

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome	ZAMPIERI STEFANIA
Qualifica	BIOLOGO SPECIALISTA IN GENETICA MEDICA
Amministrazione	IRCCS BURLO GAROFOLO
Incarico attuale	DIRIGENTE BIOLOGO
Numero telefonico dell'ufficio	0403785424
Fax dell'ufficio	.
Indirizzo e-mail	stefania.zampieri@burlo.trieste.it

ESPERIENZA LAVORATIVA

17.10.2022	Ospedale infantile IRCCS Burlo Garofolo, Trieste, Italia. Genetica Medica Dirigente biologo a tempo indeterminato
16.12.2019	Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine, Udine, Italia. Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare. Dirigente biologo a tempo indeterminato
01.06.2019-15.12.2019	Ospedale infantile IRCCS Burlo Garofolo, Trieste, Italia. Genetica Medica Biologo a contratto
16.09.2016-31.06.2019	Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine, Udine, Italia. Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare. Borsista
01.06.2009-15.09.2016	Azienda Sanitaria Universitaria Integrata di Udine, Udine, Italia. Centro di Coordinamento Regionale per le Malattie Rare. Biologo a contratto
01.06.2005-31.05.2008	Ospedale infantile IRCCS Burlo Garofolo, Trieste, Italia. Genetica Medica. Borsista

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Agosto 2017 -Ottobre 2017	Visiting scientist presso Università di Buenos Aires, Instituto de Química Biológica Ciencias Exactas y Naturales (IQUIBICEN), Buenos Aires, Argentina.
2012-2016	Università degli Studi di Genova, Italia, 50/50 Specializzazione in Genetica Medica (10.07.2017)

Novembre 2016 -Febbraio 2017	Visiting scientist presso Università di Buenos Aires, Instituto de Química Biológica Ciencias Exactas y Naturales (IQUIBICEN), Buenos Aires, Argentina.
Ottobre 2009 -Novembre 2009	Visiting scientis presso Università di Oxford, Glycobiology Institute, Department of biochemistry, UK.
2005-2008	Università di Modena e Reggio Emilia PhD in Medicina Molecolare e Rigenerativa (23.02.2009)
2004	Università degli studi di Trieste. Abilitazione alla professione di biologo (Iscrizione Ordine dei Biologi AA_079144)
1998-2003	Università degli studi di Trieste Laurea in Scienze Biologiche (17.04.2004), 110/110 cum laude

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Madrelingua

ITALIANO

Altre lingue

LINGUA	LIVELLO PARLATO	LIVELLO SCRITTO
INGLESE	C1	C1
SPAGNOLO	B1	A2

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

Biologia Cellulare. Sviluppo di linee primarie da campioni biotici, sviluppo di linfoblasti immortalizzati, isolamento e differenziamento di cellule multipotenti adulte da colture di fibroblasti o biopsie cutanee, trasfezione stabile e transiente, immunofluorescenza e microscopia confocale, analisi citofluorimetriche.

Biochimica. elettroforesi mono e bidimensionale, western blot, immunoprecipitazione, fosforilazione *in vitro*, misurazione della attività enzimatica di enzimi lisosomiali.

Biologia Molecolare. Estrazione di DNA e RNA, PCR e RT-PCR, qPCR, sequenziamento Sanger e pirosequenziamento, analisi di frammenti e microsatelliti, analisi MLPA, tecniche di ricombinazione del DNA (clonaggio, CRISPR/CAS9 genome editing, site-directed mutagenesis, minigene), caratterizzazione *in silico* e *in vitro* di mutazioni missenso e di splicing, Southern blot, Next Generation Sequencing (preparazione di librerie di DNA e RNA, analisi e interpretazione dei dati).

Capacità di gestire materiale radioattivo

CAPACITÀ E COMPETENZE INFORMATICHE.

Buona conoscenza degli applicativi Microsoft e del pacchetto Office. Ottima conoscenza dei software di interesse biomolecolare, quali Chromas, GeneMapper, BLAST, GenBank, ExPASy, Swiss Prot, OMIM, etc.), e di database di proteine e acidi nucleici.

Conoscenza di base dei linguaggi di programmazione: Python e R

PUBBLICAZIONI

- Plasma Neurofilament Light (NfL) in Patients Affected by Niemann-Pick Type C Disease (NPCD). Dardis A, Pavan E, Fabris M, Da Riol RM, Sechi A, Fiumara A, Santoro L, Ormazabal M, Milanic R, **Zampieri S**, Biasizzo J, Scarpa M. *J Clin Med*. 2021 Oct 19;10(20):4796. doi: 10.3390/jcm10204796.
- Expression of the tumor-expressed protein MageB2 enhances rRNA transcription. Ladelfa MF, Peche LY, Amato GE, Escalada MC, **Zampieri S**, Pascucci FA, Benevento AF, Do Porto DF, Dardis A, Schneider C, Monte M. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Res*. 2021 Jun;1868(7):119015. doi: 10.1016/j.bbamcr.2021.119015.
- Accurate Molecular Diagnosis of Gaucher Disease Using Clinical Exome Sequencing as a First-Tier Test. **Zampieri S**, Cattarossi S, Pavan E, Barbato A, Fiumara A, Peruzzo P, Scarpa M, Ciana G, Dardis A. *Int J Mol Sci*. 2021 May 24;22(11):5538. doi: 10.3390/ijms22115538.
- A Streamlined Approach to Rapidly Detect SARS-CoV-2 Infection Avoiding RNA Extraction: Workflow Validation. Mio C, Cifù A, Marzinotto S, Bergamin N, Caldana C, Cattarossi S, Cmet S, Cussigh A, Martinella R, Zucco J, Verardo R, Schneider C, Marcon B, **Zampieri S**, Pipan C, Curcio F. *Dis Markers*. 2020 Dec 9;2020:8869424. doi: 10.1155/2020/8869424
- Early biochemical effects of velmanase alfa in a 7-month-old infant with alpha-mannosidosis. Santoro L, Zampini L, Padella L, Monachesi C, **Zampieri S**, Dardis A, Cordiali R, Galeazzi T, Catassi C. *JIMD Rep*. 2020 Jul 10;55(1):15-21. doi: 10.1002/jimd2.12144.
- Mechanistic convergence and shared therapeutic targets in Niemann-Pick disease. Colaco A, Kaya E, Adriaenssens E, Davis LC, **Zampieri S**, Fernández-Suárez ME, Tan CY, Deegan PB, Porter FD, Galione A, Bembi B, Dardis A, Platt FM. *J Inher Metab Dis*. 2020 May;43(3):574-585. doi: 10.1002/jimd.12191.
- Molecular Genetics of Niemann-Pick Type C Disease in Italy: An Update on 105 Patients and Description of 18 NPC1 Novel Variants. Dardis A, **Zampieri S**, Gellera C, Carrozzo R, Cattarossi S, Peruzzo P, Dariol R, Sechi A, Deodato F, Caccia C, Verrigni D, Gasperini S, Fiumara A, Fecarotta S, Carecchio M, Filosto M, Santoro L, Borroni B, Bordugo A, Brancati F, Russo CV, Di Rocco M, Toscano A, Scarpa M, Bembi B. *J Clin Med*. 2020 Mar 3;9(3):679. doi: 10.3390/jcm9030679.
- Mesomelia-synostoses syndrome: Description of a patient presenting a monoallelic expression of SULF1 without alterations in the SLCOA1 gene. Dardis A, Pianta A, **Zampieri S**, Zanin I, Bertoli M, Cazzagon M, Bregant E, Damante G, Bembi B, Ciana G. *Clin Genet*. 2018 Nov 18. doi: 10.1111/cge.13464.
- Histone acetylation as a new mechanism for bilirubin-induced encephalopathy in the Gunn rat. Vianello E, **Zampieri S**, Marcuzzo T, Tordini F, Bottin C, Dardis A, Zanconati F, Tiribelli C, Gazzin S. *Sci Rep*. 2018 Sep 12;8(1):13690. doi: 10.1038/s41598-018-32106-w.
- Cerebrospinal fluid β -glucocerebrosidase activity is reduced in parkinson's disease patients. Parnetti L, Paciotti S, Eusebi P, Dardis A, **Zampieri S**, Chiasserini D, Tasegian A, Tambasco N, Bembi B, Calabresi P, Beccari T. *Mov Disord*. 2017 Aug 26. doi: 10.1002/mds.27136.
- GBA Analysis in Next-Generation Era: Pitfalls, Challenges, and Possible Solutions. **Zampieri S**, Cattarossi S, Bembi B, Dardis A. *J Mol Diagn*. 2017 Sep;19(5):733-741.
- Shortened primary cilium length and dysregulated Sonic hedgehog signaling in Niemann-Pick C1 disease. Canterini S, Dragotto J, Dardis A, **Zampieri S**, De Stefano ME, Mangia F, Erickson RP, Fiorenza MT. *Hum Mol Genet*. 2017 Jun 15;26(12):2277-2289.
- Role of Niemann-Pick Type C Disease Mutations in Dementia. Cupidi C, Frangipane F, Gallo M, Clodomiro A, Colao R, Bernardi L, Anfossi M, Conidi ME, Vasso F, Curcio SA, Mirabelli M, Smirne N, Torchia G, Muraca MG, Puccio G, Di Lorenzo R, **Zampieri S**, Romanello M, Dardis A, Maletta RG, Bruni AC. *J Alzheimers Dis*. 2017;55(3):1249-1259.
- Altered localization and functionality of TAR DNA Binding Protein 43 (TDP-43) in niemann- pick

- disease type C. Dardis A, **Zampieri S**, Canterini S, Newell KL, Stuani C, Murrell JR, Ghetti B, Fiorenza MT, Bembi B, Buratti E. *Acta Neuropathol Commun*. 2016 May 18;4(1):52.
- Comprehensive Evaluation of Plasma 7-Ketocholesterol and Cholestan-3 β ,5 α ,6 β -Triol in an Italian Cohort of Patients Affected by Niemann-Pick Disease due to NPC1 and SMPD1 Mutations. Romanello M, **Zampieri S**, Bortolotti N, Deroma L, Sechi A, Fiumara A, Parini R, Borroni B, Brancati F, Bruni A, Russo CV, Bordugo A, Bembi B, Dardis A. *Clin Chim Acta*. 2016 Apr 1;455:39-45.
 - SMPD1 Mutation Update: Database and Comprehensive Analysis of Published and Novel Variants. **Zampieri S**, Filocamo M, Pianta A, Lualdi S, Gort L, Coll MJ, Sinnott R, Geberhiwot T, Bembi B, Dardis A. *Hum Mutat*. 2016 Feb;37(2):139-47.
 - Role of LIMP-2 in the intracellular trafficking of β -glucosidase in different human cellular models. Malini E, **Zampieri S**, Deganuto M, Romanello M, Sechi A, Bembi B, Dardis A. *FASEB J*. 2015 Sep;29(9):3839-52.
 - Phenotypic heterogeneity of Niemann-Pick disease type C in monozygotic twins. Benussi A, Alberici A, Premi E, Bertasi V, Cotelli MS, Turla M, Dardis A, **Zampieri S**, Marchina E, Paghera B, Gallivanone F, Castiglioni I, Padovani A, Borroni B. *J Neurol*. 2015 Mar;262:642-7. doi:10.1007/s00415-014-7619-x.
 - Characterization of a spontaneous novel mutation in the NPC2 gene in a cat affected by Niemann Pick type C disease. **Zampieri S**, Bianchi E, Cantile C, Saleri R, Bembi B, Dardis A. *PLoS One*. 2014 Nov 14;9(11):e112503.
 - Effects of miglustat treatment in a patient affected by an atypical form of Tangier disease. Sechi A, Dardis A, **Zampieri S**, Rabacchi C, Zanoni P, Calandra S, De Maglio G, Pizzolitto S, Maruotti V, Di Muzio A, Platt F, Bembi B. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Sep 18;9:143.
 - Functional characterization of the common c.-32-13T>G mutation of GAA gene: identification of potential therapeutic agents. Dardis A, Zanin I, **Zampieri S**, Stuani C, Pianta A, Romanello M, Baralle FE, Bembi B, Buratti E. *Nucleic Acids Res*. 2014 Jan;42(2):1291-302.
 - Functional analysis of 11 novel GBA alleles. Malini E, Grossi S, Deganuto M, Rosano C, Parini R, Dominisini S, Cariatì R, **Zampieri S**, Bembi B, Filocamo M, Dardis A. *Eur J Hum Genet*. 2014 Apr;22(4):511-6.
 - A human neuronal model of Niemann Pick C disease developed from stem cells isolated from patient's skin. Bergamin N, Dardis A, Beltrami A, Cesselli D, Rigo S, **Zampieri S**, Domenis R, Bembi B, Beltrami CA. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Feb 21;8:34.
 - Treatment of Human Fibroblasts Carrying NPC1 Missense Mutations with MG132 Leads to an Improvement of Intracellular Cholesterol Trafficking. **Zampieri S**, Bembi B, Rosso N, Filocamo M, Dardis A. *JIMD Rep*. 2012;2:59-69.
 - Sequence and copy number analyses of HEXB gene in patients affected by Sandhoff disease: functional characterization of 9 novel sequence variants. **Zampieri S**, Cattarossi S, Oller Ramirez AM, Rosano C, Lourenco CM, Passon N, Moroni I, Uziel G, Pettinari A, Stanzial F, de Kremer RD, Azar NB, Hazan F, Filocamo M, Bembi B, Dardis A. *PLoS One*. 2012;7(7):e41516.
 - Molecular analysis of HEXA gene in Argentinean patients affected with Tay-Sachs disease: possible common origin of the prevalent c.459+5A>G mutation. **Zampieri S**, Montalvo A, Blanco M, Zanin I, Amartino H, Vlahovicek K, Szlago M, Schenone A, Pittis G, Bembi B, Dardis A. *Gene*. 2012 May 15;499(2):262-5.
 - Splicing mutations in glycogen-storage disease type II: evaluation of the full spectrum of mutations and their relation to patients' phenotypes. **Zampieri S**, Buratti E, Dominissini S, Montalvo AL, Pittis MG, Bembi B, Dardis A. *Eur J Hum Genet*. 2011 Apr;19(4):422-31.
 - Molecular characterization of a new deletion of the GBA1 gene due to an inter Alu recombination event. Cozar M, Bembi B, Dominissini S, **Zampieri S**, Vilageliu L, Grinberg D,

Dardis A. Mol Genet Metab. 2011 Feb;102(2):226-8.

- Molecular analysis of NPC1 and NPC2 gene in 34 Niemann-Pick C Italian patients: identification and structural modeling of novel mutations. Fancello T, Dardis A, Rosano C, Tarugi P, Tappino B, **Zampieri S**, Pinotti E, Corsolini F, Fecarotta S, D'Amico A, Di Rocco M, Uziel G, Calandra S, Bembi B, Filocamo M. Neurogenetics. 2009 Jul;10(3):229-39.

- Oxidative stress in NPC1 deficient cells: protective effect of allopregnanolone. **Zampieri S**, Mellon SH, Butters TD, Nevyjel M, Covey DF, Bembi B, Dardis A. J Cell Mol Med. 2009 Sep;13(9B):3786-96.

- Molecular and functional analysis of the HEXB gene in Italian patients affected with Sandhoff disease: identification of six novel alleles. **Zampieri S**, Filocamo M, Buratti E, Stroppiano M, Vlahovicek K, Rosso N, Bignulin E, Regis S, Carnevale F, Bembi B, Dardis A. Neurogenetics. 2009 Feb;10(1):49-58.

- Functional in vitro characterization of 14 SMPD1 mutations identified in Italian patients affected by Niemann Pick Type B disease. Dardis A, **Zampieri S**, Filocamo M, Burlina A, Bembi B, Pittis MG. Hum Mutat. 2005 Aug;26(2):164.

curriculum ai fini della diffusione online
Trieste 06.11.2023