

# CURRICULUM VITAE

## INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome	PRIMIGNANI PAOLA
Data di nascita	11/06/1962
Qualifica	Biologa
Amministrazione	Azienda Ospedaliera Ospedale Niguarda Ca' Granda
Incarico attuale	Dirigente Biologo – S.S. Laboratorio Genetica Medica
Numero telefonico ufficio	02 6444 2830
Fax dell'ufficio	02 6444 2783
E-mail istituzionale	paola.primignani@ospedaleniguarda.it

## TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

(massimo 3 pagine totali)

Titolo di studio	
Altri titoli di studio e professionali	<p>Laurea in Scienze Biologiche, indirizzo Biologia Molecolare, presso l'Università degli Studi di Milano con votazione 108/110 in data 17/02/1987</p> <p>Aprile 1988 – Abilitazione alla professione di Biologo ottenuta con votazione 130/150 presso l'Università degli Studi di Milano. Iscrizione all'Albo Professionale dei Biologi N° 008747 in data 6/07/1989.</p> <p>10/11/1997 - Conseguimento del Diploma di Specializzazione in Genetica Medica - Facoltà di Medicina e Chirurgia - presso l'Università degli Studi di Milano. La tesi, intitolata: "Tipizzazione molecolare di alfa-talassemia in fenotipi sospetti alfa-microcitemici e studi di correlazione genotipo-fenotipo" ha ottenuto la votazione di 70/70 e lode.</p>
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	<p>15/03/1987 - 21/07/1991 Attività di studio e di ricerca, in qualità prima di Tirocinante e poi di Biologa borsista presso il Laboratorio di Ricerche Cliniche, Anatomia ed Istologia Patologica - Lab. di Genetica Molecolare presso gli Istituti Clinici di Perfezionamento di Milano. Analisi nel DNA di patterns di polimorfismi genetici in linkage con il gene beta-globinico da applicare alla diagnosi prenatale nel primo trimestre di gravidanza, per famiglie a rischio per beta-talassemia e altre emoglobinopatie.</p> <p>22/07/1991 - 22/12/1992 Periodo di assunzione in qualità di Biologo collaboratore supplente presso gli I.C.P. Continuazione dell'attività nel campo genetico diagnostico precedentemente impostato mediante tecniche legate all'amplificazione genica (Polymerase Chain Reaction - PCR).</p> <p>Continuazione del servizio mediante assegnazione di una borsa di studio annuale rinnovabile.</p> <p>30/12/1993 - Assunzione in qualità di Biologo collaboratore incaricato presso gli I.C.P. - I Clinica Ostetrico Ginecologica. Partecipazione, da tale data, al progetto Materno Infantile, promosso dalla Regione Lombardia, allo scopo di mettere a punto indagini atte a "tecniche non-invasive" di diagnosi prenatale. Proseguimento dell'attività precedentemente svolta ed impostazione di un nuovo iter diagnostico per la ricerca del gene Rh D su DNA fetale estratto da amniociti, in madri Rh negative isoimmunizzate.</p> <p>1/09/1994 -Rinnovo dell'assunzione in qualità di Biologo collaboratore supplente.</p> <p>Continuazione del servizio mediante assegnazione di una borsa di studio annuale rinnovabile.</p> <p>15/03/1996 - 13/04/1997 Periodo di assunzione in qualità di Biologo</p>

	<p>collaboratore supplente presso l'Istituto Ortopedico "Gaetano Pini" nel laboratorio di sierologia del Centro Trasfusionale. Inserimento nei turni di guardia attiva serale e di reperibilità notturna e festiva per il servizio di Immunoematologia presso il Centro Trasfusione dell'Ente.</p> <p>14/04/1997 - Assunzione in qualità di Biologo collaboratore supplente presso gli I.C.P., continuazione dell'attività precedentemente impostata in campo genetico diagnostico ed ampliamento del servizio a studi post-natali sulle microdelezioni interstiziali del cromosoma 22 nella regione 22q11.2 implicate nel quadro sindromico CATCH 22 (Sindrome velo-cardio-facciale di DiGeorge) mediante analisi molecolari di STRp. Gennaio 2000 – Inizio attività di studio delle sordità neurosensoriali attraverso l'analisi mutazionale del gene della Connexina 26 (GJB2) implicato in circa il 50% delle sordità ereditarie non-sindromiche autosomica recessiva.</p> <p>31/12/2001 – Assunzione a ruolo in qualità di Dirigente Biologo I livello fascia B presso gli Istituti Clinici di Perfezionamento – Laboratorio di Genetica Molecolare.</p> <p>Giugno 2002 - Attività di coordinatrice del gruppo di ricerca e studio dei geni implicati nella Malattia di Parkinson ad esordio precoce (PRKN e LRRK2). Studio finanziato da Telethon (GTF03009) in collaborazione con la Fondazione Grigioni per il Morbo di Parkinson, Centro Parkinson, CTO I.C.P. Milano.</p> <p>Dal 1/02/2005 - Passaggio come Dirigente Biologo di I livello fascia B, nella Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico, Mangiagalli e Regina Elena, Laboratorio di Genetica Medica – Settore di Genetica Molecolare. Continuazione dell'attività precedentemente impostata in campo genetico diagnostico per le sordità neurosensoriali non sindromiche ed ampliamento del servizio a studi riguardanti geni del DNA mitocondriale implicati nella sordità neurosensoriale provocata da amminoglicosidi. Continuazione nell'attività di coordinamento del gruppo di ricerca finanziato da Telethon per lo studio dei geni implicati nella Malattia di Parkinson e per la gestione BANCA DNA Telethon dei pazienti afferenti al Centro Parkinson del C.T.O.</p>
Capacità linguistiche	<p>Inglese</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Capacità di lettura Ottima</li> <li>• Capacità di scrittura Molto buona</li> <li>• Capacità di espressione orale Buona</li> </ul>
Capacità nell'uso delle tecnologie	<p>Capacità e competenze tecniche con computer, attrezzature specifiche e macchinari. <span style="float: right;">Molto buona</span></p>
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazioni a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	<p><u>ATTIVITA' DIDATTICA</u></p> <p>Partecipazione in qualità di RELATORE all'evento "IL BAMBINO E L'ADULTO CON SORDITA' SINDROMICA" organizzata dalla Fondazione Policlinico. Milano 27/02/06.</p> <p>A.A. 2007 1° Master Italiano in Genetica Clinica, sede di Milano, lezioni teorico pratiche, tenute in qualità di docente, sulla sordità genetica neurosensoriale, tenutosi presso la Fondazione Policlinico Mi 26-28/06/ 2007</p> <p>Piacenza 19 marzo 2010 - ORECCHIO E UDITO 2010, Imparare dai casi Clinici. Corso ECM organizzato dal Prof. D.Cuda - Servizio Sanitario Emilia Romagna – AUSL di Piacenza</p> <p><u>PARTECIPAZIONE A CONGRESSI ULTIMI 5 ANNI</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Partecipazione all'Evento Formativo I SCUOLA DI AUTOMAZIONE PER RICERCA BIOTECNOLOGICA organizzata dalla Fondazione per le Biotecnologie presso l'Ospedale San Raffaele di Milano 18 maggio 2006.</li> </ul>

- IX CONGRESSO NAZIONALE S.I.G.U. Venezia 8-10 novembre 2006.
- EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE 2008, Barcellona 31 maggio – 3 giugno 2008
- XI CONGRESSO NAZIONALE S.I.G.U., Genova 23-25 novembre 2008
- 2<sup>nd</sup> PanEuropean Conference on Haemoglobinopathies, Berlin 12 – 14 March 2010.
- XIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU Firenze 14-17 ottobre 2010

#### ELENCO DELLE PRINCIPALI PUBBLICAZIONI DEGLI ULTIMI 5 ANNI

Sironi F, **Primignani P**, Zini M et al.,  
PARKIN ANALYSIS IN EARLY ONSET PARKINSON'S DISEASE.  
Parkinsonism & related disorders 14(4):326-33, 2008 May

Rodríguez-Ballesteros M, Reynoso R, Olarte M, Villamar M, Morera C, Santarelli R, Arslan E, Medá C, Curet C, Völter C, Sainz-Quevedo M, Castorina P, Ambrosetti U, Berrettini S, Frei K, Tedín S, Smith J, Cruz Tapia M, Cavallé L, Gelvez N, **Primignani P**, Gómez-Rosa E, Martín M, Moreno-Pelayo MA, Tamayo M, Moreno-Barral J, Moreno F, and del Castillo I

A MULTICENTER STUDY ON THE PREVALENCE AND SPECTRUM OF MUTATIONS IN THE OTOFERLIN GENE (OTOF) IN SUBJECTS WITH NONSYNDROMIC HEARING IMPAIRMENT AND AUDITORY NEUROPATHY. Human mutation 29(6):823-31, 2008 Jun

**Primignani P**, Trotta L, Castorina P et al., A NEW DE NOVO MISSENSE MUTATION IN CONNEXIN 26 IN A SPORADIC CASE OF NONSYNDROMIC DEAFNESS. The Laryngoscope 117(5):821-4, 2007 May

Hilgert N, Huentelman MJ, Thorburn AQ, Fransen E, Dieltjens N, Mueller-Malesinska M, Pollak A, Skorka A, Waligora J, Ploski R, Castorina P, **Primignani P**, Ambrosetti U, Murgia A, Orzan E, Pandya A, Arnos K, Norris V, Seeman P, Janousek P, Feldmann D, Marlin S, Denoyelle F, Nishimura CJ, Janecke A, Nekahm-Heis D, Martini A, Mennucci E, Tóth T, Sziklai I, Del Castillo I, Moreno F, Petersen MB, Iliadou V, Tekin M, Incesulu A, Nowakowska E, Bal J, Van de Heyning P, Roux AF, Blanchet C, Goizet C, Lancelot G, Fialho G, Caria H, Liu XZ, Xiaomei O, Govaerts P, Grønskov K, Hostmark K, Frei K, Dhooge I, Vlaeminck S, Kunstmann E, Van Laer L, Smith RJ, and Van Camp G  
PHENOTYPIC VARIABILITY OF PATIENTS HOMOZYGOUS FOR THE GJB2 MUTATION 35DELG CANNOT BE EXPLAINED BY THE INFLUENCE OF ONE MAJOR MODIFIER GENE.  
Eur J Hum Genet. 2009 Apr;17(4):517-24. Epub 2008 Nov 5.

**Primignani P**, Trotta L, Castorina P et al., ANALYSIS OF THE GJB2 AND GJB6 GENES IN ITALIAN PATIENTS WITH NONSYNDROMIC HEARING LOSS: FREQUENCIES, NOVEL MUTATIONS, GENOTYPES, AND DEGREE OF HEARING LOSS.  
Genet Test Mol Biomarkers. 2009 Apr;13(2):209-17.

Sironi F, Trotta L, Antonini A, Zini M, Ciccone R, Della Mina E, Meucci N, Sacilotto G, **Primignani P**, Brambilla T, Coviello DA, Pezzoli G, Goldwurm S.  
ALPHA-SYNUCLEIN MULTIPLICATION ANALYSIS IN ITALIAN FAMILIAL PARKINSON DISEASE Parkinsonism Relat Disord. 2009 Oct 13

Guella I, Pistocchi A, Asselta R, Rimoldi V, Ghilardi A, Sironi F, Trotta L, **Primignani P**, Zini M, Zecchinelli A, Coviello D, Pezzoli G, Del Giacco L, Duga S, Goldwurm S.  
Mutational screening and zebrafish functional analysis of GIGYF2 as a Parkinson-disease gene. Neurobiol Aging. 2010 Jan 7.

Sironi F, **Primignani P**, Goldwurm S.  
Comment on "Compound heterozygosity in DJ-1 gene non-coding  
portion related to Parkinsonism" - Parkinsonism Relat Disord. 2010 Mar 11

Trotta L, Iacona E, **Primignani P**, Castorina P, Radaelli C, Del Bo L,  
Coviello D, Ambrosetti U.  
GJB2 and MTRNR1 contributions in children with hearing impairment  
from Northern Cameroon.  
Int J Audiol. 2011 Feb;50(2):133-8. Epub 2010 Nov 29

Goldwurm S, Tunesi S, Tesei S, Zini M, Sironi F, **Primignani P**,  
Magnani C, Pezzoli G.  
Kin-cohort analysis of LRRK2-G2019S penetrance in Parkinson's  
disease. Mov Disord. 2011 Jun 28. doi: 10.1002/mds.23807. [Epub  
ahead of print]