



INFORMAZIONI PERSONALI

ROSA MARIA ALFANO

Email aziendale rosamaria.alfano@policlinico.mi.it

Email aziendale 05-55032826

Posta Elettronica Certi rosamaria.alfano@pecoberm.it

Sesso Femmina **Data di Nascita** 02/12/1962 **Nazione** ITALIA

POSIZIONE RICOPERTA DIRIGENTE BIOLOGO**ESPERIENZA PROFESSIONALE****Da Settembre 2023** Dirigente Biologa a tempo indeterminato

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico-Milano

Attualmente lavora come Dirigente Biologa a rapporto esclusivo con anzianità di servizio continuativa > di 30 anni

presso il laboratorio di Genetica Medica della SC di Patologia Clinica della Fondazione Ca'Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano.

Si occupa dell'implementazione del progetto di NGS Facility applicato allo studio delle malattie rare anche in ambito prenatale con l'analisi di geni singoli, pannelli di geni, esoma clinico ed esoma intero.

Attività o Settore SS Lab Genetica Medica - SC Patologia Clinica**Da Settembre 2022 a Agosto 2023** Dirigente Biologa a tempo indeterminato

Azienda Ospedaliera Universitaria Santi Paolo e Carlo - Milano

Si è occupata di sequenziamento, di nuova generazione NGS : analisi di pannelli e dell'esoma clinico, WES applicato allo studio di malattie genetiche rare.

Attività o Settore Genetica Medica**Da Febbraio 2002 a Settembre 2022** Dirigente Biologa a tempo indeterminato

Azienda Ospedaliera Universitaria San Paolo Milano

Dal 2015 si è occupata di sequenziamento di nuova generazione NGS: analisi di pannelli e dell'esoma clinico applicato allo studio di malattie genetiche rare.

Nello specifico svolge analisi mediante NGS per:

diagnosi di mutazioni costituzionali e somatiche su sangue e tessuti, con particolare esperienza nella caratterizzazione genetica di alcune patologie anche a scopo di diagnosi prenatale;

screening metabolico neonatale in collaborazione con il centro metabolico pediatrico dell'ospedale San Paolo; analisi genetica della Sclerosi Tuberosa analizzando i geni TSC1 e TSC2 nei pazienti affetti e nelle rispettiva famiglie seguiti dal gruppo multidisciplinare dell'Azienda ospedaliera San Paolo di Milano;

analisi genetiche di encefalopatie epilettiche, autismo e disabilità intellettive;

displasie scheletriche, sindrome di Noonan e sindromi poli malformative rare.

Fino a 2015 si è occupata di analisi di mutazioni di EGFR e K-Ras in neoplasie (polmone, colon) sensibili al trattamento con inibitori delle tirosin-chinasi e della ricerca di perdita di eterozigotà in neoplasie cerebrali (LOH in Oligodendrogliomi) e di patologie legate all'infertilità quali la ricerca di microdelezioni del cromosoma Y, di screening di mutazioni del gene CFTR della fibrosi cistica; analisi X-Fragile;

Attività o Settore laboratorio di Biologia Molecolare - Anatomia Patologica**Da Giugno 1996 a Gennaio 2002** Dirigente Biologa a tempo determinato

Azienda Ospedaliera Universitaria San Paolo- Milano

Si è occupata diagnosi molecolare di patologie emolinfoproliferative quali ricerca di traslocazioni cromosomiche (Bcl1, Bcl2, Bcr-Abl), analisi di riarrangiamento delle catene pesanti delle immunoglobuline (IGH) e di TCRgamma (protocolli BIOMED) , ricerca di chimerismi post-allotrapianto mediante analisi di frammenti con elettroforesi capillare

Attività o Settore Laboratorio di Biologia Molecolare - Anatomia Patologica**Da Giugno 1995 a Maggio 1996** Incarico provvisorio di supplenza (sostituzione di maternità)

Azienda Ospedaliera Universitaria San Paolo -Milano



Preparazione colture cellulari da Villi coriali, liquido amniotico, sangue periferico, aspirato midollare, analisi dei preparati e dei cariotipi.

Attività o Settore Laboratorio di Citogenetica - Anatomia Patologica

Da Aprile 1994 a Aprile 1995 Borsa di studio della Fondazione IRCCS Cà Granda -Ospedale maggiore Policlinico Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico-Milano
Attività di ricerca "Valutazione immunocitochimica dell'espressione di oncoproteine in neoplasie maligne umane"

Attività o Settore Laboratorio Biologia Molecolare- Ospedale San Paolo -Milano

Da Aprile 1993 a Marzo 1994 Borsa di studio della Fondazione IRCCS Cà Granda -Ospedale maggiore Policlinico Milano
Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico-Milano
Attività di ricerca "Correlazioni anatomiche cliniche classificative nei carcinomi del crasso"

Attività o Settore Laboratorio Biologia Molecolare- Ospedale San Paolo -Milano

Da Gennaio 1990 a Dicembre 1992 Borsa di studio
Azienda Ospedaliera Universitaria Ospedale San Paolo
"Valutazione e specificità di sieri mono e policlonali utilizzati in immunocitochimica."

Attività o Settore Laboratorio Biologia Molecolare

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Da Dicembre 1995 Specializzazione in Genetica Applicata
Università degli studi di Pavia

Da Aprile 1990 Abilitazione all'esercizio della professione di BIOLOGA
Università degli studi di Milano

Da Ottobre 1988 Laurea in Scienze Biologiche
Università degli studi di Milano

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

Inglese

COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
A1	A1	A1	A1	A1

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

Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze organizzative e gestionali

ATTIVITA' DIDATTICA E COLLABORAZIONE A PROGETTI :

Collaborazione alla ricerca "Baby Bee" piattaforma innovativa per lo screening neonatale di precisione" 2025

Collaborazione alla ricerca "Tecnologie per la diagnosi della Sclerosi tuberosa anno 2006;

Collaborazione alla ricerca "Silenzamento di Geni del Ciclo Cellulare nel mesotelioma maligno anno 2005;

Collaborazione alla ricerca "Espressione dei domini citoplasmatici di integrine VLA (cito-alfa-3 e cito alfa-6) nella progressione neoplastica" finanziata dalla Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro aa 94/95; 95/96; 96/97;

Collaborazione, in qualità di tutore ufficiale della Facoltà di Medicina e Chirurgia della Facoltà di Milano alle attività didattiche del Corso Integrato di Anatomia ed Istologia Patologica del IV anno per aa. 92/93; 93/94; 94/95;

Collaborazione in qualità di relatore al corso di aggiornamento: la biologia molecolare e la citometria in oncologia sul tema "Aspetti metodologici della ibridazione in situ il 10.12.1993;

Collaborazione, in qualità di organizzatore e docente, al Corso di Perfezionamento dell'Università degli studi di



Milano: "Le tecniche di Biologia Molecolare in Anatomia Patologica", nell'anno 1992;

Collaborazione, in qualità di organizzatore e docente, al Corso Teorico-Pratico di Immunocitochimica in Istopatologia, il 29-31.10.1991

Competenze professionali

Tecniche di Biologia e Genetica Molecolare:

Immunocitochimica, Ibridazione in situ

Estrazione degli acidi nucleici (DNA, RNA) da tessuti freschi, fissati e inclusi in paraffina, citologici (Pap-Test in fase liquida, spatolati rettali, penieni e orali, etc), e da diversi materiali biologici come sangue, liquido Amniotico, Villi Coriali, swab buccali, utilizzando sia procedure manuali che automatizzate (Qiacube Qiagen, Maxwell Promega).

Amplificazione degli acidi Nucleici (PCR, PCR-NESTED, RT-PCR)

Analisi di proteine tramite western blotting, immunoprecipitazione

Caratterizzazione di Mutazioni e Polimorfismi con varie tecniche (VNTR, QF-PCR, SSCP, DHPL) Ricerca di grandi delezioni/riarrangiamenti e analisi dei dati (MLPA, e coffalyzer.net)

Sequenziamento Sanger (ABI Prism 310, 3130, 3500)

Sequenziamento massivo nuova generazione (NGS-Miseq, Nexseq2000 Illumina)

Competenze informatiche

Strumenti bioinformatici per l'analisi dei dati NGS Analisi coperture e qualità dei dati mediante IGV, utilizzo e gestione dei principali software di interpretazione di dati di sequenziamento di nuova seconda i criteri ACMG (Variant Interpreter, Alissa, eVai-engenome, Dragen, Varsome, Franklin genoox)

Ottima conoscenza dei data base genomici(UCSC, Ensembl, Varsome, Sfari-Autism, LOVD, OMIM, GnomAD, ClinVar, NCBI)

Ottima conoscenza del pacchetto Office.

Patente di guida

B

ULTERIORI INFORMAZIONI

ABSTRACT E COMUNICAZIONI A CONGRESSI

Ha presentato numerosi abstract e presentazioni a congressi nazionali e internazionali(>50)

AGGIORNAMENTO PROFESSIONALE

Ha partecipato numerosi corsi, convegni e riunioni di settore(>100)

ALLEGATI

pubblicazioni.pdf

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'.

PUBBLICAZIONI

1. Garagna S., Redi C.A., Capanna E., Andayani N., **Alfano R.M.**, Doi P., Viale G. " Genome distribution, chromosomal allocation, and organization of the major and minor satellite DNAs in 11 species and subspecies of the genus Mus" Cytogenetics and Cell Genetics Vol. 164: 247-255 1993.
2. Roncalli M., Bulfamante G., Viale G., Springall D.R., **Alfano R.M.**, Comi A., Maggioni M., Polak J.M., Coggi G. "C-myc and tumor suppressor gene product expression in developing and term human trophoblast" Placenta Vol. 15:399-409, 1994.
3. Patriarca C., Roncalli M., Viale G., **Alfano R. M.**, Braidotti P., Guddo F., Coggi G. "Extracellular matrix proteins, integrin receptors (VLA- β 1, VLA- α 2 and VLA- α 5) and growth fraction in atypical macroregenerative nodules of the liver: an immunocytochemical investigation of case" Histochemistry Vol. 102:29-36, 1994.
4. Patriarca C., Ivanyi D., de Melker A., van Doorneward G., Oomen L., **Alfano R.M.**, Coggi G., Sonnenberg A. "Distribution of extracellular and cytoplasmic domains of the α 3 and α 6 integrin subunits in solid tumors" Int. J.Cancer Vol. 63:182-189, 1995.
6. Bossi P., Viale G., Lee A.K.C., **Alfano R.M.**, Coggi G., Bosari S. "Angiogenesis in Colorectal tumors: microvessels quantitation in adenomas and carcinomas with clinicopathological correlations" Cancer Research Vol. 55:5049-53, 1995.
7. Patriarca C., Pruneri G., **Alfano R.M.**, Carboni N., Ermellino L., Guddo F., Buffa R., Siccardi A.G., Coggi G. "Polysialylated N-CAM, chromogranin A and B, and secretogranin II in neuroendocrine tumours of the lung" Virchows Arch 430:455-460, 1997
8. Patriarca C., **Alfano R.M.**, Sonnenberg A., Graziani D., Cassani B., de Melker A., Colombo P., Languino L., Fornaro M, Warren W.H., Coggi G. and Gould V.E. "Integrin laminin receptor profile of pulmonary squamous cell and adenocarcinoma" Human Pathology Vol. 11:1208-15, 1998.
9. Graziani D., Romagnoli S., Cassani B., **Alfano R.M.**, Roncalli M., Coggi G. "An AVA I polymorphism in the TP53 gene" Molecular and Cellular Probes (1999) 13, 393-395.
10. Tripputi P., Graziani D., **Alfano RM**, Cassani B, Coggi G. "A common T/C polymorphism in the promoter region of the beta T-cell receptor gene" Mol. Cell Probes 2000 JUN; 14(3):195-7.
11. Tripputi P., Cassani B., **Alfano R.**, Graziani D., Cigognini D., Doi P., Bignotto M., Corneo G., Coggi G. "Chromosome 7 monosomy and deletions in myeloproliferative diseases" Leukemia Research 25 2001 735-739.
12. Colombo P, Patriarca C, **Alfano RM**, Cassani B, Ceva, Grimaldi G, Roncalli M, Bosari S, Coggi G. Campo B, Gould VE. "Molecular disorders in transitional vs. peripheral zone prostate adenocarcinoma" Int. J Cancer 2001 94,383-389.
13. Gianelli U, Patriarca C, Moro A, Ponzoni M, Giardini R, Massimino M, **Alfano RM**, Armiraglio E, Nuciforo P, Bosari S, Coggi G, Parafioriti A. "Lymphomas of the bone: a pathological and clinical study of 54 cases" Int J Surg Pathol. 2002 Oct;10(4):257-66.
14. Gianelli U, Ponzoni M, Moro A, Alfano RM, Pellegrini C, Giardini R, Patriarca, Armiraglio E, Bosari S, Parafioriti A, Coggi G. "Mutations of the 5' noncoding region of bcl-6 gene primary bone lymphomas" Ann. Hematol. 2003 Nov;82(11):691-5.
15. Lesma E, Grande V, Carelli S, Brancaccio D, Canevini MP, **Alfano RM**, Coggi G. "Isolation and growth of smooth muscle-like cells derived from tuberous sclerosis complex-2 human renal angiomyolipoma: epidermal growth factor is the required factor" Am J Pathol. 2005 Oct;167(4):1093-103.

16. Pompili G, Zirpoli S, Sala C, Alfano RM, Volpi A, Brancaccio D, Sardanelli F, Cornalba, "Magnetic resonance imaging of renal involvement in genetically studied patients with Tuberous Sclerosis Complex" *Eur J Radiol* 2009 Nov;72(2):335-41.
17. Vignoli A, La Briola F, Turner K, Scornavacca G, Chiesa V, Zambrelli E, Piazzini A, Savini MN, **Alfano RM**, Canevini MP "Epilepsy in TSC: certain etiology does not mean certain prognosis." *Epilepsia*. 2013 Dec;54(12):2134-42.
18. Giannantoni NM, Restuccia D, Della Marca G, **Alfano RM**, Vollono C. "A novel TSC2 mutation causing tuberless tuberous sclerosis" *Seizure*. 2014 Aug;23(7):580-2.
19. Vignoli A, Lesma E, **Alfano RM**, Peron A, Scornavacca GF, Massimino M, Schiavello E, Ancona S, Cerati M, Bulfamante G, Gorio A, Canevini MP. "Glioblastoma multiforme in a child with tuberous sclerosis complex." *Am J Med Genet A*. 2015 Oct;167A(10):2388-93.
20. Di Marco F, Terraneo S, Imeri G, Palumbo G, La Briola F, Tresoldi S, Volpi A, Gualandri L, Ghelma F, **Alfano RM**, Montanari E, Gorio A, Lesma E, Peron A, Canevini MP, Centanni S. "Women with TSC: Relationship between Clinical, Lung Function and Radiological Features in a Genotyped Population Investigated for Lymphangioleiomyomatosis." *PLoS One*. 2016 May 12;11(5)
21. Moneghini L, Sangiorgio V, Tosi D, Colletti G, Melchiorre F, Baraldini V, Graziani D, **Alfano RM**, Vercellio G, Bulfamante G. "Head and neck vascular anomalies. A multidisciplinary approach and diagnostic criteria" *Pathologica*. 2017 Mar;109(1):47-59.
22. Peron A, Vignoli A, La Briola F, Morengi E, Tansini L, Alfano RM, Bulfamante G, Terraneo S, Ghelma F, Banderali G, Viskochil DH, Carey JC, Canevini MP; TSC Study Group of the San Paolo Hospital of Milan. Deep phenotyping of patients with Tuberous Sclerosis Complex and no mutation identified in *TSC1* and *TSC2*. *Eur J Med Genet* 2018; 61(7): 403-410.
23. Peron A, Vignoli A, Briola F, Morengi E, Tansini L, **Alfano RM**, Bulfamante G, Terraneo S, Ghelma F, Banderali G, Viskochil DH, Carey JC, Canevini MP; TSC Study Group of the San Paolo Hospital of Milan. "Deep phenotyping of patients with Tuberous Sclerosis Complex and no mutation identified in *TSC1* and *TSC2*." *Eur J Med Genet*. 2018 Jul;61(7):403-410.
24. Savini MN, Mingarelli A, **Peron A***, La Briola F, Cervi F, Alfano RM, Canevini MP, Vignoli A. Electro-clinical and neurodevelopmental outcome in six children with early diagnosis of tuberous sclerosis complex and role of the genetic background. *Ital J Pediatr* 2020; 46(1):
25. Calcaterra V, Lamberti R, Viggiano C, Baldassarre P, Spaccini L, **Alfano RM**, Izzo G, Valentini LG, Zuccotti Novel Variant in Exon 3 of the BMP4 Gene Resulted in Ectopic Posterior Pituitary, Craniocervical Junction Dysmorphism and Limb Anomaly. *G. Case Rep Pediatr*. 2022 May 19;2022:
26. Hannah D. West, Mark Nellist, Rutger W. W. Brouwer, Mirjam C. G. N. van den Hout-van Vroonhoven, Luiz Gustavo Dufner de Almeida, Femke Hendriks, Peter Elfferich, Meera Raja, Peter Giles, **Rosa M. Alfano**, Angela Peron, Yves Sznajer, Liesbeth De Waele, Anna Jansen, Marije Koopmans, Anneke Kievit, Laura S. Farach, Hope Northrup, Julian R. Sampson, Laura E. Thomas and Wilfred F. J. van IJcken. "Targeted Genomic Sequencing of *TSC1* and *TSC2* Reveals Causal Variants in Individuals for Whom Previous Genetic Testing for Tuberous Sclerosis Complex Was Normal" *Human Mutation* Volume 2023, 1-18
27. Bayat A, Grimes H, de Boer E, Herlin MK, Dahl RS, Lund ICB, Bayat M, Bolund ACS, Gjerulfsen CE, Gregersen PA, Zilmer M, Juhl S, Cebula K, Rahikkala E, Maystadt I, Peron A, Vignoli A, **Alfano RM**, Stanzial F, Benedicenti F, Currò A, Luk HM, Jouret G, Zurita E, Heuft L, Schnabel F, Busche A, Veenstra-Knol HE, Tkemaladze T, Vrielynck P, Lederer D, Platzer K, Ockeloen CW, Goel H, Low KJ. "Natural history of adults with KBG syndrome: A physician-reported experience." *Genet Med*. 2024 Aug;26(8):101170