



## Curriculum Vitae

### Informazioni Personali

Nome : Fermo Elisa

<b>Esperienze di lavoro</b>	Maggio '97 - Ottobre '98: Tesista presso il laboratorio di citofluorimetria del Centro Trasfusionale e di Immunologia dei Trapianti, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico  Dicembre '98- Ottobre '99: Tirocinante presso la divisione di Ematologia Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico  <u>Novembre '99- oggi:</u> Biologo borsista presso il laboratorio per la Diagnosi dell'Anemia, U.O.S. Fisiopatologia delle Anemie, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico
<b>Istruzione e Formazione</b>	1993: Diploma di Maturità scientifica conseguito presso il Liceo G.B. Vico di Corsico (MI). Votazione 58/60.  1998: Laurea in Scienze Biologiche (Indirizzo Biomolecolare) conseguita presso l'Università degli Studi di Milano. Votazione: 108/110. Titolo della Tesi: "Caratterizzazione immunofenotipica e potenziale clonogenico del sangue placentare criopreservato a scopo di trapianto allogenico di cellule staminali".  2000: Esame di Stato per l'abilitazione alla professione di biologo.  2003: Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Milano. Votazione: 70/70 lode. Titolo della Tesi: "Caratterizzazione molecolare del gene PIG-A e modulazione citochinica dell'attività clonogenica midollare in pazienti affetti da emoglobinuria parossistica notturna".  Iscrizione all' Albo Professionale dei Biologi dal 29 gennaio 2004
<b>Tecniche acquisite</b>	Citometria a flusso: caratterizzazione immunofenotipica dei leucociti e delle cellule staminali ematopoietiche Colture cellulari: colture in metilcellulosa per la valutazione del potenziale clonogenico delle cellule staminali ematopoietiche. Biologia molecolare: Analisi di mutazioni nei geni responsabili di patologie ematologiche congenite o somatiche, effettuata mediante tecniche di biologia molecolare: Estrazione di DNA e RNA da sangue intero e da cellule in coltura, PCR, RT-PCR, PCR competitiva, Digestione con enzimi di restrizione , Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP), Clonaggio del DNA in vettori plasmidici in E.Coli, Sequenziamento automatico del DNA da subclonato e da prodotti di PCR.

**Pubblicazioni**

1. Iurlo A, De Giuseppe R, Sciumè M, Cattaneo D, Fermo E, De Vita C, Consonni D, Maiavacca R, Bamonti F, Gianelli U, Cortelezzi A. Oxidative status in treatment-naïve essential thrombocythemia: a pilot study in a single center. *Hematol Oncol*. 2015 Oct 6. [Epub ahead of print]
2. Zaninoni A, Vercellati C, Imperiali FG, Marcello AP, Fattizzo B, Fermo E, Bianchi P, Grossi C, Cattaneo A, Cortelezzi A, Zanella A, Barcellini W. Detection of red blood cell antibodies in mitogen-stimulated cultures from patients with hereditary spherocytosis. *Transfusion*. 2015 Aug 10. [Epub ahead of print]
3. Iurlo A, Cattaneo D, Boiocchi L, Orofino N, Fermo E, Cortelezzi A, Gianelli U. Clinical and morphologic features in five post-polycythemic myelofibrosis patients treated with ruxolitinib. *Ann Hematol*. 2015 Oct;94(10):1749-51.
4. Iurlo A, Cattaneo D, Gianelli U, Fermo E, Augello C, Cortelezzi A. Molecular analyses in the diagnosis of myeloproliferative neoplasm-related splanchnic vein thrombosis. *Ann Hematol*. 2015 May;94(5):881-2.
5. Iurlo A, Gianelli U, Rapezzi D, Cattaneo D, Fermo E, Binda F, Santambrogio E, Bucelli C, Cortelezzi A. Imatinib and ruxolitinib association: first experience in two patients. *Haematologica*. 2014 Jun;99(6):e76-7.
6. Tripputi P, Bianchi P, Fermo E, Bignotto M, Zanella A. Chromosome 7q31.1 deletion in myeloid neoplasms. *Hum Pathol*. 2014 Feb;45(2):368-71
7. Barcellini W, Iurlo A, Radice T, Imperiali FG, Zaninoni A, Fattizzo B, Guidotti F, Bianchi P, Fermo E, Consonni D, Cortelezzi A. Increased prevalence of autoimmune phenomena in myelofibrosis: relationship with clinical and morphological characteristics, and with immunoregulatory cytokine patterns. *Leuk Res*. 2013 Nov;37(11):1509-15.
- 8: Satchwell TJ, Pellegrin S, Bianchi P, Hawley BR, Gampel A, Mordue KE, Budnik A, Fermo E, Barcellini W, Stephens DJ, van den Akker E, Toye AM. Characteristic phenotypes associated with congenital dyserythropoietic anemia (type II) manifest at different stages of erythropoiesis. *Haematologica*. 2013 Nov;98(11):1788-96.
- 9: Vercellati C, Marcello AP, Fermo E, Barcellini W, Zanella A, Bianchi P. A case of hereditary spherocytosis misdiagnosed as pyruvate kinase deficient hemolytic anemia. *Clin Lab*. 2013;59(3-4):421-4.
- 10: Fermo E, Bianchi P, Chiarelli LR, Maggi M, Mandarà GM, Vercellati C, Marcello AP, Barcellini W, Cortelezzi A, Valentini G, Zanella A. A new variant of phosphoglycerate kinase deficiency (p.I371K) with multiple tissue involvement: molecular and functional characterization. *Mol Genet Metab*. 2012 Aug;106(4):455-61.
- 11: Chiarelli LR, Morera SM, Bianchi P, Fermo E, Zanella A, Galizzi A, Valentini G. Molecular insights on pathogenic effects of mutations causing phosphoglycerate kinase deficiency. *PLoS One*. 2012;7(2): e32065.
- 12: Bianchi P, Fermo E, Vercellati C, Marcello AP, Porretti L, Cortelezzi A, Barcellini W, Zanella A. Diagnostic power of laboratory tests for hereditary spherocytosis: a comparison study in 150 patients grouped according to molecular and clinical characteristics. *Haematologica*. 2012 Apr;97(4):516-23.
13. Barcellini W, Bianchi P, Fermo E, Imperiali FG, Marcello AP, Vercellati C, Zaninoni A, Zanella A. Hereditary red cell membrane defects: diagnostic and clinical aspects. *Blood Transfus*. 2011 Jul;9(3):274-7.
14. Vener C, Novembrino C, Catena FB, Fracchiolla NS, Gianelli U, Savi F, Radaelli F, Fermo E, Cortelezzi A, Lonati S, Menegatti M, Deliliers GL. Oxidative stress is increased in primary and post-polycythemia vera myelofibrosis. *Exp Hematol*. 2010 Nov;38(11):1058-65.
- 15: Fusco C, Soncini G, Frattini D, Della Giustina E, Vercellati C, Fermo E, Bianchi P. Cerebellar atrophy in a child with hereditary methemoglobinemia type II. *Brain Dev*. 2011 Apr;33(4):357-60
- 16: Fermo E, Bianchi P, Notarangelo LD, Binda S, Vercellati C, Marcello AP, Boschetti C, Barcellini W, Zanella A. CD41 presenting as hydrops foetalis: molecular characterization of two cases. *Blood Cells Mol Dis*. 2010 Jun 15;45(1):20-2.

- 17: Fermo E, Bianchi P, Vercellati C, Rees DC, Marcello AP, Barcellini W, Zanella A. Triose phosphate isomerase deficiency associated with two novel mutations in TPI gene. *Eur J Haematol.* 2010 Aug;85(2):170-3.
- 18: Ricci C, Fermo E, Corti S, Molteni M, Faricciotti A, Cortelezzi A, Lambertenghi Deliliers G, Beran M, Onida F. RAS mutations contribute to evolution of chronic myelomonocytic leukemia to the proliferative variant. *Clin Cancer Res.* 2010 Apr 15;16(8):2246-56.
- 19: Samkari A, Borzutzky A, Fermo E, Treaba DO, Dedeoglu F, Altura RA. A novel missense mutation in MVK associated with MK deficiency and dyserythropoietic anemia. *Pediatrics.* 2010 Apr;125(4):e964-8.
- 20: Bianchi P, Fermo E, Vercellati C, Boschetti C, Barcellini W, Iurlo A, Marcello AP, Righetti PG, Zanella A. Congenital dyserythropoietic anemia type II (CD41) is caused by mutations in the SEC23B gene. *Hum Mutat.* 2009 Sep;30(9):1292-8.
- 21: Marcello AP, Vercellati C, Fermo E, Bianchi P, Zaninoni A, Barcellini W, Zanella A. A case of congenital red cell pyruvate kinase deficiency associated with hereditary stomatocytosis. *Blood Cells Mol Dis.* 2008 Nov-Dec;41(3):261-2.
- 22: Gianelli U, Iurlo A, Vener C, Moro A, Fermo E, Bianchi P, Graziani D, Radaelli F, Coggi G, Bosari S, Deliliers GL, Zanella A. The significance of bone marrow biopsy and JAK2V617F mutation in the differential diagnosis between the "early" prepolycythemic phase of polycythemia vera and essential thrombocythemia. *Am J Clin Pathol.* 2008 Sep;130(3):336-42.
- 23: Mariani M, Barcellini W, Vercellati C, Marcello AP, Fermo E, Pedotti P, Boschetti C, Zanella A. Clinical and hematologic features of 300 patients affected by hereditary spherocytosis grouped according to the type of the membrane protein defect. *Haematologica.* 2008 Sep;93(9):1310-7.
- 24: Chiarelli LR, Morera SM, Galizzi A, Fermo E, Zanella A, Valentini G. Molecular basis of pyrimidine 5'-nucleotidase deficiency caused by 3 newly identified missense mutations (c.187T>C, c.469G>C and c.740T>C) and a tabulation of known mutations. *Blood Cells Mol Dis.* 2008 May-Jun;40(3):295-301.
- 25: Fermo E, Bianchi P, Vercellati C, Marcello AP, Garatti M, Marangoni O, Barcellini W, Zanella A. Recessive hereditary methemoglobinemia: two novel mutations in the NADH-cytochrome b5 reductase gene. *Blood Cells Mol Dis.* 2008 Jul-Aug;41(1):50-5.
- 26: Gianelli U, Vener C, Raviele PR, Savi F, Somalvico F, Calori R, Iurlo A, Radaelli F, Fermo E, Bucciarelli P, Bori S, Coggi G, Deliliers GL. VEGF expression correlates with microvessel density in Philadelphia chromosome-negative chronic myeloproliferative disorders. *Am J Clin Pathol.* 2007 Dec;128(6):966-73.
- 27: Barcellini W, Fermo E, Imperiali FG, Zaninoni A, Boschetti C, Onida F, Soligo D. Hematological, molecular and cytokine changes after reduced intensity bone marrow transplantation for paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Leuk Lymphoma.* 2007 Nov;48(11):2251-4.
- 28: Abrusci P, Chiarelli LR, Galizzi A, Fermo E, Bianchi P, Zanella A, Valentini G. Erythrocyte adenylate kinase deficiency: characterization of recombinant mutant forms and relationship with nonspherocytic hemolytic anemia. *Exp Hematol.* 2007 Aug;35(8):1182-9.
- 29: Zanella A, Bianchi P, Fermo E. Pyruvate kinase deficiency. *Haematologica.* 2007 Jun;92(6):721-3.
- 30: Zanella A, Fermo E, Bianchi P, Chiarelli LR, Valentini G. Pyruvate kinase deficiency: the genotype-phenotype association. *Blood Rev.* 2007 Jul;21(4):217-31.
- 31: Gupta N, Bianchi P, Fermo E, Kabra M, Warang P, Kedar P, Gupta N, Colah R. Prenatal diagnosis for a novel homozygous mutation in PKLR gene in an Indian family. *Prenat Diagn.* 2007 Feb;27(2):117-8.
32. Zanella A, Bianchi P, Fermo E. Red cell enzyme deficiencies: molecular and clinical aspects. *Haematologica Reports* 2006;2(10):96-102
- 33: Cigognini D, Corneo G, Fermo E, Zanella A, Tripputi P. HIC gene, a candidate suppressor gene within a minimal region of loss at 7q31.1 in myeloid neoplasms. *Leuk Res.* 2007 Apr;31(4):477-82.

- 34: Chiarelli LR, Fermo E, Abrusci P, Bianchi P, Dellacasa CM, Galizzi A, Zanella A, Valentini G. Two new mutations of the P5'N-1 gene found in Italian patients with hereditary hemolytic anemia: the molecular basis of the red cell enzyme disorder. *Haematologica*. 2006 Sep;91(9):1244-7. clinical aspects. *Br J Haematol*. 2005 Jul;130(1):11-25.
- 35: Zanella A, Bianchi P, Fermo E, Valentini G. Hereditary pyrimidine 5'-nucleotidase deficiency: from genetics to clinical manifestations. *Br J Haematol*. 2006 Apr;133(2):113-23.
- 36: Chiarelli LR, Fermo E, Zanella A, Valentini G. Hereditary erythrocyte pyrimidine 5'-nucleotidase deficiency: a biochemical, genetic and clinical overview. *Hematology*. 2006 Feb;11(1):67-72.
- 37: Zanella A, Fermo E, Bianchi P, Valentini G. Red cell pyruvate kinase deficiency: molecular and clinical aspects. *Br J Haematol*, 2005, 130, 11-25.
- 38: Fermo E, Bianchi P, Chiarelli LR, Cotton F, Vercellati C, Witzl K, Baker K, Hann I, Rodwell R, Valentini G, Zanella A. Red cell pyruvate kinase deficiency: 17 new mutations of the PK-LR gene. *Br J Haematol*. 2005 Jun;129(6):839-46. Erratum in: *Br J Haematol*. 2005 Sep;130(6):973.
- 39: Chiarelli LR, Bianchi P, Fermo E, Galizzi A, Iadarola P, Mattevi A, Zanella A, Valentini G. Functional analysis of pyrimidine 5'-nucleotidase mutants causing nonspherocytic hemolytic anemia. *Blood*. 2005 Apr 15;105(8):3340-5
- 40: Fermo E, Bianchi P, Barcellini W, Pedotti P, Boschetti C, Alfinito F, Corteletti A, Zanella A. Immunoregulatory cytokine polymorphisms in Italian patients affected by paroxysmal nocturnal haemoglobinuria and aplastic anaemia. *Eur J Immunogenet*. 2004 Dec;31(6):267-9.
- 41: Fermo E, Bianchi P, Vercellati C, Micheli S, Marcello AP, Portaleone D, Zanella A. A new variant of adenylate kinase (delG138) associated with severe hemolytic anemia. *Blood Cells Mol Dis*. 2004 Sep-Oct;33(2):146-9
- 42: Boschetti C, Fermo E, Bianchi P, Vercellati C, Barraco F, Zanella A. Clinical and molecular aspects of 23 patients affected by paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Am J Hematol*. 2004 Sep;77(1):36-44.
- 43: Barcellini W, Fermo E, Guia Imperiali F, Zaninoni A, Bianchi P, Boschetti C, Zanella A. Increased resistance of PIG-A- bone marrow progenitors to tumor necrosis factor a and interferon gamma: possible implications for the in vivo dominance of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria clones. *Haematologica*. 2004 Jun;89(6):651-6.
- 44: Bianchi P, Fermo E, Alfinito F, Vercellati C, Baserga M, Ferraro F, Guzzo I, Rotoli B, Zanella A. Molecular characterization of six unrelated Italian patients affected by pyrimidine 5'-nucleotidase deficiency. *Br J Haematol*. 2003 Sep;122(5):847-51.
- 45: Zanella A, Bianchi P, Iurlo A, Boschetti C, Taioli E, Vercellati C, Zappa M, Fermo E, Tavazzi D, Sampietro M. Iron status and HFE genotype in erythrocyte pyruvate kinase deficiency: study of Italian cases. *Blood Cells Mol Dis*. 2001 May-Jun;27(3):653-61.
- 46: Zanella A, Bianchi P, Fermo E, Iurlo A, Zappa M, Vercellati C, Boschetti C, Baronciani L, Cotton F. Molecular characterization of the PK-LR gene in sixteen pyruvate kinase-deficient patients. *Br J Haematol*. 2001 Apr;113(1):43-8.
- 47: Fracchiolla NS, Barcellini W, Bianchi P, Motta M, Fermo E, Corteletti A. Biological and molecular characterization of PNH-like lymphocytes emerging after Campath-1H therapy. *Br J Haematol*. 2001 Mar;112(4):969-71.

La sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali, e alla pubblicazione sul sito web della Fondazione ai sensi della normativa vigente ed in particolare dell'art. 15 del d.lgs. n. 33 del 14 marzo 2013.

Milano, 15 Novembre 2015

