

## CURRICULUM VITAE



### INFORMAZIONI PERSONALI

**Cognome e Nome**

MAZZÀ DANIELA

**Qualifica**

DIRIGENTE MEDICO DI PATOLOGIA CLINICA

**Amministrazione**

**Incarico attuale**

DIRIGENTE MEDICO DI PATOLOGIA CLINICA PRESSO IL  
LABORATORIO DI DIAGNOSTICA AVANZATA TRASLAZIONALE

**Numero telefonico  
dell'ufficio**

3357188484

**Fax dell'ufficio**

**Indirizzo e-mail**

daniela.mazza@burlo.trieste.it

### TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

- **Titolo di studio**
- **Altri titoli di studio e professionali**
- **Esperienze professionali (incarichi ricoperti)**

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specializzazione in Genetica Medica

Specializzazione in Patologia Clinica

Agosto 2013 - Dicembre 2019: Specializzanda in Genetica Medica presso l'Università "Cattolica del Sacro Cuore" in Roma: tirocinio formativo svolto presso l'ambulatorio e il laboratorio di diagnostica del Servizio di Genetica Medica della Fondazione Policlinico "Agostino Gemelli,, IRCCS in Roma e presso il laboratorio di ricerca dell'Istituto di Medicina Genomica dell'Università "Cattolica del Sacro Cuore" in Roma. Specializzazione con votazione 50/50 con lode, con tesi dal titolo "Riclassificazione di varianti di incerto significato clinico nell'ambito delle malattie aritmogene ereditarie" - Relatore Prof. Maurizio Genuardi, Correlatore Prof. Francesco Danilo Tiziano

- Aprile 2013-Luglio 2013 Attività di ricercatrice presso il laboratorio di Oncologia Molecolare (Resp. Prof. Alberto Gulino) del Policlinico "Umberto I" in Roma, tramite borsa di studio erogata dall'Istituto Pasteur-Fondazione Cenci Bolognetti: programma di ricerca "Hedgehog signaling regulatory networks in brain cancer stem cell"

- Marzo 2008 - Marzo 2013 Specializzanda in Patologia Clinica presso l'Università "La Sapienza", di Roma: tirocinio formativo svolto presso il laboratorio di Oncologia Molecolare (Resp. Prof. Alberto Gulino), Dipartimento di Medicina Sperimentale del Policlinico "Umberto I" in

Roma. Specializzazione con votazione 60/60 con lode, con tesi dal titolo: "Tumorigenesi e terapia del medulloblastoma: individuazione di nuove molecole regolatorie della via di Hedgehog/Gli" -Relatore: Prof. Alberto Gulino.

**Capacità linguistiche**

Lingua	Livello parlato	Livello Scritto
Inglese	Buono	Buono
Lingua Italiana dei Segni	Diploma di III livello	

**Capacità nell'uso delle tecnologie**

Consultazione banche dati scientifiche; Pacchetto Office.

**Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)**

◇ MEMBERSHIP: Membro del Long QT Syndrome Gene Curation Expert Panel - ClinGen (2019)

◇ DOCENZE:

- Corso di Diagnostica Molecolare II nel Corso di Specializzazione di Genetica Medica per medici e biologi dell'Università di Trieste (dal 2021-in corso)
- Corso ECM "Il percorso diagnostico terapeutico assistenziale della donna con tumore ovarico" (IRCBG\_ 21097) IRCCS Burlo-Garofolo 09/11/2021
- Corso ECM "Patologie tiroidee e medicina di genere" AIDM Provider ECM STANDARD n.558 10/06/2022
- Corso ECM "Introduzione dello screening precoce per la preeclampsia presso l'IRCCS Burlo Garofolo" – (IRCBG 22109) edizioni: 13/07/2022 e 21/07/2022

◇ PUBBLICAZIONI:

1. Lights and Shadows in the Genetics of Syndromic and Non-Syndromic Hearing Loss in the Italian Population. Morgan A, Lenarduzzi S, Spedicati B, Cattaruzzi E, Murru FM, Pelliccione G, Mazzà D, Zollino M, Graziano C, Ambrosetti U, Seri M, Faletra F, Girotto G. Genes (Basel). 2020 Oct 22;11(11):1237
2. An international, multicentered evidence-based reappraisal of genes reported to cause congenital long QT syndrome Adler A, Novelli V, Amin AS, Abiusi E, Care, M, Nannenberg EA, Feilotter H, Amenta S, Mazzà D, Bikker H, Sturm AC, Garcia J, Ackerman MJ, Hershberger RE, Perez MY, Zareba W, Ware JS, Wilde AAM, Gollob MH Circulation, 2020 Feb 11;141(6):418-428
3. Germline pathogenic variant in PIK3CA leading to symmetrical overgrowth with marked macrocephaly and mild global developmental delay Zollino M, Ranieri C, Grossi V, Leoni C, Lattante S, Mazzà D, Simone C, Resta N.. Mol Genet Genomic Med. 2019 Jul 9:e845.
4. *Itch/β-arrestin2-dependent non-proteolytic* ubiquitylation of SuFu controls Hedgehog signalling and medulloblastoma tumorigenesis. Infante P, Faedda R, Bernardi F, Bufalieri F, Lospinoso Severini

- L, Alfonsi R, Mazzà D, Siler M, Coni S, Po A, et al *Nat Commun.* 2018 Mar 7;9(1):976.
5. Riboflavin-Responsive and Non-responsive Mutations in FAD Synthase Cause Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase and Combined Respiratory-Chain Deficiency. Olsen RKJ, Koňářiková E, Giancaspero TA, Mosegaard S, Boczonadi V, Mataković L, Veauville- Merllié A, Terrile C, Schwarzmayer T, Haack TB, et al. *Am J Hum Genet.* 2016 Jun 2;98(6):1130-1145.
6. Cullin3-BTB interface: a novel target for stapled peptides. de Paola I, Pirone L, Palmieri M, Balasco N, Esposito L, Russo L, Mazzà D, Di Marcotullio L, Di Gaetano S, Malgieri G, et al. *PLoS One.* 2015 Apr 7;10(4):e0121149.
7. *PCAF ubiquitin ligase activity inhibits Hedgehog/Gli1 signaling in p53-dependent response to genotoxic stress.* Mazzà D, Infante P, Colicchia V, Greco A, Alfonsi R, Siler M, Antonucci L, Po A, De Smaele E, Ferretti E, et al. *Cell Death Differ.* 2013 Dec;20(12):1688-97.
8. Molecular organization of the cullin E3 ligase adaptor KCTD11. Corrales S, Pirone L, Di Marcotullio L, De Smaele E, Greco A, Mazzà D, Moretti M, Alterio V, Vitagliano L, Di Gaetano S, et al. *Biochimie.* 2011 Apr;93(4):715-24.
9. Numb activates the E3 ligase Itch to control Gli1 function through a novel degradation signal Di Marcotullio L, Greco A, Mazzà D, Canettieri G, Pietrosanti L, Infante P, Coni S, Moretti M, De Smaele E, Ferretti E, et al.. *Oncogene.* 2011 Jan 6;30(1):65-76.
- ◇ POSTER presentati a congressi
1. Reclassification of variants of uncertain significance in inherited Arrhythmogenic diseases-A pilot study Mazza' D, Novelli V, Cammarano M, Quarta R, Perna F, Narducci ML, Pelargonio G, Crea F, Zeppilli P, Tiziano FD, Genuardi M (Congresso SIGU 13-16 novembre 2019-Roma)
2. I disordini del neurosviluppo in età pediatrica associati a varianti patogenetiche del gene PTEN hanno un fenotipo clinico fortemente distintivo Panfili A, Brugnoletti F, Amenta S, Mazzà D, Gurrieri F, Lucci Cordisco E, Genuardi M, Chiurazzi P, Pomponi M G, Zampioni G, Leoni C, Onesimo R, Battini R, Veredice C, Contaldo I, Zollino M. (Congresso SIGU 13-16 novembre 2019-Roma)
3. PCAF ubiquitin ligase activity inhibits Hedgehog signaling in response to genotoxic stress via p53 Mazza' D, Infante P, Colicchia V, Alfonsi R, Siler M, Canettieri G, Screpanti I, Gulino A, Di Marcotullio L. (Hedgehog/Gli International Meeting-Arolla, Svizzera, 21-25 Agosto 2013; Congresso FISV 2012- Roma, 24-27 settembre 2012;)
4. *Numb activates the E3 ligase Itch to control Gli1 function through a novel degradation signal.* 5 Di Marcotullio L, Greco A, Mazzà D, Canettieri G, Pietrosanti L, Infante P, Coni S, Moretti M, De Smaele E, Ferretti E, Screpanti I, Gulino A. (Congresso ABCD 2011 - Ravenna, 8-10 settembre 2011)

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel curriculum vitae ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 e del GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Curriculum vitae ai fini della diffusione online