

## **ALLEGATO B**

### **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 a) della Legge 240/2010, per lo svolgimento di attività di ricerca vincolata su tematiche green e innovazione - DM 10 agosto 2021 n. 1062, per il settore concorsuale 06/A1, settore scientifico-disciplinare MED/03-GENETICA MEDICA presso il Dipartimento di Scienze della Salute, Codice concorso 4882

## **Laura Fontana CURRICULUM VITAE**

**(N.B. IL CURRICULUM NON DEVE ECCEDERE LE 30 PAGINE E DEVE CONTENERE GLI ELEMENTI CHE IL CANDIDATO RITIENE UTILI AI FINI DELLA VALUTAZIONE.**

**LE VOCI INSERITE NEL FACSIMILE SONO A TITOLO PURAMENTE ESEMPLIFICATIVO E POSSONO ESSERE SOSTITuite, MODIFICATE O INTEGRATE)**

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

COGNOME	FONTANA
NOME	LAURA
DATA DI NASCITA	28/03/1984

### **TITOLI**

#### **TITOLO DI STUDIO**

*(indicare la Laurea conseguita inserendo titolo, Ateneo, data di conseguimento, ecc.)*

Laura Specialistica in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università degli Studi di Milano, conseguito in data 06/10/2009 con votazione di 110/110 lode e menzione speciale.

#### **TITOLO DI DOTTORE DI RICERCA O EQUIVALENTI, OVVERO, PER I SETTORI INTERESSATI, DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE MEDICA O EQUIVALENTE, CONSEGUITO IN ITALIA O ALL'ESTERO**

*(inserire titolo, ente, data di conseguimento, ecc.)*

Dottorato in Patologia e Neuropatologia Sperimentali (XXVI ciclo), Università degli Studi di Milano, conseguito in data 24/01/2014

#### **CONTRATTI DI RICERCA, ASSEGNI DI RICERCA O EQUIVALENTI**

*(per ciascun contratto stipulato, inserire università/ente, data di inizio e fine, ecc.)*

-Gennaio 2021-presente: Post-doc Fellowship, Fondazione Umberto Veronesi  
-Interruzione per maternità (Agosto 2020-Dicembre 2020)  
-Gennaio 2020-Agosto 2020: Ricercatore Senior borsista, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano)  
-Luglio 2015-Novembre 2019: Assegno di Ricerca post-doc di tipo A, Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano (interruzione per maternità Aprile 2019-Settembre 2019)  
-Novembre 2014-Gennaio 2015: Ricercatore borsista, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano)

## ATTIVITÀ DIDATTICA A LIVELLO UNIVERSITARIO IN ITALIA O ALL'ESTERO

(inserire anno accademico, ateneo, corso laurea, numero ore, ecc.)

Lezioni frontali modulo di Genetica Medica, corso Molecular Diagnostics, Laurea magistrale in Medical Biotechnology and Molecular Medicine: 4 ore/anno (dal 2016 al 2020). Argomento: basi genetiche ed epigenetiche delle sindromi da difetti dell'imprinting genomico.

Lezioni frontali modulo di Genetica Medica, corso Genetica Umana e Molecolare, Laurea magistrale in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica: 2 ore anno 2021. Argomento: analisi *in silico* delle varianti esomiche in pazienti con malattie rare.

Tutoraggio Specializzandi in Genetica Medica (2014-2016): sequenziamento Sanger, NGS; ricerca varianti patogenetiche in cfDNA (biopsia liquida).

Correlatore Tesi di laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico: "Flowchart per la diagnosi molecolare della sindrome di Beckwith-Wiedemann" (A.A. 2015/2016)

## DOCUMENTATA ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA PRESSO QUALIFICATI ISTITUTI ITALIANI O STRANIERI;

(inserire anno accademico, ente, corso, periodo, ecc.)

**2016-presente:** Specializzanda al 4° anno della Scuola di Specialità in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano

**2021:** Post-doc Fellowship finanziato da Fondazione Umberto Veronesi per il progetto "Exploring the role of insulin-like growth factor 2 (IGF2) in Angelman syndrome: from preclinical models to a potential therapeutic approach"; svolgimento del progetto presso il Dipartimento di Scienze della Salute, Unimi (Referente: Prof.ssa M. Miozzo)

*Attività di ricerca:* progetto realizzato in collaborazione con l'Istituto Neurologico Carlo Besta (Milano), l'associazione FAST (Foundation for Angelman Syndrome Therapeutics) Italia e la biobanca Biorep (Milano) con l'obiettivo primario di realizzare la prima biobanca italiana per la raccolta di campioni biologici di pazienti con sindrome di Angelman (AS) e dei loro familiari. I campioni biobancati vengono utilizzati per studi omici, in particolare analisi dell'esoma per la ricerca di varianti associate allo sviluppo della sindrome e studi di trascrittomico e proteomico per l'identificazione di biomarcatori potenzialmente applicabili al monitoraggio dell'effetto delle terapie. In collaborazione con il laboratorio diretto dalla Prof.ssa M.C. Alberini presso il Center for Neural Science dell'NYU (NYC). Lo studio prevede l'analisi di tessuto cerebrale (corteccia e ippocampo) e sangue da topi ingegnerizzati con AS, allo scopo di identificare biomarcatori periferici associati ai processi di autofagia e la loro applicazione per il monitoraggio dell'effetto di terapie comportamentali e/o farmacologiche.

**2019-2020:** Borsista post-doc senior, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (Milano)

*Attività di ricerca:* identificazione dei meccanismi molecolari (genetici ed epigenetici) associati allo sviluppo di disordini ereditari o acquisiti: i) ricerca di varianti tramite whole-exome sequencing associate a disordini pediatrici (pubblicazioni n. 1, 8, 12, 16 e 18); ii) caratterizzazione (epi)genetica di tumori ereditari e acquisiti, in particolare tumore alla mammella, e valutazione degli effetti sulla sopravvivenza (pubblicazioni n. 7, 9, 10 e 19); iii) sviluppo di test molecolari per l'identificazione di mutazioni patogenetiche nel DNA libero nel plasma di pazienti con tumore al polmone e per il monitoraggio non invasivo del rigetto acuto di trapianto del polmone.

**2015-2019:** Assegno di Ricerca post-doc di tipo A, Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano (Referente: Prof.ssa M. Miozzo), progetto "Marcatori diagnostici e prognostici nel plasma di pazienti oncologici e in modelli sperimentali"

*Attività di ricerca:* il progetto di ricerca ha permesso la messa a punto di un sistema per l'analisi del DNA libero nel plasma di pazienti oncologici con tumore al polmone al fine di identificare in modo non invasivo mutazioni somatiche associate alla risposta ai farmaci (pubblicazione n.14).

**2010-2013:** Dottorato in Patologia e Neuropatologia Sperimentali, Università degli Studi di Milano (Referente: Prof.ssa L. Larizza). Titolo della tesi: "Switch to the L isoform of the MAP/Microtubule Affinity-Regulating Kinase 4 (MARK4) gene, mainly expressed in human glioma, via pre-mRNA alternative splicing modulated by polypyrimidine tract-binding protein (PTB)" (pubblicazione n. 22)

L'attività di ricerca complessiva è attestata dalle pubblicazioni peer-reviewed di cui è autore  
Scopus ID: 10044397700  
Totale pubblicazioni: 34 (di cui 6 primo nome e 2 corresponding author)  
Totale citazioni: 398  
h-index: 11  
IF totale: 158,987; IF medio: 4,676

## DOCUMENTATA ATTIVITÀ IN CAMPO CLINICO

(indicare, data, durata, ruolo, ente presso il quale si è prestata attività assistenziale, ecc.)

-

## REALIZZAZIONE DI ATTIVITÀ PROGETTUALE

(indicare, data, progetto, ecc.)

- **2020:** vincitrice post-doc fellowship, Fondazione Veronesi per il progetto “Exploring the role of insulin-like growth factor 2 (IGF2) in Angelman syndrome: from preclinical models to a potential therapeutic approach”
- **2018-2020:** ha coordinato gli esperimenti di genetica molecolare del progetto “Deciphering the mechanisms underlying imprinting gene networks in single- and multilocus methylation defects in patients with Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes” finanziato da Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Prof.ssa M. Miozzo)
- **2018-2020:** ha coordinato gli esperimenti di genetica molecolare del progetto “Next generation sequencing for diagnosis of acute rejection in lung transplanted patients” finanziato da Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Prof M. Nosotti)
- **2018-2020:** ha coordinato gli esperimenti di genetica molecolare del progetto CARE (Challenging Approaches to undiagnosed Rare diseases with Exome) finanziato da Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico (PI: Dott.ssa D. Milani)
- **Dal 2014:** coordinatore/parte del team di ricerca di un progetto finalizzato all'identificazione delle basi molecolari dello sviluppo di difetti epigenetici a singolo locus o a loci multipli (MLID) in pazienti con sindrome di Beckwith-Wiedemann (BWS) o Silver-Russel (SRS) mediante WES, analisi di metilazione con spettrometria per acidi nucleici e analisi della conformazione della cromatina (pubblicazioni n. 2, 5, 6, 11 e 23)
- **2010-2013:** parte del team di ricerca del progetto “Role of the centrosomal MARK4 kinase in the abnormal mitotic processes of human glioma” (Referente: Prof.ssa L. Larizza) finanziato da Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC) (pubblicazioni n. 22 e 24).
- **2008-2014:** partecipazione alle seguenti attività progettuali presso i laboratori di Genetica Medica diretti dalla Prof.ssa L. Larizza (Unimi): i) studio della funzione del gene *C16orf57* tramite analisi del profilo di espressione in pazienti con poichiloderma con neutropenia, analisi degli effetti del silenziamento del gene sullo sviluppo e il funzionamento del sistema ematopoietico nel modello animale zebrafish e definizione del ruolo delle mutazioni nel gene in pazienti con mielodisplasia (pubblicazioni n. 20 e 21); ii) studio del gene *Recql4* in pazienti con sindrome di Rothmund-Thomson (pubblicazioni n. 13 e 25); iii) analisi mutazionale e studio degli effetti delle varianti patogenetiche del gene *c-kit* in pazienti con tumori gastrointestinali (GIST) familiari (pubblicazione n. 17).

### Competenze tecniche:

- Analisi di metilazione tramite pyrosequencing, MassARRAY e MethylSeq
- Disegno e preparazione delle librerie di pannelli NGS custom
- Preparazione di librerie per esoma (WES) e genoma (WGS)
- Analisi bioinformatica di dati NGS: filtraggio di varianti, valutazione *in silico* di patogenicità delle varianti tramite tool di predizione, modelling di proteine mutate, analisi dei dati di trascrittomica tramite software specifici (es. IPA)
- Profiling di espressione genica tramite Real-time PCR, Nanostring, RNAseq
- Analisi della conformazione della cromatina tramite chromatin conformation capture (3C)
- Analisi del DNA libero da plasma tramite Real-time PCR e NGS
- Sequenziamento Sanger
- Analisi proteomiche tramite SDS-PAGE, Western-blot, immunoprecipitazione, silver staining per spettrometria di massa

- Disegno e costruzione di vettori di espressione e splicing minigene, clonaggio, mutagenesi sito-specifica, trasfezione/trasformazione
- Trascrizione *in vitro*, electrophoretic mobility shift assay (EMSA) su RNA
- Colture cellulari
- Separazione e purificazione frazioni subcellulari (nucleoli, midbody, centrosomi)

#### ORGANIZZAZIONE, DIREZIONE E COORDINAMENTO DI GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI E INTERNAZIONALI, O PARTECIPAZIONE AGLI STESSI

(per ciascuna voce inserire anno, ruolo, gruppo di ricerca, ecc.)

-dal 2020: Componente del gruppo di ricerca convenzionato con Aeronautica Militare per la realizzazione della Piattaforma Tecnologica per lo Studio delle Scienze Omiche e Intelligenza Artificiale presso il Centro di Medicina Aeronautica per le Terapie Avanzate, Milano

Attività editoriale

-Review Editor per Frontiers in Genetics/Cell and Developmental Biology sezione Epigenomics and Genetics

#### TITOLARITÀ DI BREVETTI

(per ciascun brevetto, inserire autori, titolo, tipologia, numero brevetto, ecc.)

-

#### ATTIVITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

(inserire titolo congresso/convegno, data, ecc.)

- **Fontana L.**, Faré C., Seresini A., Cortini F., Sirchia S.M., Pecile V., Selicorni A., Maitz S., Cereda A., Milani D., Lalatta F., Bedeschi M.F., Miozzo M., Tabano S. Molecular diagnosis and genetic bases of multilocus methylation defects in Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes. XX Congresso della Società Italiana di Genetica Medica (SIGU) (Napoli, 15-18 Novembre 2017).
- **Fontana L.**, Larizza L., Rothmund-Thomson and Poikiloderma with neutropenia, related cancer syndromes unveiling the mechanisms of genomic maintenance and quality control. 2nd Alpe Dria Meeting and 10th Balkan Congress of Human Genetics (AABC) (Bled, Slovenia, 10-12 Ottobre 2013).
- **Fontana L.**, Magnani I., Novielli C., Tabano S., Moroni R.F., Colombo E.A., Monti L., Bello L., Bauer D., Mazzoleni S., Galli R., Porta G., Frassoni C., Larizza L. MARK4: a tricky balance of L and S isoforms rules glial differentiation and glioma progression. Cellular Oncology 2010; 32(3): 175. International Society for Cellular Oncology (ISCO) Congress (Dresda, Germania, 17-19 Marzo 2010).

#### CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA

(inserire premio, data, ente organizzatore, ecc.)

Premio Mia Neri Foundation per migliore contributo sui tumori cerebrali presentato al XVIII Congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) (Ottobre 2015)

#### POSSESSO DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE EUROPEA RICONOSCIUTO DA BOARD INTERNAZIONALI (relativamente a quei settori concorsuali nei quali è prevista)

(indicare diploma, data di conseguimento, ecc.)

#### TITOLI DI CUI ALL'ARTICOLO 24 COMMA 3 LETTERA A) E B) DELLA LEGGE 30 DICEMBRE 2010, N. 240

(indicare se contratto di tipologia A o B, Ateneo, data di decorrenza e fine contratto, ecc.)

Assegno di Ricerca di tipo A presso Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università degli Studi di Milano dal 01/07/2015 al 30/11/2019. Il periodo di contratto comprende la sospensione per maternità (Aprile 2019-Settembre 2019).

## **PRODUZIONE SCIENTIFICA**

### **PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE**

*(per ciascuna pubblicazione indicare: nomi degli autori, titolo completo, casa editrice, data e luogo di pubblicazione, codice ISBN, ISSN, DOI o altro equivalente)*

1. Moresco G, Costanza J, Santaniello C, Rondinone O, Grilli F, Prada E, Orcesi S, Coro I, Pichiecchio A, Marchisio P, Miozzo M, **Fontana L\***, Milani D. A novel de novo DDX3X missense variant in a female with brachycephaly and intellectual disability: a case report. *Ital J Pediatr.* 2021 Mar 31;47(1):81. doi: 10.1186/s13052-021-01033-4. PMID: 33789733; PMCID: PMC8011215; ISSN 1720-8424. (\*Corresponding author). (cit: 0; IF: 2,638)
2. **Fontana L\***, Tabano S, Maitz S, Colapietro P, Garzia E, Gerli AG, Sirchia SM, Miozzo M. Clinical and Molecular Diagnosis of Beckwith-Wiedemann Syndrome with Single- or Multi-Locus Imprinting Disturbance. *Int J Mol Sci.* 2021 Mar 26;22(7):3445. doi: 10.3390/ijms22073445. PMID: 33810554; PMCID: PMC8036922; ISSN 1661-6596. (\*Corresponding author) (cit: 1; IF:5,923)
3. Rondinone O, Murgia A, Costanza J, Tabano S, Camanni M, Corsaro L, **Fontana L**, Colapietro P, Calzari L, Motta S, Santaniello C, Radaelli T, Ferrazzi E, Bosari S, Gentilini D, Sirchia SM, Miozzo M. Extensive Placental Methylation Profiling in Normal Pregnancies. *Int J Mol Sci.* 2021 Feb 21;22(4):2136. doi: 10.3390/ijms22042136. PMID: 33669975; PMCID: PMC7924820; ISSN 1661-6596. (cit: 1; IF: 5,923)
4. Marfia G, Navone S, Guarnaccia L, Campanella R, Mondoni M, Locatelli M, Barassi A, **Fontana L**, Palumbo F, Garzia E, Ciniglio Appiani G, Chiumello D, Miozzo M, Centanni S, Riboni L. Decreased serum level of sphingosine-1-phosphate: a novel predictor of clinical severity in COVID-19. *EMBO Mol Med.* 2021 Jan 11;13(1):e13424. doi: 10.15252/emmm.202013424. Epub 2020 Dec 9. PMID: 33190411; PMCID: PMC7744841; ISSN 1757-4676. (cit: 17; IF:12,137)
5. Rovina D, La Vecchia M, Cortesi A, **Fontana L**, Pesant M, Maitz S, Tabano S, Bodega B, Miozzo M, Sirchia SM. Profound alterations of the chromatin architecture at chromosome 11p15.5 in cells from Beckwith-Wiedemann and Silver-Russell syndromes patients. *Sci Rep.* 2020 May 19;10(1):8275. doi: 10.1038/s41598-020-65082-1. PMID: 32427849; PMCID: PMC7237657; ISSN 2045-2322. (cit: 4; IF:4,379)
6. **Fontana L**, Bedeschi MF, Cagnoli GA, Costanza J, Persico N, Gangi S, Porro M, Ajmone PF, Colapietro P, Santaniello C, Crippa M, Sirchia SM, Miozzo M, Tabano S. (Epi)genetic profiling of extraembryonic and postnatal tissues from female monozygotic twins discordant for Beckwith-Wiedemann syndrome. *Mol Genet Genomic Med.* 2020 Sep;8(9):e1386. doi: 10.1002/mgg3.1386. PMID:32627967; PMCID: PMC7507324; ISSN 2324-9269. (cit: 1; IF:2,183)
7. Tabano S, Azzollini J, Pesenti C, Lovati S, Costanza J, **Fontana L**, Peissel B, Miozzo M, Manoukian S. Analysis of BRCA1 and RAD51C Promoter Methylation in Italian Families at High-Risk of Breast and Ovarian Cancer. *Cancers (Basel).* 2020 Apr 8;12(4):910. doi: 10.3390/cancers12040910. PMID:32276467; PMCID: PMC7226593; ISSN 2072-6694.. (cit: 5; IF:6,639)
8. Paganini L, Hadi LA, Chetta M, Rovina D, **Fontana L**, Colapietro P, Bonaparte E, Pezzani L, Marchisio P, Tabano SM, Costanza J, Sirchia SM, Riboni L, Milani D, Miozzo M. A HS6ST2 gene variant associated with X-linked intellectual disability and severe myopia in two male twins. *Clin Genet.* 2019 Mar;95(3):368-374. doi: 10.1111/cge.13485. PMID: 30471091; PMCID: PMC6392117; ISSN 0009-9163. (cit: 4; IF:4,438)
9. Pesenti C, Navone SE, Guarnaccia L, Terrasi A, Costanza J, Silipigni R, Guarneri S, Fusco N, **Fontana L**, Locatelli M, Rampini P, Campanella R, Tabano S, Miozzo M, Marfia G. The Genetic Landscape of Human Glioblastoma and Matched Primary Cancer Stem Cells Reveals Intratumour Similarity and Intertumour Heterogeneity. *Stem Cells Int.* 2019 Mar 7;2019:2617030. doi: 10.1155/2019/2617030. PMID: 30984267; PMCID: PMC6431486; ISSN 1687-966X. (cit: 11; IF:5,443)
10. Azzollini J, Pesenti C, Pizzamiglio S, **Fontana L**, Guarino C, Peissel B, Plebani M, Tabano S, Sirchia SM, Colapietro P, Villa R, Paolini B, Verderio P, Miozzo M, Manoukian S. Constitutive BRCA1 Promoter Hypermethylation Can Be a Predisposing Event in Isolated Early-Onset Breast Cancer. *Cancers (Basel).* 2019 Jan 9;11(1):58. doi: 10.3390/cancers11010058. PMID: 30634417; PMCID: PMC6356733; ISSN 2072-6694. (cit: 7; IF:6,639)

11. **Fontana L**, Bedeschi MF, Maitz S, Cereda A, Faré C, Motta S, Seresini A, D'Ursi P, Orro A, Pecile V, Calvello M, Selicorni A, Lalatta F, Milani D, Sirchia SM, Miozzo M, Tabano S. Characterization of multi-locus imprinting disturbances and underlying genetic defects in patients with chromosome 11p15.5 related imprinting disorders. *Epigenetics*. 2018;13(9):897-909. doi: 10.1080/15592294.2018.1514230. PMID: 30221575; PMCID: PMC6284780; ISSN 1559-2294. (cit: 10; IF:4,584)
12. Paganini L, Pesenti C, Milani D, **Fontana L**, Motta S, Sirchia SM, Scuvera G, Marchisio P, Esposito S, Cinnante CM, Tabano SM, Miozzo MR. A novel splice site variant in ITPR1 gene underlying recessive Gillespie syndrome. *Am J Med Genet A*. 2018 Jun;176(6):1427-1431. doi: 10.1002/ajmg.a.38704. Epub 2018 Apr 16. PMID:29663667; ISSN 1552-4825. (cit: 3; IF:2,802)
13. Colombo EA, Locatelli A, Cubells Sánchez L, Romeo S, Elcioglu NH, Maystadt I, Esteve Martínez A, Sironi A, **Fontana L**, Finelli P, Gervasini C, Pecile V, Larizza L. Rothmund-Thomson Syndrome: Insights from New Patients on the Genetic Variability Underpinning Clinical Presentation and Cancer Outcome. *Int J Mol Sci*. 2018 Apr 6;19(4):1103. doi: 10.3390/ijms19041103. PMID: 29642415; PMCID: PMC5979380; ISSN 1661-6596. (cit: 10; IF:5,923)
14. Bonaparte E, Pesenti C, **Fontana L**, Falcone R, Paganini L, Marzorati A, Ferrero S, Nosotti M, Mendogni P, Bareggi C, Sirchia SM, Tabano S, Bosari S, Miozzo M. Molecular profiling of lung cancer specimens and liquid biopsies using MALDI-TOF mass spectrometry. *Diagn Pathol*. 2018 Jan 12;13(1):4. doi:10.1186/s13000-017-0683-7. PMID: 29368620; PMCID: PMC6389067; ISSN 1746-1596. (cit: 9; IF:2,644)
15. Novielli C, Mandò C, Tabano S, Anelli GM, **Fontana L**, Antonazzo P, Miozzo M, Cetin I. Mitochondrial DNA content and methylation in fetal cord blood of pregnancies with placental insufficiency. *Placenta*. 2017 Jul; 55:63-70. doi: 10.1016/j.placenta.2017.05.008. PMID: 28623975; ISSN 0143-4004. (cit: 31; IF:3,481)
16. Ciaccio C, **Fontana L**, Milani D, Tabano S, Miozzo M, Esposito S. Fragile X syndrome: a review of clinical and molecular diagnoses. *Ital J Pediatr*. 2017 Apr 19;43(1):39. doi: 10.1186/s13052-017-0355-y. PMID: 28420439; PMCID: PMC5395755; ISSN 1720-8424. (cit: 48; IF:2,638)
17. Gupta D, Chandrashekar L, Larizza L, Colombo EA, **Fontana L**, Gervasini C, Thappa DM, Rajappa M, Rajendiran KS, Sreenath GS, Kate V. Familial gastrointestinal stromal tumors, lentiginos, and café-au-lait macules associated with germline c-kit mutation treated with imatinib. *Int J Dermatol*. 2017 Feb;56(2):195-201. doi: 10.1111/ijd.13516. PMID: 28074523; ISSN 0011-9059. (cit: 8; IF:2,736)
18. **Fontana L**, Gentilin B, Fedele L, Gervasini C, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. *Clin Genet*. 2017 Feb;91(2):233-246. doi: 10.1111/cge.12883. Epub 2016 Nov 16. PMID: 27716927; ISSN 0009-9163. (cit: 66; IF:4,438)
19. **Fontana L**, Tabano S, Bonaparte E, Marfia G, Pesenti C, Falcone R, Augello C, Carlessi N, Silipigni R, Gueneri S, Campanella R, Caroli M, Sirchia SM, Bosari S, Miozzo M. MGMT-Methylated Alleles Are Distributed Heterogeneously Within Glioma Samples Irrespective of IDH Status and Chromosome 10q Deletion. *J Neuropathol Exp Neurol*. 2016 Aug;75(8):791-800. doi: 10.1093/jnen/nlw052. PMID: 27346749; PMCID: PMC5409217; ISSN 0022-3069. (cit: 9; IF:3,685)
20. Colombo EA, Carra S, **Fontana L**, Bresciani E, Cotelli F, Larizza L. A zebrafish model of Poikiloderma with Neutropenia recapitulates the human syndrome hallmarks and traces back neutropenia to the myeloid progenitor. *Sci Rep*. 2015 Nov 2;5:15814. doi: 10.1038/srep15814. PMID: 26522474; PMCID:PMC4629135; ISSN 2045-2322. (cit: 6; IF:4,379)
21. Negri G, Crescenzi B, Colombo EA, **Fontana L**, Barba G, Arcioni F, Gervasini C, Mecucci C, Larizza L. Expanding the role of the splicing USB1 gene from Poikiloderma with Neutropenia to acquired myeloid neoplasms. *Br J Haematol*. 2015 Nov;171(4):557-65. doi: 10.1111/bjh.13651. PMID: 26306619; ISSN 0007-1048. (cit: 5; IF:6,998)
22. **Fontana L**, Rovina D, Novielli C, Maffioli E, Tedeschi G, Magnani I, Larizza L. Suggestive evidence on the involvement of polypyrimidine-tract binding protein in regulating alternative splicing of MAP/microtubule affinity-regulating kinase 4 in glioma. *Cancer Lett*. 2015 Apr 1;359(1):87-96. doi:10.1016/j.canlet.2014.12.049. PMID: 25578778; ISSN 0304-3835. (cit: 9; IF:8,679)
23. Paganini L, Carlessi N, **Fontana L**, Silipigni R, Motta S, Fiori S, Gueneri S, Lalatta F, Cereda A, Sirchia S, Miozzo M, Tabano S. Beckwith-Wiedemann syndrome prenatal diagnosis by methylation analysis in chorionic villi. *Epigenetics*. 2015;10(7):643-9. doi: 10.1080/15592294.2015.1057383. PMID: 26061650; PMCID:PMC4622958; ISSN 1559-2294. (cit: 22; IF: 4,584)
24. Rovina D, **Fontana L**, Monti L, Novielli C, Panini N, Sirchia SM, Erba E, Magnani I, Larizza L. Microtubule-associated protein/microtubule affinity-regulating kinase 4 (MARK4) plays a role in cell cycle progression and cytoskeletal dynamics. *Eur J Cell Biol*. 2014 Aug-Sep;93(8-9):355-65. doi:10.1016/j.ejcb.2014.07.004. PMID: 25123532; ISSN 0171-9335. (cit: 27; IF: 4,492)

25. Colombo EA, **Fontana L**, Roversi G, Negri G, Castiglia D, Paradisi M, Zambruno G, Larizza L. Novel physiological RECQL4 alternative transcript disclosed by molecular characterisation of Rothmund-Thomson Syndrome sibs with mild phenotype. Eur J Hum Genet. 2014 Nov;22(11):1298-304. doi: 10.1038/ejhg.2014.18. PMID: 24518840; PMCID: PMC4200430; ISSN 1018-4813. (cit: 10; IF:4,246)

Data

18/10/2021

Luogo

Milano