



AL MAGNIFICO RETTORE
DELL'UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI MILANO

COD. ID: 5229

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

Responsabile scientifico: ELENA CATTANEO

Camilla Maffezzini
CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome	MAFFEZZINI
Nome	CAMILLA

OCCUPAZIONE ATTUALE

Incarico	Struttura
LAUREATO COLLABORATORE	DIPARTIMENTO DI BIOSCIENZE

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Titolo	Corso di studi	Università	anno conseguimento titolo
Laurea Magistrale o equivalente	Neurobiologia	Università degli Studi di Pavia	2014
Specializzazione			
Dottorato Di Ricerca	Scientific Medicine	Karolinska Institutet	2019
Master			
Diploma Di Specializzazione Medica			
Diploma Di Specializzazione Europea			
Altro			

ISCRIZIONE AD ORDINI PROFESSIONALI

Data iscrizione	Ordine	Città



LINGUE STRANIERE CONOSCIUTE

lingue	livello di conoscenza
ITALIANO	MADRELINGUA
INGLESE	C2-Certificate of Proficiency in English
NORVEGESE BOKMÅL	C2
SVEDESE	B2
TEDESCO	B1
SPAGNOLO	A2
FRANCESE	A2

PREMI, RICONOSCIMENTI E BORSE DI STUDIO

anno	Descrizione premio

ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA



descrizione dell'attività:

- Settembre 2012/Gennaio 2014 - Tirocinio di laurea magistrale in neurobiologia sotto la supervisione della Dott.ssa Valeria Tiranti (Istituto Besta, Milano): sviluppo della tesi "Direct reprogramming and iPSC technology: a new path toward NBIA disease modelling". Il progetto esplorava le potenzialità di riprogrammazione neuronale di fibroblasti umani da controlli sani e pazienti con diagnosi di NBIA (neurodegenerazione con accumulo di ferro intracerebrale), sia attraverso uno stadio di cellule pluripotenti staminali indotte (iPSCs), sia direttamente. Le capacità tecniche acquisite sono state le seguenti: 1) clonaggio 2) isolamento di DNA da colture batteriche e cellulari 3) produzione di vettori lentivirali 4) colture cellulari di fibroblasti, iPSCs e cellule neuronali differenziate 5) riprogrammazione in iPSCs 6) estrazione di RNA 7) retro-trascrizione 8) qPCR 9) screening genetico 10) immunofluorescenza 11) riprogrammazione diretta.
- Luglio 2014/Novembre 2014 - Research assistant presso il gruppo della Dott.ssa Anna Wredenberg (Karolinska Institutet): periodo di ricerca obbligatorio prima dell'iscrizione ufficiale al dottorato, durante il quale si iniziano a sviluppare i progetti degli anni a venire (*vedi punto seguente*).
- Novembre 2014/Giugno 2019 - Dottorato sotto la supervisione della Dott.ssa Anna Wredenberg, del Dottor Christoph Freyer e della Prof.ssa Anna Wedell (Karolinska Institutet): sviluppo della tesi "Metabolic disorders: genes and mechanisms" e di diversi articoli. Durante il percorso, sono stati affrontati diversi progetti sia di ricerca di base, in particolare legata alla trascrizione e traduzione mitocondriale, sia di ricerca clinica. Nonostante lo spettro delle tematiche sviluppate sia stato ampio, centrale è stata l'analisi di colture cellulari derivate da individui afflitti da patologie metaboliche rare, con particolare rilievo a quelle che evidenziano fenotipi di neurodegenerazione, grazie all'ottimizzazione di protocolli di trasfezione e genome editing in colture neurali differenziate. Oltre alle tecniche già apprese durante il tirocinio di tesi magistrale, le seguenti pratiche metodologiche sono state applicate: 1) mantenimento e gestione di linee di *Drosophila melanogaster* 2) colture cellulari murine primarie, colture cellulari umane (fibroblasti, mioblasti e neuroepithelial stem cells (NESCs) e derivati differenziamenti) 3) generazione di linee immortalizzate da fibroblasti umani 4) generazione di linee CRISPR KO di NESCs 5) messa a punto di colture cellulari a bassa concentrazione di ossigeno e analisi del successivo differenziamento 6) trattamenti cellulari con tossine mitocondriali e/o composti che modulano l'autofagia 7) trasfezioni di colture cellulari sia tramite lipofezione che con Nucleofector 8) infezioni virali 9) misurazione del consumo di ossigeno in linee cellulari umane primarie (fibroblasti, mioblasti) e derivate (NESCs), larve di *Drosophila melanogaster* e tessuti primari murini con l'ossigrafo Oroboros, principi di funzionamento dell'ossigrafo Seahorse 10) Western Blot 11) analisi gel 2D 12) Southern Blot (in particolare per verificare il corretto status del DNA mitocondriale) 13) Northern Blot (in questo ultimo caso, con particolare attenzione agli stati di aminoacilazione dei tRNA mitocondriali) 14) analisi del potenziale di membrana mitocondriale e della produzione di ROS 15) frazionamenti cellulari 16) analisi qualitativa della funzionalità mitocondriale, anche in organelli isolati, tramite Native Page ed in-gel complex activity 17) analisi di traduzione mitocondriale e cellulare 18) preparazione di campioni per RNaseq e proteomica.
- Giugno 2019/Settembre 2019 - Post-Doc presso il laboratorio della Dott.ssa Anna Wredenberg (Karolinska Institutet): aiuto nelle analisi funzionali mitocondriali di base di pazienti con patologie metaboliche rare.
- Settembre 2019/Dicembre 2021 - Post-Doc presso il laboratorio del Dott. Vania Broccoli (Ospedale San Raffaele, Milano). Studio della funzione di wolframina (WFS1), un gene implicato nella risposta a ER stress, in modelli murini (neuroni e astrociti primari) e umani (iPSCs, neuroni e astrociti derivati) da pazienti affetti da Wolfram Syndrome (di cui WFS1 è responsabile). Oltre alle tecniche già sopra menzionate, l'attività ha previsto l'acquisizione delle seguenti expertise: 1) CRISPR KO e genome editing per la correzione delle mutazioni in iPSCs 2) differenziamento di iPSCs in neuroni corticali e astrociti 3) uso di camerette di microfluidica 4) analisi dei marcatori di ER stress sia per qPCR che per Western Blot 5) immunoprecipitazione 6) analisi di gradienti ribosomali 7) immunoprecipitazione di RNA (RIP) 8) studi di infiammazione in astrociti primari murini e differenziati 9) analisi del flusso di calcio cellulare 10) microscopia confocale.
- Buona conoscenza del pacchetto Microsoft Office e di iWork per Macintosh, del pacchetto Fiji (ImageJ) e di NIS-Elements, del pacchetto Adobe (Photoshop, Illustrator, InDesign).



ATTIVITÀ PROGETTUALE

Anno	Progetto
2012-2014	Derivazione di iPSCs e differenziamento neuronale in cellule di pazienti NBIA (Istituto Besta)
2014-2015	Studio della funzione di SLC25A26 in fibroblasti umani (Karolinska Institutet)
2014-2019	Studio della funzione di SQSTM1/p62 in fibroblasti, NESCs e cellule differenziate da pazienti sani e con completa assenza della proteina d'interesse (Karolinska Institutet)
2014-2019	Validazione di mutazioni in NDUFB7 e WARS2 in fibroblasti, NESCs e cellule differenziate di pazienti (Karolinska Institutet)
2014-2019	Analisi della funzionalità mitocondriale in modelli di <i>Drosophila melanogaster</i> di trascrizione e traduzione mitocondriale (Karolinska Institutet)
2017-2019	Studio della funzione di TXNIP in fibroblasti derivati da pazienti (Karolinska Institutet)
2019-2021	Studio della funzione di WFS1 in iPSCs e cellule differenziate di pazienti affetti da Wolfram Syndrome (Ospedale San Raffaele)

TITOLARITÀ DI BREVETTI

Brevetto

CONGRESSI, CONVEGNI E SEMINARI



Data	Titolo	Sede
18 e 25 Settembre 2021	WS Virtual conference. Meeting internazionale tra pazienti con sindrome di Wolfram e gruppi di ricerca, organizzato dall'associazione Wolfram Syndrome UK	Meeting virtuale
26 Settembre 2021	WS Virtual conference. Meeting internazionale tra pazienti con sindrome di Wolfram e gruppi di ricerca, organizzato dall'associazione Wolfram Syndrome UK	Meeting virtuale
16-18 Settembre 2019	Journal of internal medicine symposium 2019: Mitochondria in human disease. Meeting internazionale sui progressi della biologia mitocondriale.	Vår Gård, Saltsjöbaden, Stoccolma (Svezia)
Maggio 2018	MolMet-CMMS workshop Maggio 2018. Meeting di gruppi di ricerca clinica e di base, con focus sulla iniziativa di medicina di precisione in Svezia.	Science for Life Laboratory (Stoccolma)
Novembre 2017	MolMet-CMMS workshop November 2017. Meeting di gruppi di ricerca clinica e di base per discutere gli sviluppi dei rispettivi progetti.	Science for Life Laboratory (Stoccolma)
13-16 Settembre 2017	MitoRetreat 2017. Meeting di gruppi di ricerca mitocondriali con base al Karolinska Institutet, al Max Planck Institute for Biology of Ageing e alla Università di Göteborg.	Schloss Ringberg (Germania)
11-15 Giugno 2017	Euromit 2017. Meeting europeo di biologia mitocondriale.	Colonia (Germania)

PUBBLICAZIONI

Libri

Articoli su riviste
Author correction: microglia-specific over expression of α -synuclein leads to severe dopaminergic neurodegeneration by phagocytic exhaustion and oxidative toxicity, <i>Nat Commun</i> 2021 Dec 16;12(1):7359



Microglia-specific over expression of α -synuclein leads to severe dopaminergic neurodegeneration by phagocytic exhaustion and oxidative toxicity, <i>Nat Commun</i> 2021 Oct 29;12(1):6237.
SETBP1 accumulation induces P53 inhibition and genotoxic stress in neural progenitors underlying neurodegeneration in Schinzel-Giedion syndrome, <i>Nat Commun</i> 2021 Jun 30;12(1):4050.
Protocol for the derivation, culturing, and differentiation of human iPS-cell-derived neuroepithelial stem cells to study neural differentiation in vitro, <i>STAR Protoc</i> , 2021 May 6;2(2):100528
Severe congenital lactic acidosis and hypertrophic cardiomyopathy caused by an intronic variant in NDUFB7, <i>Hum Mutat</i> 2021 Apr;42(4):378-384
Metabolic regulation of neurodifferentiation in the adult brain, <i>Cell Mol Life Sci</i> , 2020 Jul;77(13):2483-2496.
C6orf203 is an RNA-binding protein involved in mitochondrial protein synthesis, <i>Nucleic Acid Res</i> , 2019 Sep 26;47(17):9386-9399. doi: 10.1093/nar/gkz684.
Defects of mitochondrial RNA turnover lead to the accumulation of double-stranded RNA in vivo, <i>PLoS Genet</i> 2019 Jul 31;15(7):e1008240.
Mutations in the mitochondrial tryptophanyl-tRNA synthetase cause growth retardation and progressive leukoencephalopathy, <i>Mol Genet Genomic Med</i> 2019 Jun;7(6):e654.
SQSTM1/p62-directed metabolic reprogramming is essential for normal neurodifferentiation, <i>Stem Cell Reports</i> 2019 Apr 9;12(4):696-711.
Absence of TXNIP in humans leads to lactic acidosis and low serum methionine linked to deficient respiration on pyruvate, <i>Diabetes</i> 2019 Apr;68(4):709-723.
Absence of the autophagy adaptor SQSTM1/p62 causes childhood-onset neurodegeneration with ataxia, dystonia and gaze palsy, <i>Am J Hum Genet</i> 2016 Sep1;99(3):735-743.
Mitochondrial polyadenylation is a one-step process required for mRNA integrity and tRNA maturation, <i>PLoS Genet</i> 2016 May 13;12(5):e1006028.
Intra-mitochondrial methylation deficiency due to mutations in SLC25A26, <i>Am J Hum Genet</i> 2015 Nov 5;95(5):761-8.
Rescue of primary ubiquinone deficiency due to a novel COQ7 defect using 2,4-dihydroxybenzoic acid, <i>J Med Genet</i> 2015 Nov;52(11):779-83.

Atti di convegni
Presentazione al MolMet-CMMS workshop Maggio 2018
Poster per Euromit 2017
Presentazione a MitoRetreat 2017
Presentazione al MolMet-CMMS workshop Novembre 2017



ALTRE INFORMAZIONI

Doti comunicative e di presentazione eccellenti, acquisite durante i periodi all'estero, in Norvegia, Germania e Svezia e durante il dottorato.

Ottime capacità organizzative, acquisite durante il dottorato, come parte del comitato organizzativo di CHASE (Careers in Health and Science Exposition) a Stoccolma (2016) e come team leader a Expo Milano 2014 (Padiglione UE).

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

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

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

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

Luogo e data: Milano, 15/02/2022