# **CURRICULUM VITAE** Di

### Alessandra Francesca Bassotti

#### STUDI

Maturità classica conseguita presso il Liceo Ginnasio "G. Berchet" di Milano nel 1993.

Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita presso l'Università degli Studi di Milano al compimento del VI anno di corso, in data 26/10/2000 con votazione 110/110.

Tesi discussa in sede di laurea: "Fibrosi Cistica e malattie correlate all'alterazione del gene CFTR: proposta di classificazione". Relatore: prof.ssa A. Giunta; correlatore: dott.ssa R. Padoan; dopo due anni di collaborazione con il Centro Regionale di Riferimento di Milano Fibrosi Cistica e con il laboratorio di Genetica Molecolare degli I.C.P.

Specializzazione in Medicina del Lavoro conseguita presso l'Università degli Studi di Milano il 05/11/2007 con votazione 70/70.

Tesi discussa in sede di specializzazione: "Mesotelioma maligno in Lombardia: studio di sopravvivenza per i casi diagnosticati negli anni 2000-2001". Relatore prof. P.A. Bertazzi, Correlatore: prof.ssa A. Pesatori.

#### ESPERIENZE PROFESSIONALI

Ospedale Maggiore Policlinico di Milano 1997-2000:

> Regolare frequenza dei reparti di degenza, degli ambulatori e dei laboratori durante lo svolgimento della didattica non formale prevista negli ultimi 3 anni del corso di laurea in Medicina e Chirurgia.

1997-1998: Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica del Lavoro "L. Devoto"

Frequenza come studente interno presso il reparto di Medicina Interna (prof.

Secchi).

1998-1999: Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica del Lavoro "L. Devoto"

Collaborazione come studente universitario presso la biblioteca dell'Istituto.

1998-2000: Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica Pediatrica "G. e D. De Marchi"

Frequenza come studente interno presso il Centro Regionale di riferimento

per la diagnosi e la cura della fibrosi cistica.

2000-2001: Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica Pediatrica "G. e D. De Marchi"

Frequenza come medico volontario presso il Centro Regionale di riferimento

per la diagnosi e la cura della fibrosi cistica.

2001:

Istituti Clinici di Perfezionamento: Direzione Sanitaria

Borsa di studio "Revisione della classificazione dei pazienti pediatrici e neonatologici e dei correlati pesi relativi, utilizzati nell'ambito del S.S.N"

2001-2003:

Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica Pediatrica "G. e D. De Marchi" Frequenza come medico borsista presso il Centro Regionale di riferimento per la diagnosi e la cura della fibrosi cistica. In particolare: collaborazione nei programmi di clinica assistenziale e di ricerca nei campi di screening neonatale in fibrosi cistica, correlazione genotipo-fenotipo, studio delle CFTR related disease.

2003-2007:

Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica del Lavoro "L. Devoto"

Frequenza come medico specializzando di tutte le attività previste: reparto di degenza, day hospital, medicina preventiva, ambulatori e sopralluoghi nelle aziende.

In particolare: partecipazione attiva nei progetti di ricerca presso il servizio di Epidemiologia della Clinica e presso il Registro Mesoteliomi della Lombardia.

2008:

Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica del Lavoro "L. Devoto" Borsa di ricerca "effetti epigenetici del particolato ambientale e dei metalli Sulla salute cardiovascolare di una coorte di invecchiamento"

2009-2010:

Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica del Lavoro "L. Devoto" Borsa di ricerca "salute-ambiente-lavoro: dagli studi osservazionali ai Marcatori molecolari"

2007 ad oggi: Istituti Clinici di Perfezionamento: Clinica del Lavoro "L. Devoto" Coordinatore in qualità di medico volontario nel progetto e nell'attività dell'ambulatorio "Malattie rare e lavoro" attivo dal Gennaio 2008 con particolare riguardo alla valutazione delle problematiche lavorative associate alle disabilità conseguenti alla malattie rare.

2007 ad oggi: <u>Associazione Italiana per la Sindrome di Ehlers-Danlos (AISED)</u> Presidente e membro del Comitato Scientifico.

2008 - 2011: Unità Operativa di Medicina del Lavoro, IRCCS Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli Regina Elena. Referente del nuovo Presidio di riferimento per la Sindrome di Ehlers-Danlos con presa in carico dei pazienti affetti da tale patologia.

2011 ad oggi: Collaborazione Coordinata Continuativa presso l'Unità Operativa di Medicina del Lavoro, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, in qualità di responsabile del Presidio Regionale per la Sindrome di Ehlers-Danlos con compiti di coordinamento delle attività relative alla presa in carico e follow-up diagnostici e terapeutici dei pazienti affetti dalla suddetta Sindrome.

#### LINGUE STRANIERE

Buona comprensione e capacità verbale della lingua inglese.

### CONOSCENZE INFORMATICHE

Buona conoscenza dei sistemi software Microsoft con buone capacità nell'uso dei relativi programmi, in particolare Excel e PowerPoint

### COMPETENZE PROFESSIONALI

Conoscenza dei principali pacchetti statistici per l'epidemiologia. Esperienza nell'ambito di malattie genetiche e correlazione genotipo-fenotipo

# PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

9 pubblicazioni, di cui 6 su riviste internazionali ad alto impact factor, inerenti la scoperta di nuove mutazioni e correlazioni genotipo-fenotipo nella fibrosi cistica e un nuovo protocollo di screenig neonatale per la medesima patologia (vedere elenco).

### • LAVORI PRESENTATI A CONGRESSI

27 tra comunicazioni orali e posters inerenti le correlazioni genotipo-fenotipo nella fibrosi cistica, screening neonatale e CFTR related disease, e su presentazione clinica ed aspetti molecolari nella sindrome di Ehlers-Danlos (vedere elenco).

#### AGGIORNAMENTI PROFESSIONALI

Ha partecipato a 15 corsi di aggiornamento professionale con particolare attenzione ai temi della "evidence based medicine" e degli aspetti broncopneumologici e microbiologici inerenti la fibrosi cistica, aggiornamenti in merito alla medicina del lavoro e su malattie rare (vedere elenco).

Autorizzo il trattamento e la pubblicazione sul sito web della Fondazione Policlinico dei miei dati personali, ai sensi del D.lgs. 14 marzo 2013, n. 33 (art. 15)

#### **PUBBLICAZIONI**

- "A novel missense mutation (D110E) in exon 4 of CFTR (ABCC7) in a CF infant presentino with hypochloraemic metabolic alkalosis"
  - Padoan R., Bassotti A., Seia M., Ambrosiani A., Fiori S., Prandoni S. et al.
  - "Human Mutation" Maggio 2000; 15 (5): 485
- "A novel deletion in exon 12 (g1845delAG or g1846delGA) of the CFTR (ABCC7) gene in a CF infant presentino with meconium ileus"
  - Seia M., Cantù-Rajnoldi A., Ambrosioni A., Fiori S., Prandoni S., Corbetta C., Bassotti A., Moretti E., Giunta A. and Padoan R.
  - "Human Mutation" 2000 Sep;16(3):279
- "A novel stop mutation in exon 18 (W1145X) of the CFTR (ABCC7) gene in an adult CF patient"
  - Seia M., Cantù-Rajnoldi A., Ambrosioni A., Fiori S., Bassotti A., Pizzamiglio G., Giunta A. and Padoan R.
  - Hum Mutat. 2000 Dec;16(6):532-3
- "Quando sospettare la Fibrosi Cistica in un adulto con BPCO" Madonnini E., Bassotti A., Fredella C. and Padoan R.
  - "Gaslini Rivista di Pediatria e specialità pediatriche", 2/01, vol. 33 Agosto 2001
- "Negative sweat test in hypertrypsinaemic infants with cystic fibrosis carrying rare CFTR mutations"
  - Padoan R., Bassotti A., Seia M., Corbetta C.
  - Eur J Pediatr. 2002 Apr;161(4):212-5.
- "Screening for cystic fibrosis in newborn infants: results of a pilot programme based on a two tier protocol (IRT/DNA/IRT) in the Italian population"
  - Corbetta C., Seia M., Bassotti A., Ambrosiani A., Giunta A., Padoan R.
  - J Med Screen. 2002;9(2):60-3.
- "Cystic Fibrosis as a multifactorial disease: liver disease"
  - Colombo C., Predella C., Russo M., Rocchi A. and Bassotti A.
  - Atti del "25th European Cystic Fibrosis Conference" 2002
- Identification of the 5T-12TG allele of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene in hypertrypsinaemic newborns.
  - Padoan R, Corbetta C, Bassotti A, Seia M.
  - Acta Paediatr. 2006 Jul;95(7):871-3.
- The cornea in classic type Ehlers-Danlos syndrome: macro- and micro-structural changes. Villani E, Garoli E, Bassotti A, Magnani F, Tresoldi L, Nucci P, Ratiglia R. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2013 Oct 29. doi:pii: iovs.13-12837v1. 10.1167/iovs.13-12837. [Epub ahead of print]

#### BREVI COMUNICAZIONI E PRESENTAZIONI ORALI

- "Malattia da reflusso gastroesofageo in bambini affetti da Fibrosi Cistica" Macchini F., Valladè A., Tresoldi M., Padoan R., Bassotti A., Giunta A., Luzzani S. Poster presentato al "34° Congresso Nazionale della Società Italiana di Chirurgia Pediatrica", Siena 17-19 Settembre 2000 (pubblicato sugli Atti);
- "Assenza congenita dei dotti deferenti, azooligospermia: ruolo del gene CFTR" Ambrosiani A., Fiore S., Seia M., Padoan R., Bassotti A., Ligas C., Ragni G., Colpi G.M., Cantù-Rajnoldi A.
  - Relazione al "3° Congresso Nazionale SIGU", Orvieto 29 Nov.- 1 Dic. 2000 (pubblicato sugli Atti);

• "Incidence of pathological gastro-oesophageal reflux in infants with cystic fibrosis" Padoan R., Bassotti A., Moretti E., Macchini F., Valladè A., Luzzani S., Maestri L., Giunta A.

Poster e Comunicazione orale presentati al "XXIIIth International Cystic Fibrosis Congress", Stoccolma 4-8 Giugno 2001 (pubblicato sugli Atti);

• "CF newborn screening: results of a 15 months period with a two-tired protocol (OLA assay)

Padoan R., Bassotti A., Moretti E., Seia M., Ambrosiani A., Manzoni E., Corbetta C. Poster e comunicazione orale presentati al "XXIIIth International Cystic Fibrosis Congress", Stoccolma 4-8 Giugno 2001 (pubblicato sugli Atti);

"Analysis of CFTR gene in children with chronic respiratory symptoms"
 Bassotti A., Padoan R., Seia M., Ambrosiani A., Coviello D.A.
 Presentazione orale del poster al "10° International Congress of Human Genetics", Vienna 15-19 Maggio 2001 (pubblicato sugli Atti);

"Cystic Fibrosis newborn screening: rare CFTR mutations in hypertrypsinaemic neonates"
 Coviello D.A., Padoan R., Bassotti A., Seia M., Ambrosiani A., Corbetta C.
 Presentazione orale del poster al "10° International Congress of Human Genetics", Vienna 15-19 Maggio 2001 (pubblicato sugli Atti);

"Genotype-phenotype correlations in CF pateients suffering from nasal polyposis"
 Di Cicco M., Castagna C., Seia M., Bassotti A., Costantini D. and Padoan R.
 Poster presentato al "24° European Cystic Fibrosis conference", Vienna 6-9 Giugno 2001 (pubblicato sugli Atti);

"Rare CFTR mutations in hypertrypsinemics neonates detected through newborn screening for cystic fibrosis"
 Corbetta C., Ambrosioni A., Bassotti A., Coviello D., Seia M., Padoan R.
 Poster presentato al "24° European Cystic Fibrosis conference", Vienna 6-9 Giugno 2001

(pubblicato sugli Atti);

"Diagnostic delay in hypertrypsinaemic CF infants due to borderline or negative sweat test"
 Padoan R., Bassotti A., Seia M., Di Modugno A., Mariani T., Corbetta C.
 Presentazione orale del poster al "24° European Cystic Fibrosis conference", Vienna 6-9 Giugno 2001 (pubblicato sugli Atti);

"The diagnosis of cystic fibrosis in adult COPD patients. A survey of 54 patients" Madonini E.R., Padoan R., Bassotti A., Fredella C., Colombo F. Poster presentato al "11° ERS annual congress", Berlino 22-26 Settembre 2001 (pubblicato sugli Atti);

• "Role of the CFTR gene in determining chronic pulmonary diseases in the paediatric population"

Bassotti A., Moretti E., Ambrosioni A., Coviello D., Seia M., Padoan R. Presentazione orale al "11° ERS annual congress", Berlino 22-26 Settembre 2001 (pubblicato sugli Atti);

"A borderline or negative sweat test leads to a diagnostic delay in hypertrypsinaemic cystic fibrosis (CF) infants with mild CFTR mutations"
 Bassotti A., Seia M., Corbetta C:, Giunta A. Padoan R.
 Poster presentato al "11° ERS annual congress", Berlino 22-26 Settembre 2001 (pubblicato sugli Atti);

"Paediatric chronic lung disease: the role of the CFTR gene"
 Seia M., Ambrosioni A., Meroni G., Bassotti A., Moretti E., Padoan R.
 Poster presentato al "25th annual north american cystic fibrosis conference", Orlando 25-28 Ottobre 2001 (pubblicato sugli Atti);

- "Nasal polyposis in CF: genotype-phenotype correlations"
  Di Cicco M., Castagna C., Seia M., Bassotti A., Costantini D., Padoan R.
  Poster presentato al "25th annual north american cystic fibrosis conference", Orlando 25-28
  Ottobre 2001 (pubblicato sugli Atti);
- "CF diagnosys in adults: both atypical and classic forms of the disease" Padoan R., Costantini D., Fredella C., Pizzamiglio G., Bassotti A., Seia M., Madonini E. Presentazione orale del poster al "25th Congress European Cystic Fibrosis Society", Genova 20-23 Giugno 2002 (pubblicato sugli Atti);
- "High frequency of CFTR mutations in chronic pulmonary diseases in childhood"
   Padoan R., Corbetta C., Coviello D., Mariani T., Bassotti A., Rusconi F., Seia M.
   Presentazione del poster "25th Congress European Cystic Fibrosis Society", Genova 20-23
   Giugno 2002 (pubblicato sugli Atti);
- - Di Cicco M., Castagna C., Portaleone S., Costantini D., Padoan R., Bassotti A. Presentazione del poster "25th Congress European Cystic Fibrosis Society", Genova 20-23 Giugno 2002 (pubblicato sugli Atti);
- "Pediatric mucoceles in cystic fibrosis treated with ESS (endoscopic sinus surgery)"
   Di Cicco M., Bassotti A., Costantini D., Padoan R.
   Presentazione orale al "12th ERS Annual Congress", Stoccolma 14-18 Settembre 2002 (pubblicato sugli Atti);
- "Il fegato al femminile: il paradosso della fibrosi cistica"
   Colombo C., Battezzati P.M., Bassotti A., Rocchi A.
   Presentazione orale al "XIV Simposio Il fegato al femminile: fattori ormonali, genetici, metabolici ed immunologici nel danno epatico", Padova 24-25 Gennaio 2003 (pubblicato sugli Atti);
- Bogni M, Bassotti A, Vigna L, Brunani A, Bertazzi PA, Riboldi L. Evaluation of the work-related disability in people affected by Ehlers-Danlos syndrome. G Ital Med Lav Ergon. 2012 Jul-Sep; 34 (3 suppl): 238-9.
- Bassotti A, Bogni M, Restelli I, Capodaglio P, Brunani A, Cimolin V, Riboldi L, Vigna L. Ricerca dei fattori predittivi l'inabilità lavorativa in un gruppo di soggetti affetti da Sindrome di Ehlers- Danlos. G Ital Med Lav Ergon. 2011; 33:3 (suppl2) 139-140
- Bassotti A, Pozzi C, Vigna L, Riboldi L, Bertazzi PA. Valutazione dell'idoneità lavorativa in un gruppo di soggetti affetti da Sindrome di Ehlers- Danlos. G Ital Med Lav Ergon. 2010; 32:4 (suppl2) 97-98.
- Impact of ehlers-danlos syndrome-related work disability. Bogni M, Bassotti A, Riboldi L, Vigna L. First International Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome, September 8-11 2012, Ghent, Belgium.
- Early clinical signs leading to suspicion of Ehlers Danlos syndrome (EDS) in a Cohort of affected patients in pediatric age. Cerutti M.; Bonarrigo F.; Marinelli B.; Bassotti A.; Guez S. First International Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome, September 8-11 2012, Ghent, Belgium.
- Intrafamilial phenotipic variability in Ehlers-Danlos syndrome. Bonarrigo F.; Cerutti M.; Marinelli B.; Bassotti A.; Guez S. First International Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome, September 8-11 2012, Ghent, Belgium.
- The Regional Service of "Milan Policlinico Hospital" for Ehler-Danlos syndrome; an experience of interdisciplinary cooperation. Bassotti A., Marinelli B., Barretta F., Riboldi L., Bertazzi P. A. First International Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome, September 8-11 2012, Ghent, Belgium.

• Ehlers-Danlos variant of Periventricular Heterotopia: a case report. Bassotti A., Marinelli B. Bertazzi P. A. Riboldi L., Seia M., Costantino L., Cortini F., Viglio S., Valli M. First International Symposium on the Ehlers-Danlos Syndrome, September 8-11 2012, Ghent, Belgium.

## AGGIORNAMENTI PROFESSIONALI (CORSI E SEMINARI)

- Attestato di partecipazione al seminario "Valutazione della letteratura scientifica: la evidence based medicine", Milano 26 Ott. E 8 Nov. 1999;
- Attestato di partecipazione al seminario "Strategie di ricerca bibliografica", Milano 6 Nov. 1999
- Attestato di partecipazione al "51° Corso di aggiornamento SIP", Milano 7 Nov. 2000
- Attestato di partecipazione al convegno "Attualità in tema di diagnostica della fibrosi cistica", Milano 15-16 Dic. 2000
- Attestato di partecipazione al corso "Aggiornamenti in tema di bronopneumologia e fibrosi cistica", Genova 11-12 Gen. 2001;
- Attestato di partecipazione al convegno "Problemi microbiologici emergenti: la fibrosi cistica come modello per altre patologie", Milano 20 Apr. 2001
- Attestato di partecipazione al corso di formazione "Cartella clinica elettronica per la fibrosi cistica", Milano 4 Apr. 2002
- Attestato di partecipazione al "21° Congresso Nazionale di antibioticoterapia in età pediatrica", Milano 7-8 Nov. 2002
- Attestato di partecipazione al "III Congresso nazionale Società Italiana per lo studio delle malattie metaboliche ereditarie", Milano 28-30 Nov. 2002
- Attestato di partecipazione all'evento ECM " Il medico competente nel testo unico normativo in materia di salute e sicurezza dei lavoratori", Milano 16 Giugno 2008
- Attestato di partecipazione all'evento ECM "La persona con sindrome mal formativa complessa: aspetti diagnostici ed assistenziali", Milano 28 Nov. 2008
- Attestato di partecipazione all'evento formativo "La medicina del lavoro fra scienza, prassi e norme: un investimento di civiltà per il futuro", Firenze 28 Nov 2009
- Attestato di partecipazione al convegno "Malattie rare e disabilità "siamo rari...ma tanti", Roma 4 Dic. 2009
- Attestato di partecipazione all'evento ECM "Le sfide della transizione dall'età pediatrica all'età adulta nelle malattie rare", Milano 15 Genn. 2010
- Attestato di partecipazione al workshop "Le malattie rare in lombardia: rete, governo clinico, partecipazione e ricerca", Milano 12 marzo 2010

Milano, 26/11/2014

Firma