



INFORMAZIONI PERSONALI

ILARIA CATUSI

Telefono aziendale 0255032325
Email aziendale ilaria.catusi@policlinico.mi.it

Sesso Femmina **Data di Nascita** 04/04/1982 **Nazione** ITALIA

POSIZIONE RICOPERTA DIRIGENTE BIOLOGO

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Da Maggio 2021 DIRIGENTE BIOLOGO con contratto a tempo indeterminato
Ospedale Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano
Attività di diagnostica e di ricerca presso il laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica mediante l'impiego di tecniche di citogenomica (cariotipo, FISH, array-CGH e array CGH+SNP) in ambito prenatale e postnatale, sia costituzionale che oncoematologico.

Attività o Settore Laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica

Da Febbraio 2020 a Maggio 2021 DIRIGENTE BIOLOGO con contratto a tempo indeterminato
Auxologico IRCCS
Attività di diagnostica e di ricerca presso il laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica mediante l'impiego di tecniche di citogenomica (cariotipo, FISH, array-CGH e array CGH+SNP) in ambito prenatale e postnatale, sia costituzionale che oncoematologico.

Attività o Settore Laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica

Da Novembre 2011 a Febbraio 2020 BIOLOGO con contratto a Partita IVA
Auxologico IRCCS
Attività di diagnostica e di ricerca presso il laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica mediante l'impiego di tecniche di citogenomica (cariotipo, FISH, array-CGH e array CGH+SNP) in ambito prenatale e postnatale, sia costituzionale che oncoematologico.

Attività o Settore Laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica

Da Ottobre 2010 a Novembre 2011 BORSISTA
Auxologico IRCCS
Attività di diagnostica e di ricerca presso il laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica mediante l'impiego di tecniche di citogenomica (cariotipo, FISH, array-CGH e array CGH+SNP) in ambito prenatale e postnatale, sia costituzionale che oncoematologico.

Attività o Settore Laboratorio di Genetica medica - settore Citogenetica

Da Gennaio 2009 a Ottobre 2010 BORSISTA
Università degli Studi Milano-Bicocca Dipartimento di Biotecnologie e Bioscienze
Laboratorio di ricerca di Genetica molecolare (Responsabile Prof.ssa Simonetta Piatti)

Attività o Settore Laboratorio di Genetica molecolare

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Da Settembre 2013 a Settembre 2017 Specializzazione in Genetica medica (area sanitaria)
Università degli Studi di Milano

Da Settembre 2011 a Marzo 2013 Laurea Magistrale in Biologia (indirizzo molecolare e funzionale)
Università degli Studi Milano-Bicocca, Dipartimento di Biotecnologie e Bioscienze



ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Da Settembre 2005 a Dicembre 2008 Laurea Specialistica in Biotecnologie Industriali (indirizzo farmacogenomiche)
Università degli Studi Milano-Bicocca, Dipartimento di Biotecnologie e Bioscienze
- Da Settembre 2001 a Aprile 2005 Laurea Triennale in Biotecnologie (indirizzo sanitario)
Università degli Studi Milano-Bicocca, Dipartimento di Biotecnologie e Bioscienze

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

Inglese

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
B2	B2	B2	B2	B2

Livelli: A 1/2 Livello Base - B 1/2 Livello Intermedio - C 1/2 Livello Avanzato

Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze professionali

- Analisi di citogenetica convenzionale
Impiego di tecniche di colorazione differenziale: QFQ, GTG, CBG e DA-DAPI su preparati cromosomici. Elaborazione di immagini e ricostruzione delle metafasi attraverso sistema di acquisizione ed elaborazione Cytovision (Leica) e Neon/Ikaros (MetaSystems). Interpretazione dei risultati, formulazione del cariotipo ed elaborazione dei referti in accordo con il Sistema Internazionale di Nomenclatura Citogenetica Umana (ISCN) in vigore. Conoscenza delle Linee guida nazionali (SIGU) e internazionali (Europee, ACMG). Partecipazione a Controlli Esterni di Qualità nazionali (Regione Lombardia) e internazionali (GenQAs) in ambito prenatale, postnatale e oncoematologico.
- Analisi FISH (Fluorescence in situ hybridization).
Analisi dei risultati mediante microscopia a fluorescenza ed elaborazione dell'immagine attraverso sistema di acquisizione Cytovision (Leica) e Neon/Isis (MetaSystems). Interpretazione dei risultati, formulazione del cariotipo ed elaborazione dei referti in accordo con il Sistema Internazionale di Nomenclatura Citogenetica Umana (ISCN). Conoscenza delle Linee guida nazionali (SIGU) e internazionali (Europee, ACMG). Partecipazione a Controlli Esterni di Qualità nazionali (Regione Lombardia) e internazionali (GenQAs) in ambito prenatale, postnatale e oncoematologico.
- Analisi array-CGH (array-based Comparative Genomic Hybridization) e CGH+SNP (array-based Comparative Genomic Hybridization + single nucleotide polymorphisms).
Analisi dei risultati array-CGH e array-CGH+SNP con piattaforma Agilent mediante software Feature Extraction e CytoGenomics (Agilent). Interpretazione dei risultati mediante impiego del database delle varianti genomiche DGV (Database of Genomic Variants), del genome browser UCSC (University of California Santa Cruz), del portale di ricerca Pubmed e dei database dedicati Decipher, ClinVar, ClinGen, OMIM, Franklin, Troina, GeneImprint, Sfari. Classificazione delle varianti secondo linee guida nazionali e internazionali (ACMG).
Analisi dei risultati, formulazione del cariotipo ed elaborazione dei referti utilizzando Sistema Internazionale di Nomenclatura Citogenetica umana (ISCN) in vigore. Conoscenza delle Linee guida nazionali (SIGU) e internazionali (Europee, ACMG). Partecipazione a Controlli Esterni di Qualità nazionali (Regione Lombardia) e internazionali (GenQAs) in ambito prenatale e postnatale.

Patente di guida

B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Albi

Dal 2011 iscritta all'Albo nazionale dei Biologi con numero di iscrizione AA_065529

Appartenenza a gruppi/associazioni

Dal 2023 Valutatore nel programma della Regione Lombardia per il controllo esterno di qualità (VEQ) in diagnosi prenatale
Dal 2023 Iscritta al Gruppo di Lavoro delle Scienze OMICHE della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
Dal 2021 Iscritta al gruppo di lavoro Sanità della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
Dal 2019 Iscritta al gruppo di lavoro di Genetica molecolare della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
Dal 2016 Iscritta al gruppo di lavoro di Citogenetica/citogenomica della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
Dal 2010 iscritta alla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

Presentazioni

- Relatore alla Riunione del gruppo di lavoro SIGU di Citogenetica e Citogenomica del 19 Dicembre 2018, Milano
Titolo della comunicazione: Microdelezioni in 8p23.2-pter in pazienti con disordini del neurosviluppo: definizione di una nuova sindrome a penetranza incompleta ed espressività variabile.



- Relatore alla Riunione congiunta gruppi di lavori SIGU di Citogenetica/Citogenomica e Genetica Clinica del 18-19 Maggio 2018, Perugia
Raccolta collaborativa GdL Citogenetica/-omica: nuovo aggiornamento dei dati delle 5000 CMA post-natali.
- Comunicazione orale selezionata al XX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) 2017.
Sessione plenaria: Traslazionalità della OMICA nella pratica clinica "NGS: from genomics to the clinic"
Titolo della comunicazione: Diagnosi postnatali effettuate mediante CMA (Chromosomal Microarrays Analysis) in pazienti riferiti unicamente per disabilità intellettiva/ritardo dello sviluppo Studio collaborativo del GdL SIGU di Cito-genetica/-genomica.
- Relatore alla Riunione del gruppo di lavoro SIGU di Citogenetica e Citogenomica del 12 Ottobre 2017
Titolo della comunicazione: 5000 diagnosi postnatali effettuate mediante Chromosomal Microarray Analysis: studio delle CNVs riscontrate e considerazioni sull'utilità clinica in relazione alle diverse indicazioni all'analisi
- Comunicazione orale selezionata al XIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) 2016
Sessione parallela: Genetica clinica e citogenetica.
Titolo della comunicazione: Studio collaborativo GdL SIGU Cito-genetica/-genomica: risultati preliminari relativi a 4142 diagnosi postnatali effettuate mediante CMA (Chromosomal Microarrays Analysis).
- Relatore al Convegno svolto nell'ambito della Formazione Continua in Medicina (ECM) del 15 Aprile 2016 presso l'Istituto Auxologico IRCCS
Titolo del convegno "Il mosaicismo somatico: implicazioni per la patologia umana e metodi per l'identificazione
Titolo della relazione: Ring 20 a mosaico e conseguenze cliniche

Pubblicazioni

- Lai G, De Grossi F, Catusi I, Pesce P, Manfrini N.
Unpuzzling the puzzling roles of FAM46C: a multifaceted pan-cancer tumour suppressor with increasing clinical relevance.
Cancers (Basel). 2024 Apr 27;16(9):1706. doi: 10.3390/cancers16091706.
- Redaelli S, Grati FR, Tritto V, Giannuzzi G, Recalcati MP, Sala E, Villa N, Crosti F, Roversi G, Malvestiti F, Zanatta V, Repetti E, Rodeschini O, Valtorta C, Catusi I, Romitti L, Martinoli E, Conconi D, Dalprà L, Lavitrano M, Riva P, Bentivegna A.
Olfactory receptor genes and chromosome 11 structural aberrations: Players or spectators?
HGG Adv. 2023 Dec 30;5(2):100261. doi: 10.1016/j.xhgg.2023.100261. Epub ahead of print. PMID: 38160254; PMCID: PMC10820794.
- Grati FR et al.
Positive predictive values and outcomes for uninformative cell-free DNA tests: An Italian multicentric Cytogenetic and cytogenomic Audit of diagnostic testing (ICARO study).
Prenatal diagnosis vol. 42,13 (2022): 1575-1586. doi:10.1002/pd.6271
- Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Redaelli S, Massimello M, Maitz SB, Gentile M, Ponzi E, Orsini P, Zilio A, Montaldi A, Calò A, Capra AP, Briuglia S, La Rosa MA, Grillo L, Romano C, Bianca S, Malacarne M, Busè M, Piccione M, Larizza L.
12q21 Interstitial Deletions: Seven New Syndromic Cases Detected by Array-CGH and Review of the Literature.
Genes (Basel). 2022 Apr 27;13(5):780. doi: 10.3390/genes13050780. PMID: 35627165; PMCID: PMC9141874.
- Redaelli S, Conconi D, Sala E, Villa N, Crosti F, Roversi G, Catusi I, Valtorta C, Recalcati MP, Dalprà L, Lavitrano M, Bentivegna A.
Characterization of Chromosomal Breakpoints in 12 Cases with 8p Rearrangements Defines a Continuum of Fragility of the Region.
Int J Mol Sci. 2022 Mar 20;23(6):3347. doi: 10.3390/ijms23063347. PMID: 35328767; PMCID: PMC8954119.
- Alari V, Scalmani P, Ajmone PF, Perego S, Avignone S, Catusi I, Lonati PA, Borghi MO, Finelli P, Terragni B, Mantegazza M, Russo S, Larizza L.
Histone Deacetylase Inhibitors Ameliorate Morphological Defects and Hypoexcitability of iPSC-Neurons from Rubinstein-Taybi Patients.
Int J Mol Sci. 2021 May 28;22(11):5777. doi: 10.3390/ijms22115777. PMID: 34071322; PMCID: PMC8197986.
- Catusi I, Garzo M, Capra AP, Briuglia S, Baldo C, Canevini MP, Cantone R, Elia F, Forzano F, Galesi O, Grosso E, Malacarne M, Peron A, Romano C, Saccani M, Larizza L, Recalcati MP.
8p23.2-pter Microdeletions: Seven New Cases Narrowing the Candidate Region and Review of the Literature.
Genes (Basel). 2021 Apr 27;12(5):652. doi: 10.3390/genes12050652. PMID: 33925474; PMCID: PMC8146486.
- Peron A, Catusi I, Recalcati MP, Calzari L, Larizza L, Vignoli A, Canevini MP.
Ring Chromosome 20 Syndrome: Genetics, Clinical Characteristics, and Overlapping Phenotypes.
Front Neurol. 2020 Dec 8;11:613035. doi: 10.3389/fneur.2020.613035. PMID: 33363513; PMCID: PMC7753021.



- Catusi I, Bonati MT, Mainini E, Russo S, Orlandini E, Larizza L, Recalcati MP.
Recombinant Chromosome 7 Driven by Maternal Chromosome 7 Pericentric Inversion in a Girl with Features of Silver-Russell Syndrome.
Int J Mol Sci. 2020 Nov 11;21(22):8487. doi: 10.3390/ijms21228487. PMID: 33187293; PMCID: PMC7698152.
- Redaelli S, Conconi D, Villa N, Sala E, Crosti F, Corti C, Catusi I, Garzo M, Romitti L, Martinoli E, Patrizi A, Malgara R, Recalcati MP, Dalprà L, Lavitrano M, Riva P, Roversi G, Bentivegna A.
Instability of Short Arm of Acrocentric Chromosomes: Lesson from Non-Acrocentric Satellited Chromosomes. Report of 24 Unrelated Cases.
Int J Mol Sci. 2020 May 13;21(10):3431. doi: 10.3390/ijms21103431. PMID: 32413994; PMCID: PMC7279238.
- Bardelli D, Sassone F, Colombrita C, Volpe C, Gumina V, Peverelli S, Catusi I, Ratti A, Silani V, Bossolasco P.
Reprogramming fibroblasts and peripheral blood cells from a C9ORF72 patient: A proof-of-principle study.
J Cell Mol Med. 2020 Apr;24(7):4051-4060. doi: 10.1111/jcmm.15048. Epub 2020 Mar 3. PMID: 32125773; PMCID: PMC7171411.
- Catusi I, Recalcati MP, Bestetti I, Garzo M, Valtorta C, Alfonsi M, Alghisi A, Cappellani S, Casalone R, Caselli R, Ceccarini C, Ceglia C, Ciaschini AM, Coviello D, Crosti F, D'Aprile A, Fabretto A, Genesio R, Giagnacovo M, Granata P, Longo I, Malacarne M, Marseglia G, Montaldi A, Nardone AM, Palka C, Pecile V, Pessina C, Postorivo D, Redaelli S, Renieri A, Rigon C, Tiberi F, Tonelli M, Villa N, Zilio A, Zuccarello D, Novelli A, Larizza L, Giardino D.
Testing single/combined clinical categories on 5110 Italian patients with developmental phenotypes to improve array-based detection rate.
Mol Genet Genomic Med. 2020 Jan;8(1):e1056. doi: 10.1002/mgg3.1056. Epub 2019 Dec 18. PMID: 31851782; PMCID: PMC6978242.
- Garzo M, Catusi I, Colombo DM, De Grada L, Recalcati MP, Rodeschini O, Barone C, Beltrami N, Busuito R, Cappellani S, Ciaschini AM, Gulisano A, Malpezzi E, Pecile V, Pittalis MC, Romitti L, Stioui S, Larizza L, Giardino D.
Ten new cases of Balanced Reciprocal Translocation Mosaicism (BRTM): Reproductive implications, frequency and mechanism.
Eur J Med Genet. 2020 Feb;63(2):103639. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.03.003. Epub 2019 Mar 8. PMID: 30858057.
- Bestetti I, Sironi A, Catusi I, Mariani M, Giardino D, Manoukian S, Milani D, Larizza L, Castronovo C, Finelli P.
13q mosaic deletion including RB1 associated to mild phenotype and no cancer outcome - case report and review of the literature.
Mol Cytogenet. 2018 Sep 19;11:53. doi: 10.1186/s13039-018-0401-5. PMID: 30250511; PMCID: PMC6148795.
- Alari V, Russo S, Terragni B, Ajmone PF, Sironi A, Catusi I, Calzari L, Concolino D, Marotta R, Milani D, Giardino D, Mantegazza M, Gervasini C, Finelli P, Larizza L.
iPSC-derived neurons of CREBBP- and EP300-mutated Rubinstein-Taybi syndrome patients show morphological alterations and hypoexcitability.
Stem Cell Res. 2018 Jul;30:130-140. doi: 10.1016/j.scr.2018.05.019. Epub 2018 May 30. PMID: 29883886
- Recalcati MP, Bonati MT, Beltrami N, Cardarelli L, Catusi I, Costa A, Garzo M, Mammi I, Mattina T, Nalesso E, Nardone AM, Postorivo D, Sajeva A, Varricchio A, Verri A, Villa N, Larizza L, Giardino D.
Molecular cytogenetics characterization of seven small supernumerary marker chromosomes derived from chromosome 19: Genotype-phenotype correlation and review of the literature.
Eur J Med Genet. 2018 Mar;61(3):173-180. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.11.007. Epub 2017 Nov 23. PMID: 29174090.
- Caselli R, Ballarati L, Vignoli A, Peron A, Recalcati MP, Catusi I, Larizza L, Giardino D.
7p22.1 microduplication syndrome: Clinical and molecular characterization of an adult case and review of the literature.
Eur J Med Genet. 2015 Nov;58(11):578-83. doi: 10.1016/j.ejmg.2015.08.003. Epub 2015 Aug 19. PMID: 26297194.
- Chirolì E, Rancati G, Catusi I, Lucchini G, Piatti S.
Cdc14 inhibition by the spindle assembly checkpoint prevents unscheduled centrosome separation in budding yeast.
Mol Biol Cell. 2009 May;20(10):2626-37. doi: 10.1091/mbc.e08-11-1150. Epub 2009 Apr 1. PMID: 19339280; PMCID: PMC2682603

Dati personali Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 'Codice in materia di protezione dei dati personali'.