

Curriculum Vitae

Mafalda Rizzuti

Profilo - Occupazione attuale

Dal 2014 faccio parte del gruppo di ricerca del Laboratorio di Cellule Staminali Neurali presso la Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano.

La mia attività sperimentale è rivolta principalmente allo studio della patogenesi delle malattie neurodegenerative ed in particolare le linee di ricerca di cui mi occupo sono le seguenti:

- 1) Caratterizzazione dei meccanismi molecolari di pluripotenza e differenziamento neuronale/motoneuronale
- 2) Studio dell'eziopatogenesi delle malattie del motoneurone e delle patologie neuromuscolari con particolare focus sul ruolo dei microRNA nella regolazione dell'espressione genica
- 3) Sviluppo di strategie terapeutiche cellulo-mediate, approcci molecolari e farmacologici per la Sclerosi Laterale Amiotrofica e l'Atrofia Muscolare Spinale

Esperienze Professionali

- 2014 – ad oggi: Biotecnologa presso il laboratorio di cellule staminali neurali, Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti (DEPT), Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- 2017: Visiting scientist presso la Columbia University, Dipartimento di Scienze ambientali e della Salute, New York. Titolo del progetto: "Transferring non-autonomous cell degeneration models between EU and USA for development of effective therapies for Motor Neuron Diseases (MND)". SETTIMO PROGRAMMA QUADRO -THE PEOPLE PROGRAMME
- 2012 - 2013: Tirocinio professionale presso la Farmacia Lamarmora (Società Cooperativa Farmaceutica), via Lamarmora 2, Milano
- 2010 - 2014: Borsista presso il laboratorio di Biochimica e Genetica, Neurologia, Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti (DEPT), Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.

Istruzione e Formazione

- 2016 - 2017: Training professionale in scienze della comunicazione. Titolo del progetto "A TU PER TU CON LA RICERCA: STORIE DI QUESTO MONDO PER UN DIALOGO TRA SCIENZA E SOCIETÀ", presso Museo Nazionale della Scienza e della Tecnologia Leonardo da Vinci and Fondazione Cariplo, Milano
- 2015: Abilitazione all'esercizio della professione FARMACISTA, Università degli Studi di Milano
- 2014: Laurea Specialistica in FARMACIA (104/110), Università degli Studi di Milano. Titolo della tesi sperimentale: "IN VIVO DELIVERY OF ANTISENSE MORPHOLINO OLIGOMERS AS THERAPEUTIC APPROACH FOR SPINAL MUSCULAR ATROPHY"
- 2010: Abilitazione all'esercizio della professione BIOLOGO, Università degli Studi di Milano
- 2010: Laurea Specialistica in BIOTECNOLOGIE DEL FARMACO (110/110 lode), Università degli Studi di Milano. Titolo della tesi sperimentale: "STUDIO DELLE PROTEINE DELLO SPAZIO INTERMEMBRANA MITOCONDRIALE IN PRESENZA DI UNA MUTAZIONE NEL GENE *GFER*, ELEMENTO CHIAVE DEL DISULPHIDE RELAY SYSTEM"
- 2007: Laurea in BIOTECNOLOGIE FARMACEUTICHE (103/110), Università degli Studi di Milano. Titolo della tesi sperimentale: "EFFETTO DEL TRATTAMENTO CRONICO CON L'ANTIDEPRESSIVO DULOXETINA SULLA MODULAZIONE STRESS-DIPENDENTE DI BDNF E DEL SUO SIGNALING"

Lingue straniere conosciute

- INGLESE: ottimo
- FRANCESE: buono

Conoscenze informatiche

- Sistemi operativi:
 - Windows e Mac OS
- Software e Data Tools:
 - Conoscenza avanzata dell'intero pacchetto Microsoft Office (Excel, Powerpoint, Word)
 - Uso di databases e di tools bioinformatici

Competenze tecniche di laboratorio

- Estrazione e purificazione di acidi nucleici e proteine
- PCR, Real Time PCR, microRNA profiling, Western Blot
- Tecniche di sequenziamento diretto del DNA a scopo diagnostico e di ricerca
- Preparazione di vettori plasmidici e colture batteriche
- Colture cellulari
- Expertise in ottenimento, mantenimento e differenziamento di cellule staminali umane
- Tecniche di immunocitochimica ed immunoistochimica
- Uso di modelli animali per sperimentazioni precliniche
- Stesura di reports scientifici, grant proposal e articoli per la pubblicazione su riviste internazionali

Premi, Riconoscimenti, Borse di Studio e Contratti

ANNO	DESCRIZIONE PREMIO
2018	CONTRATTO DI COLLABORAZIONE COORDINATA E CONTINUATIVA (AriSLA). "Analisi in vivo degli effetti della modulazione di small RNA, validazione e analisi funzionale dei geni target degli small RNA identificati nel corso del progetto"
2016-2017	ASSEGNO DI RICERCA (Università degli Studi di Milano). "Evaluation of neuronal dysfunction in pediatric mitochondrial encephalopathies by using induced Pluripotent Stem cells (iPS): new tools for investigating energy metabolism as potential therapeutic target"
2015	BORSA DI STUDIO (Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano). "iPS derived neural stem cells for Spinal Muscular Atrophy therapy (SMATHERA)"
2014	BORSA DI STUDIO (Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano). "Genetic correction by genomic editing with induced pluripotent stem cell nucleases for the development of a cell-mediated Spinal Muscle Atrophy therapy"
2013	BORSA DI STUDIO (Fondazione AriSLA). "iPS derived neural stem cells for Amyotrophic Lateral Sclerosis"
2012	BORSA DI STUDIO (Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano). "Direct reprogramming of human skin fibroblasts in neuronal stem cells (NSC) as a cell source for the development of cell-mediated amyotrophic lateral sclerosis therapy"
2011	BORSA DI STUDIO (Fondazione Telethon). "Clinical, morphological and molecular study of italian patients with congenital myopathy"
2011	BORSA DI STUDIO (Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano). "Neuronal stem cell transplantation, derived from reprogrammed somatic cells (IPS), as cell-mediated Amyotrophic Lateral Sclerosis therapy"
2010	BORSA DI STUDIO (Fondazione IRCCS Cà Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano). "Molecular bases of the early and juvenile onset forms of Amyotrophic Lateral Sclerosis underlying the clinical heterogeneity and slow progression in these forms of motor neuron disease"

Partecipazione a Congressi, Convegni e Seminari

DATA	TITOLO	SEDE
06/11/2018	Seminario: europa nuovo hub per lo studio delle malattie rare	Milano
11/10/2018	SMA: progressi e nuove sfide	Milano
27-29/9/2018	Focus SLA	Genova
14-16/6/2018	22 nd Annual SMA Researcher Meeting	Dallas (USA)
19/12/2017	The promise of circulating miRNAs as disease biomarkers: clinical, analytical and technological challenges	Milano
08-10/12/17	International Symposium on ALS/MND	Boston (USA)
13-15/03/17	XIX Telethon Scientific Convention	Riva Del Garda (TN)
24/11/2016	Le cellule staminali nella patologia neurodegenerativa	Milano
14/10/2016	Annual AriSLA Conference	Milano
16-20/06/16	20th Annual SMA Researcher Meeting	Anaheim (USA)
07/04/2016	A useful tool for image processing and analysis	Milano
12-13/11/15	1° Simposio Nazionale SLA	Napoli
23/04/2015	SLA/FTD: basi patogenetiche di rilevanza clinica	Milano
09/04/2015	Analisi di ampliconi 16S con Next Generation Sequencing	Torino
09/04/2015	Sequenziamento de novo di Genomi Microbici	Torino
09/04/2015	Target Enrichment, applicazione e analisi del dato	Torino
9-11/03/15	XVIII Convention scientifica Telethon	Riva del Garda (TN)
8-9/03/2015	Il convegno clinico sulla ricerca neuromuscolare	Riva del Garda (TN)
05/11/2014	INGM – Policlinico II Research Day	Milano
20/06/2013	Le demenze fronto-temporali (FTD)	Milano
16-18/05/13	13° Congresso Nazionale AIM	Stresa (VB)
23/04/2013	Euroclone: incontro di aggiornamento tra scienza e tecnologia	Assago (MI)
19/04/2013	I° convegno nazionale GFB: sarcoglicanopatie: quale futuro?	Milano
12/05/2011	Genetica della SLA: nuovi geni ed impatto clinico	Milano
30/09/2010	Giornata di formazione e aggiornamento sulle più recenti tecniche di PCR quantitativa e analisi di acidi nucleici	Milano
13/05/2010	La genetica della SLA: dai nuovi geni alla terapia	Milano
01/12/2009	Primary cells and micoplasma prevention	Milano
20/06/2008	5ª Giornata Di Studio Sulle Cellule Staminali	Milano

Atti di convegni nazionali ed internazionali

- Paola Rinchetti, Irene Faravelli, Lisa Mapelli, Silvia Tamanini, Chiara Cordiglieri, **Mafalda Rizzuti**, Giulia Forotti, Nereo Bresolin, Giacomo P. Comi, Monica Nizzardo, Stefania Corti. Development of central nervous system 3D in vitro models to study molecular mechanisms and develop therapeutic strategies for motor neuron diseases. In: Annual meeting 2018 Society For Neuroscience, San Diego (USA) 03-07 Novembre 2018.
- Melzi V, **Rizzuti M**, Dioni L, Filosa G, Calandriello L, Biella F, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Nizzardo M, Corti S. Insights for ALS molecular therapy development through microRNAs profiling of patient-derived iPSCs and motor neurons. In: Focus SLA, Genova, 27-29 Settembre 2018
- **Rizzuti M**, Bersani M, Ramirez A, Bordoni A, Bresolin N, Comi G.P., Corti S, Nizzardo M. Morpholino conjugated with Cell Penetrating Peptides: a promising therapeutic strategy for Spinal Muscular Atrophy symptomatic cases. In: "Brainstorming Research Assembly For Young Neuroscientists" (BraYn), Genova, 29-30 Giugno 2018
- **Mafalda Rizzuti**, Monica Nizzardo, Valentina Melzi, Giuseppe Filosa, Luca Calandriello, Martina Locatelli, Laura Dioni, Nereo Bresolin, Giacomo Comi, Silvia Barabino, Stefania Corti. MicroRNAs analysis of patient-derived iPSCs and motor neurons for the development of a molecular therapy for ALS. In: ENCALS, Oxford, 20-22 Giugno 2018
- **Rizzuti M**, Bersani M, Ramirez A, Bordoni A, Bresolin N, Comi G.P., Corti S, Nizzardo M. Penetrating Peptide-Morpholino conjugates as novel treatment for Spinal Muscular Atrophy. In: 22nd Annual SMA Researcher Meeting Cure SMA, Dallas (USA), 14-16 Giugno 2018
- Gagliardi D, **Rizzuti M**, Nizzardo M., Melzi V, Filosa G, Dioni L, Calandriello L, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Corti S. Integrated miRNAs analysis of ALS iPSCs and iPSCs-derived motor neurons towards the development of a molecular therapy for ALS. In: 4th Congress of the European Academy of Neurology, Lisbona, 16-19 Giugno 2018
- **Mafalda Rizzuti**, Monica Nizzardo, Valentina Melzi, Giuseppe Filosa, Laura Dioni, Luca Calandriello, Martina Locatelli, Nereo Bresolin, Silvia Barabino, Giacomo Comi, Stefania Corti. Exploiting Integrated miRNAs Analysis of Patient-derived iPSC-Motor Neurons to Develop a Molecular Therapy for ALS. In: 70th Annual American Academy of Neurology Meeting, Los Angeles 21-27 Aprile 2018
- **Rizzuti M**, Nizzardo M, Melzi V, Filosa G, Dioni L, Calandriello L, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Corti S. MiRNA profiling of ALS iPSCs and iPSC-derived motor neurons: molecular and therapeutic implication. In: 28th International Symposium on ALS/MND, Boston, 8-10 Dicembre 2017
- **Rizzuti M**, Nizzardo M, Melzi V, Filosa G, Dioni L, Calandriello L, Locatelli M, Bresolin N, Barabino S, Comi GP, Corti S. microRNAs profile of iPSCs-derived motor neurons as molecular therapy for ALS (oral communication). In: SFN, Washington DC, 11-15 Novembre 2017
- Melzi V, **Rizzuti M**, Dioni L, Locatelli M, Taiana M, Calandriello L, Filosa G, Comi GP, Nizzardo M, Barabino S, Corti S. ALS molecular therapy exploiting integrated small RNAs analysis of patient-derived iPSCs. In: AriSLA, 2nd National Symposium on ALS, Torino, 29 Settembre 2017

- Gagliardi D, **Rizzuti M**, Filosa G, Nizzardo M, Melzi V, Dioni L, Rinchetti P, Calandriello L, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Corti S. Dysregulation of miRNA expression in ALS induced Pluripotent Stem Cells-derived motor neurons (oral communication). In: 3rd congress of the European academy of neurology, Amsterdam, 24-27 Giugno 2017

- Melzi V, **Rizzuti M**, Nizzardo M, Filosa G, Calandriello L, Locatelli M, Perego M, Dioni L, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Corti S. MicroRNAs analysis of patient-derived iPSCs as molecular therapy for ALS (oral communication). In: ENCALS, Lubiana, 18-20 Maggio 2017

- Ramirez A, **Rizzuti M**, Crisafulli S, Rizzo F, Rinchetti P, Taiana M, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Nizzardo M. Peptide-conjugated Morpholino Oligomers for treatment of Spinal Muscular Atrophy. In: XIX Convention Telethon, Riva del Garda, 13-15 Marzo 2017

- Bucchia M, Nizzardo M, Ramirez A, Rizzo F, **Rizzuti M**, Rinchetti P, Ulzi G, Bordoni A, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Morpholino antisense oligomers as a therapeutic approach for Amyotrophic Lateral Sclerosis. In: 27th International Symposium on ALS/MND, Dublino, 7-9 Dicembre 2016

- **Rizzuti M**, Nizzardo M, Filosa G, Rinchetti P, Calandriello L, Dioni L, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Corti S. ALS molecular therapy exploiting integrated small RNAs analysis of patient-derived iPSCs. In: INGM – Policlinico 3rd Research Day, Milano, 16 Novembre 2016

- **Rizzuti M**, Nizzardo M, Filosa G, Rinchetti P, Calandriello L, Dioni L, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Corti S. ALS molecular therapy exploiting integrated small RNAs analysis of patient-derived iPSCs. In: INGM – Policlinico 3rd Research Day, Milano, 16 Novembre 2016

- Nizzardo M, Bucchia M, Ramirez A, Rizzo F, **Rizzuti M**, Rinchetti P, Ulzi G, Bordoni A, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Antisense oligonucleotides-based strategy as a therapy for the development of genetic Motor Neuron Diseases therapy. In: SFN, San Diego, 12-16 Novembre 2016

- **Rizzuti M**, Filosa G, Nizzardo M, Rinchetti P, Dioni L, Loffreda A, Calandriello L, Comi GP, Barabino S, Corti S. ALS molecular therapy exploiting integrated small RNAs analysis of patient-derived iPSCs. In: 6th Annual AriSLA Conference 2016, Milano, 14 Ottobre 2016

- Loffreda A, Arosio A, Ruepp MD, **Rizzuti M**, Rinchetti P, Nizzardo M, Tremolizzo L, Lunetta C, Ferrarese C, Corti S, Barabino S. MicroRNAs in ALS: from molecular mechanisms to clinical relevance. In: RNA 2016, Kyoto (JAPAN), 28 Giugno-2 Luglio 2016

- Bucchia M, Ramirez A, Rizzo F, **Rizzuti M**, Rinchetti P, Ulzi G, Bassani G, Bordoni A, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Nizzardo M. Antisense oligonucleotides approach for the development of Amyotrophic Lateral Sclerosis therapy. In: ENCALS, Milano, 19-21 Maggio 2016

- Ramirez A, **Rizzuti M**, Rizzo F, Rinchetti P, Bucchia M, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Nizzardo M. Peptide-conjugated Morpholino Oligomers for treatment of Spinal Muscular Atrophy. In: XVI Congress of the Italian Association of Myology (AIM), Lecce, 8-11 Giugno 2016

- Corti S, **Rizzuti M**, Ramirez A, Rizzo F, Rinchetti P, Bucchia M, Bresolin N, Comi GP, Nizzardo M. Development of peptide-conjugated morpholino oligomers for SMA therapy. In: 20th Annual SMA Researcher Meeting Cure SMA, Anaheim (USA), 16-18 Giugno 2016

- **Rizzuti M**, Rinchetti P, Nizzardo M, Loffreda A, Barabino SML, Corti S. ALS molecular therapy exploiting integrated small RNAs analysis of patient-derived induced Pluripotent Stem cells. In: AriSLA, 1° Simposio Nazionale SLA, Napoli, 12-14 Novembre 2015

- **Rizzuti M**, Simone C, Rizzo F, Ramirez A, Ulzi G, Bresolin N, Comi G, Corti S, Nizzardo M. Peptide-conjugated Morpholino for treatment of Spinal Muscular Atrophy. In: XVIII Convention Telethon, Riva del Garda, 8-11 Marzo 2015

- Ronchi D, Ripolone M, **Rizzuti M**, Bordoni A, Fortunato F, Fagiolari G, Violano R, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Defective muscle mitochondrial biogenesis and delayed muscle maturation in spinal muscular atrophy. In: INGM – Policlinico II Research Day, Milano, 5 Novembre 2014

- Melzi V, Franco G, Malaguti MC, Di Giacompo R, Borellini L, Bonato S, Trezzi I, Di Biase E, Monfrini E, Monzio Compagnoni G, **Rizzuti M**, Ronchi D, Bresolin N, Corti S, Comi GP, Di Fonzo A. A novel homozygous PLA2G6 mutation causes dystonia-parkinsonism. In: INGM – Policlinico II Research Day, Milano, 5 Novembre 2014

- Ronchi D, Ahmed N, Di Fonzo A, Bordoni A, Piga D, **Rizzuti M**, Melzi V, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. The application of Next-Generation sequencing in the discovery of novel genetic defects in adult patients affected by mitochondrial disorders featuring muscle mtDNA instability. In: XVII congresso della Società Italiana di Genetica Umana, Bologna, 30-31 Ottobre 2014

- Ronchi D, Di Fonzo A, Bordoni A, **Rizzuti M**, Melzi V, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Heterogeneous genetic landscape in Italian patients affected by adult onset mitochondrial disorders featuring muscle mtDNA instability. In: Mitochondrial Disease: Translating biology into new treatments, Cambridge, 2-4 Ottobre 2013

- Ronchi D, Di Fonzo A, Bordoni A, Pagliarani S, **Rizzuti M**, Melzi V, Tiri G, Filosto M, Ferro MT, Peverelli L, Xhani R, Vetrano IG, Spagnoli D, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Binghui S, Comi GP. Mutation in DNA2 link progressive myopathy to mitochondrial DNA instability. In: 13° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Stresa, 16-18 Maggio 2013

- **Rizzuti M**, Melzi V, Ronchi D, Pagliarani S, Bordoni A, Tiri G, Magri F, Servida M, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Comi GP. Clinical, histological and molecular features of two Italian families with mutation in CAV3 gene. In: 13° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Stresa, 16-18 Maggio 2013

- Ranieri M, Ronchi D, Bordoni A, **Rizzuti M**, Moggio M, Sciacco M, Govoni A, Riboldi G, Messina S, Silani V, Corti S, Bresolin N, Comi GP. CPEO due to mutations in the tRNA for isoleucine: two additional Italian cases. In: 22nd Meeting of the European Neurological Society, Praga, 9-12 Giugno 2012

- Ronchi D, Orcesi S, Spartà V, Cosi A, Bordoni A, Lucchini V, Fortunato F, Fassone E, Tonducci D, Rulfi G, Ranieri M, **Rizzuti M**, Ripolone M, Sciacco M, Moggio M, Corti S, Savasta S, Berardinelli A, Veggiotti P, Comi GP. CNS involvement in a cohort of pediatric patients affected with mitochondrial disorders caused by heterogeneous biochemical and genetic defects. In: 41st Meeting of the Society for Neuroscience, Washington, 12-16 Novembre 2011

- Ronchi D, Di Fonzo A, Gallia F, Fassone E, Donadoni C, Salani S, Bordoni A, **Rizzuti M**, Del Bo R, Corti S, Sacilotto G, Nobile-Orazio E, Comi GP. A novel MAPT mutation associated to late-onset spinal muscular atrophy without dementia in a large Italian family. In: V Meeting on Molecular Mechanism of Neurodegeneration, Milano, 13-15 Maggio 2011

- Ranieri M, Ronchi D, Orcesi S, Spartà V, Così A, Bordoni A, Lucchini V, Fortunato F, Fassone E, Tonduti D, Rulfi G, **Rizzuti M**, Ripolone M, Sciacco M, Moggio M, Corti S, Savasta S, Berardinelli A, Veggiotti P, Comi GP. Clinical and genetical heterogeneity in a cohort of pediatric patients affected with mitochondrial disorders. In: XXI Meeting of The European Neurological Society, Lisbona, 28-31 Maggio 2011

- Ronchi D, Di Fonzo A, Gallia F, Fassone E, Donadoni C, Salani S, Bordoni A, **Rizzuti M**, Del Bo R, Corti S, Sacilotto G, Nobile-Orazio E, Comi GP. A novel MAPT mutation associated to late-onset spinal muscular atrophy without dementia in a large Italian family. In: The Society for Neuroscience 2010 Annual Meeting, San Diego, 13-17 Novembre 2010

- Ronchi D, Orcesi S, Bordoni A, Fortunato F, Fassone E, **Rizzuti M**, Così A, Moggio M, Berardinelli A, Veggiotti P, Comi GP. Clinical and molecular features of an infant patient affected by Leigh Disease associated to m.14459G>A mitochondrial DNA mutation. In: ICNMD International Congress on Neuromuscular Disorders, Napoli, 17-22 Giugno 2010

- Ronchi D, Così A, Spartà V, Bordoni A, Fortunato F, Rulfi G, Fassone E, **Rizzuti M**, Lucchini V, Moggio M, Savasta S, Comi GP. Una nuova mutazione nella subunità CO-II è associata a coma metabolico pediatrico con un grave deficit di Complesso IV. In: 10° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Milano, 03-05 Giugno 2010

- Ronchi D, Orcesi S, Bordoni A, Fortunato F, Fassone E, **Rizzuti M**, Così A, Moggio M, Berardinelli A, Veggiotti P, Comi GP. Aspetti clinici e molecolari in un paziente pediatrico affetto da Sindrome di Leigh associata alla mutazione mitocondriale m.14459G>A. In: 10° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Milano, 03-05 Giugno 2010

- Ronchi D, Così A, Spartà V, Bordoni A, Fortunato F, Rulfi G, Fassone E, **Rizzuti M**, Lucchini V, Moggio M, Savasta S, Comi GP. Spasmi infantili e sindrome di Leigh: aspetti clinici concomitanti in una paziente pediatrica. In: 10° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Milano, 03-05 Giugno 2010

- Ronchi D, Di Fonzo A, Fassone E, **Rizzuti M**, Bordoni A, Così A, Fortunato F, Comi GP. Analisi di modelli cellulari in cui è compromessa l'attività di GFER, proteina chiave del Disulfide Relay System (oral communication). In: 10° Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Milano, 03-05 Giugno 2010

Pubblicazioni

- **Rizzuti M**, Filosa G, Melzi V, Calandriello L, Dioni L, Bollati V, Bresolin N, Comi GP, Barabino S, Nizzardo M, Corti S. MicroRNA expression analysis identifies a subset of downregulated miRNAs in ALS motor neuron progenitors. SCIENTIFIC REPORTS, 2018, Jul 4;8(1):10105. doi: 10.1038/s41598-018-28366-1
- Ramirez A, Crisafulli SG, **Rizzuti M**, Bresolin N, Comi GP, Corti S, Nizzardo M. Investigation of New Morpholino Oligomers to Increase Survival Motor Neuron Protein Levels in Spinal Muscular Atrophy. INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES, 2018, Jan 6;19(1)
- Rinchetti P, **Rizzuti M**, Faravelli I, Corti S. MicroRNA Metabolism and Dysregulation in Amyotrophic Lateral Sclerosis. MOLECULAR NEUROBIOLOGY, 2017, Apr 18. doi: 10.1007/s12035-017-0537-z
- Nizzardo M, **Rizzuti M**. Intracerebroventricular Delivery in Mice for Motor Neuron Diseases. METHODS IN MOLECULAR BIOLOGY, 2017, 1565:229-239
- Nizzardo M, Simone C, Rizzo F, Ulzi G, Ramirez A, **Rizzuti M**, Bordoni A, Bucchia M, Gatti S, Bresolin N, Comi GP, Corti S. Morpholino-mediated SOD1 reduction ameliorates an amyotrophic lateral sclerosis disease phenotype. SCIENTIFIC REPORTS, 2016, Feb 16;6:21301
- Malaguti MC, Melzi V, Di Giacomo R, Monfrini E, Di Biase E, Franco G, Borellini L, Trezzi I, Monzio Compagnoni G, Fortis P, Feraco P, Orrico D, Cucurachi L, Donner D, **Rizzuti M**, Ronchi D, Bonato S, Bresolin N, Corti S, Comi GP, Di Fonzo A. A novel homozygous PLA2G6 mutation causes dystonia-parkinsonism. PARKINSONISM & RELATED DISORDERS, 2015, Mar;21(3):337-9
- **Rizzuti M**, Nizzardo M, Zanetta C, Ramirez A, Corti S. Therapeutic applications of the cell-penetrating HIV-1 Tat peptide. Review. DRUG DISCOVERY TODAY, 2014, Sep 30. pii: S1359-6446(14)00383-3
- Di Fonzo A, Ronchi D, Gallia F, Cribiù FM, Trezzi I, Vetro A, Della Mina E, Limongelli I, Bellazzi R, Ricca I, Micieli G, Fassone E, **Rizzuti M**, Bordoni A, Fortunato F, Salani S, Mora G, Corti S, Ceroni M, Bosari S, Zuffardi O, Bresolin N, Nobile-Orazio E, Comi G. Lower motor neuron disease with respiratory failure caused by a novel MAPT mutation. NEUROLOGY, 2014, Jun 3;82(22):1990-8
- Ronchi D, Di Fonzo A, Lin W, Bordoni A, Liu C, Fassone E, Pagliarani S, **Rizzuti M**, Zheng L, Filosto M, Ferrò MT, Ranieri M, Magri F, Peverelli L, Li H, Yuan YC, Corti S, Sciacco M, Moggio M, Bresolin N, Shen B, Comi GP. Mutations in DNA2 link progressive myopathy to mitochondrial DNA instability. AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2013, Feb 7;92(2):293-300
- Ronchi D, Sciacco M, Bordoni A, Raimondi M, Ripolone M, Fassone E, Di Fonzo A, **Rizzuti M**, Ciscato P, Così A, Servida M, Moggio M, Corti S, Bresolin N, Comi GP. The novel mitochondrial tRNA Asn gene mutation m.5709T>C produces ophthalmoparesis and respiratory impairment. EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, 2012, vol. 20, p. 357-360, ISSN: 1018-4813
- Ronchi D, Garone C, Bordoni A, Gutierrez Rios P, Calvo SE, Ripolone M, Ranieri M, **Rizzuti M**, Villa L, Magri F, Corti S, Bresolin N, Mootha VK, Moggio M, DiMauro S, Comi GP, Sciacco M.

Next-generation sequencing reveals DGUOK mutations in adult patients with mitochondrial DNA multiple deletions. BRAIN, 2012, ISSN: 0006-8950

- Ronchi D, Bordoni A, Cosi A, Rizzuti M, Fassone E, Di Fonzo A, Servida M, Sciacco M, Collotta M, Ronzoni M, Lucchini V, Mattioli M, Moggio M, Bresolin N, Corti S, Comi G. Unusual adult-onset Leigh syndrome presentation due to the mitochondrial m.9176T > C mutation. BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS, 2011, vol. 412, p. 245-248, ISSN: 0006-291X

- Ronchi D, Fassone E, Bordoni A, Sciacco M, Lucchini V, Di Fonzo A, Rizzuti M, Colombo I, Napoli L, Ciscato P, Moggio M, Cosi A, Collotta M, Corti S, Bresolin N, Comi GP. Two novel mutations in PEO1 (twinkle) gene associated with chronic external ophthalmoplegia. JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES, 2011, vol. 308, p. 173-176, ISSN: 0022-510X

- Ronchi D, Cosi A, Tonduti D, Orcesi S, Bordoni A, Fortunato F, Rizzuti M, Sciacco M, Collotta M, Cagdas S, Capovilla G, Moggio M, Berardinelli A, Veggiotti P, Comi G. Clinical and molecular features of an infant patient affected by Leigh Disease associated to m.14459G > A mitochondrial DNA mutation: a case report. BMC NEUROLOGY, 2011, vol. 11, ISSN: 1471-237

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali, ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003

Autorizzo al trattamento dei dati 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 2018

Mafalda Rizzuti