1455-68. doi: 10.1101/gr.167742.113. Epub 2014 Jun 10. IF (2018) 9.944 - Cit. WOS 3

Giannuzzi G[†], Pazienza M, Huddleston J, Antonacci F, Malig M, Vives L, Eichler EE, Ventura M[†]. **†Corresponding authors**. Hominoid fission of chromosome 14/15 and the role of segmental duplications. *Genome Res*. 2013 Nov;23(11):1763-73. doi: 10.1101/gr.156240.113. Epub 2013 Sep 27. IF (2018) 9.944 - Cit. WOS 9

Giannuzzi G, Siswara P, Malig M, Marques-Bonet T, NISC Comparative Sequencing Center, Mullikin JC, Ventura M, Eichler EE. Evolutionary dynamism of the primate *LRRC37* gene family. *Genome Res*. 2013 Jan;23(1):46-59. doi: 10.1101/gr.138842.112. Epub 2012 Oct 11. IF (2018) 9.944 - Cit. WOS 13

Giannuzzi G*, D'Addabbo P*, Gasparro M, Martinelli M, Carelli FN, Antonacci D, Ventura M. ***equally contributing**. Analysis of high-identity segmental duplications in the grapevine genome. *BMC Genomics*. 2011 Aug 26;12:436. IF (2018) 3.730 - Cit. WOS 20

Kidd JM, Sampas N, Antonacci F, Graves T, Fulton R, Hayden HS, Alkan C, Malig M, Ventura M, **Giannuzzi G**, Kallicki J, Anderson P, Tsalenko A, Yamada NA, Tsang P, Kaul R, Wilson RK, Bruhn L, Eichler EE. Characterization of missing human genome sequences and copy-number polymorphic insertions. *Nat Methods*. 2010 May;7(5):365-71. IF (2018) 28.467 - Cit. WOS 90

Cellamare A, Catacchio CR, Alkan C, **Giannuzzi G**, Antonacci F, Cardone MF, Della Valle G, Malig M, Rocchi M, Eichler EE, Ventura M. New insights into centromere organization and evolution from the white-cheeked

gibbon and marmoset. *Mol Biol Evol.* 2009 Aug;26(8):1889-900. Epub 2009 May 8. IF (2018) 14.797 - Cit. WOS 29

CAPITOLI DI LIBRO

Giannuzzi G, Cardone MF, Ventura M and Antonacci D. (2013). Read-depth Methodology for the Analysis of Recent Segmental Duplications in the Grapevine Genome. *Genomics I - Humans, Animals and Plants*. ISBN: 978-1-477554-913. iConcept Press.

Giannuzzi G*, Catacchio CR* and Ventura M. **equally contributing* (2012). Centromere Evolution: Digging into Mammalian Primary Constriction. *Current Frontiers and Perspectives in Cell Biology*. ISBN: 978-953-51-0544-2. InTech. DOI: 10.5772/33105.

PROCEEDING

Giannuzzi G, D'Addabbo P, Cardone MF, Gasparro M, Bergamini C, Martinelli M, Carelli FN, Ventura M, Antonacci D. Recent and highly identical segmental duplications in the grapevine genome. *Proceedings of the 35th World Congress of Vine and Wine*; 18-22 June 2012, Izmir, Turkey ISBN: 979-10-91799-00-3 9 pp. [ITA, eng].

PRESENTAZIONI ORALI IN CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI

XXII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana). 13-15 Novembre 2019, Roma, Italy. Presentazione orale: "The human-specific *BOLA2* duplication modifies iron homeostasis and anemia predisposition in chromosome 16p11.2 autism patients"

European Human Genetics Conference 2019, Workshop "Copy number variant interpretation and classification". 15-18 Giugno 2019, Gothenburg, Svezia. Presentazione orale: "CNV within CNV: multi-allelic variation of flanking low-copy repeat number modifies phenotype penetrance in 16p11.2 deletion"

ePerMed workshop "Functional annotation of genome-wide variants". 14-15 Marzo 2017, Lausanne, Switzerland. Presentazione orale: "Emergence of a *Homo sapiens*-specific gene family and chromosome 16p11.2 CNV susceptibility"

European Human Genetics Conference 2016. 21-24 Maggio, 2016, Barcellona, Spagna. Presentazione orale: "Emergence of a *Homo sapiens*-specific gene family and the evolution of disease risk at chromosome 16p11.2".

European Human Genetics Conference 2015. 6-9 Giugno, 2015, Glasgow, Scozia. Presentazione orale: "Human-specific gene evolution and diversity of the chromosome 16p11.2 autism CNV".

POSTER IN CONGRESSI INTERNAZIONALI

European Human Genetics Virtual Conference 2020. 6-9 Giugno 2020. Presentazione del poster: "Combined involvement of the human-specific duplications at 16p11.2 in iron metabolism and immune defense"

European Human Genetics Conference 2019. 15-18 Giugno 2019, Gothenburg, Svezia. Presentazione del poster: "The human-specific *BOLA2* duplication modifies iron homeostasis and anemia predisposition"

European Human Genetics Conference 2018. 16-19 Giugno 2018, Milano, Italy. Presentazione del poster: "Potential adaptive role of the human-specific duplication at 16p11.2 in iron homeostasis and immune response"

The Biology of Genomes. 5-9 Maggio, 2015, Cold Spring Harbor Laboratory, NY. Presentazione del poster: "Human-specific gene evolution and diversity of the chromosome 16p11.2 autism CNV".

American Society of Human Genetics Conference 2014. 18-22 Ottobre 2014, San Diego, CA, US. Presentazione del poster: “Novel H3K4me3 marks are enriched at human- and chimpanzee-specific cytogenetic structures”.

American Society of Human Genetics Conference 2013. 22-26 Ottobre 2013, Boston, MA, US. Presentazione del poster: “Human- and chimpanzee-specific cytogenetic structures support the emergence of new regulatory elements”.

European Human Genetics Conference 2012. 23-26 Giugno 2012, Nürnberg, Germania. Presentazione del poster: “Evolutionary dynamism of the primate *LRRC37* gene family”.

Plant Genome Evolution. 4-6 Settembre 2011, Amsterdam, Olanda. Presentazione del poster: “Analysis of high-identity segmental duplications in the grapevine genome”.

Human Genome Meeting 2010. 18-21 Maggio 2010, Montpellier, Francia. Presentazione del poster: “Evolution of *LRRC37* primate gene family from a functional perspective”.

SEMINARI SU INVITO

Università di Milano, Italy. 1 Marzo 2019. “Structural variation at the 16p11.2 locus in human disease and evolution”

Università di Pavia, Italy. 19 Novembre 2018. “Segmental duplication in human disease, diversity and evolution”

Università di Milano-Bicocca, Dipartimento di Biotecnologie e Bioscienze, Milano, Italy. 6 Luglio 2017. “Evolutionary trade-offs of human segmental duplications”

Workshop Genome Structure and Expression. 12-14 Ottobre 2016, Sao Paulo, Brasile. “Structural variation in human evolution”

Università di Losanna, Department of Ecology and Evolution, Lausanne, Switzerland. 9 Luglio 2014. “Novel H3K4me3 marks are enriched at human- and chimpanzee-specific cytogenetic structures”

CORSI SEGUITI

2017	Python for Life Scientists. 4-5 Luglio, Berna, Switzerland*
	RESAL Module 1: Introductory Course in Laboratory Animal Science. 16-25 Gennaio, Lausanne, Switzerland
2016	Introduction to Biological Network Analysis. 15-17 Novembre, Lausanne, Switzerland*
2015	Transcriptomics Analysis: RNA-seq. 20-21 Ottobre, Lausanne, Switzerland*
	Exploring common and rare diseases genetics with GWAS and NGS. 16-19 Marzo, Lausanne, Switzerland*
2014	Advanced statistics - Statistical modeling. 10-13 Giugno, Lausanne, Switzerland*
	Next Generation Sequencing (NGS) methods for identification of mutations and large structural variants. 11-12 Marzo, Lausanne, Switzerland*
	Statistical Genetics and Statistical Genomics. 3-6 Febbraio, Lausanne, Switzerland*
2013	Introduction to statistics for biologists. 9-13 Settembre, Lausanne, Switzerland*
	An Introduction to R. 10-13 Giugno, Lausanne, Switzerland
2012	HPC in Life Sciences. 13 Dicembre, Lausanne, Switzerland*

*Corsi organizzati dal SIB (Swiss Institute of Bioinformatics)

CONGRESSI E WORKSHOP SEGUITI

Stanford Genetics Conference on Structural Variants and DNA Repeats. 11 Maggio 2020 (in remoto)
Swiss Genomics Forum 2019. 27 Settembre 2019, Ginevra, Switzerland
CIG Symposium “Innovations in Biology”. 15-16 Giugno 2017, Lausanne, Switzerland
Lausanne Genomics Days. 18-19 Febbraio 2016, Lausanne, Switzerland
Lausanne Genomics Days. 12-13 Febbraio 2015, Lausanne, Switzerland
Villars Symposium 2014 (Evolution and Genomes). 15-17 Settembre 2014, Villars-sur-Ollon, Switzerland
CIG Symposium “Genome, disease and evolution”. 6-7 Giugno 2013, Lausanne, Switzerland
Lausanne Genomics Days. 13-15 Febbraio 2013, Lausanne, Switzerland
PacBio workshop. 12 Novembre 2012, Lausanne, Switzerland
SKMB Gene Regulation workshop. 5 Settembre 2012, Lausanne, Switzerland
Next Generation Sequencing Workshop 2nd edition, 6-8 Ottobre 2010, Bari, Italy
Primate Genomics & Human Disease, 3rd international conference. 13-16 Aprile 2008, Seattle, WA, USA

SOCIETÀ SCIENTIFICHE E CONSORZI

2015, 2016, 2018, 2019	Membro dell'ESHG (European Society of Human Genetics)
2013, 2014, 2018, 2019	Membro dell'ASHG (American Society of Human Genetics)
2012-2020	Membro del Consorzio Europeo 16p11.2
2019	SIGU (Società Italiana Genetica Umana)

RUOLI ORGANIZZATIVI

2016	Women in Science Fifth Annual Lecture and Luncheon, Fairmont Le Montreaux Palace
2016	Organizzatrice del workshop “Communicating Science” rivolto ai <i>Postdoc</i> dell'Università di Losanna
2015	Organizzatrice della sessione “Science and Communication” al ritiro annuale del <i>Center for Integrative Genomics</i>

REVISORE DI RIVISTE SCIENTIFICHE INTERNAZIONALI

Genome Research, Human Genetics, Molecular Psychiatry, Molecular Biology and Evolution, Plos One, European Journal of Medical Genetics, Journal of Translational Genetics and Genomics

Data

10/07/2020

Luogo

Conversano (BA)