INFORMAZIONI PERSONALI

Vittoria Disciglio

I.R.C.C.S. "Saverio De Bellis" – Via Turi, 27 – Castellana Grotte (BA)

Tel-Cell Azienda/Ente (+39) 0804994671 [redacted]

vittoria.disciglio@irccsdebellis.it

| 17 Settembre 1981 |

PROFILO PROFESSIONALE

BIOLOGA RICERCATRICE

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Da 28/12/2016 – presente

Ricercatrice a contratto

Datore di lavoro: I.R.C.C.S. "Saverio De Bellis" – Via Turi, 27 – Castellana Grotte (BA)

Settore di attività:
Laboratorio di Genetica Sperimentale

Principali attività e responsabilità

- Attività di ricerca sperimentale nell'ambito del progetto di ricerca corrente " Biopsia liquida: dosaggio del ctDNA (DNA tumorale circolante) e stato mutazionale in pazienti affetti da GIST." Nell'ambito di tale progetto di ricerca mi occupo dell'analisi del DNA tumorale circolante in pazienti affetti da Tumore Stromale Gastrointestinale per l'dentificazione di mutazioni nei geni *KIT* e *PDGFRA* identificate nel DNA estratto da tessuto tumorale.
- Attività di ricerca sperimentale nell'ambito del progetto di ricerca corrente "L'attività di SMYD3 come bersaglio terapeutico nel trattamento delle neoplasie gastroenterologiche con alterazione dei pathways RAS e TGF-β ". Nello specifico, la mia attività di ricerca nell'ambito di questo progetto è volta alla caratterizzazione in vitro dell'interazione tra i geni *SMYD3* e *MEK1* utilizzando le prinicipali metodiche di biologia molecolare (preparazione di plasmidi contenenti i geni *SMYD3* (wild type e mutato) e *MEK1* (wild type e mutato) tramite cloning per restrizione o esperimenti di mutagenesi sito specifica).
- Attività di ricerca nell'ambito del progetto di ricerca finalizzata"FoxO3A meets the mitochondrial genome: may the ultimate newcomer smooth the way towards mitochondrial medicine in colorectal cancer?" Nell'ambito di questo progetto di ricerca, ho contribuito alla caratterizzazione in vitro dei meccanismi molecolari coinvolti nella traslocazione mitocondriale del fattore di trascrizione FoxO3A attraverso la preparazione e purificazione di proteine ricombinanti wild type e mutate negli amminoacidi target di modifiche post-traduzionali specifiche.
- Attività di ricerca sperimentale nell'ambito dell'attività assistenziale della Unità Operativa di Genetica Medica.
  Nell'ambito di tale attività, mi occupo dell'interpretazione clinica delle varianti identificate nei geni associati alla predisposizione dei tumori eredo familiari gastrointestinali, di pazienti che presentano storia familiare e caratteristiche cliniche associate a tali sindromi (Sindrome di Lynch, sindrome di Peutz Jeghers, poliposi familiare adenomatosa classica, sindrome poliposica giovanile, poliposi familiare adenomatosa attenuata, poliposi associata a MUTYH, sindrome di Cowden).
  Mi occupo inoltre della caratterizzazione di varianti con significato clinico incerto o VUS (Variants of Uncertain Significance) mediante le predizioni in silico offerte da differenti strumenti bioinformatici e mediante studi funzionali eseguiti in linee cellulari modello che permettono di determinare l'impatto di ogni specifica mutazione sulla funzione della proteina interessata (1 - Int J Biol Markers, Accepted in date March 2, 2018).

Ai fini della pubblicazione nella sezione Amministrazione Trasparente NON inserire nel CV dati personali quali domicilio-residenza-email personale-recapiti telefonici personali o qualunque altra informazione strettamente personale per fini di riservatezza e privacy personale.

Da 7/01/2013-
a 31/10/2015

Borsista Ricercatrice

Datore di lavoro

Fondazione IRCCS - Istituto Nazionale Dei Tumori - Milano

Settore di attività

Laboratorio di genomica funzionale e bioinformatica

Principali attività e responsabilità

Attività di ricerca nell'ambito di differenti progetti volti a studiare la caratterizzazione di genomi ed esomi di diversi tipi di tumori solidi.

Nell'ambito di tale attività ho applicato tecnologie di genomica ad alta processività e sensibilità (microarray e sequenziamento di nuova generazione) con lo scopo di identificare nuovi biomarcaori e sottotipi di tumori:

- Ho guidato uno studio volto alla identificazione di alterazioni genetiche ereditate in un paziente affetto da sindrome da insensibilità degli androgeni e che ha sviluppato cancro del colon retto in età giovanile (2 - Chin J Cancer., 2016 Jun) .
- Ho condotto esperimenti di array-CGH (piattaforma Agilent) su DNA estratto da sangue di 3 pazienti che hanno sviluppato meleanoma in età infantile in seguito a trattamenti di radioterapia per astrocitoma (3 - BMC Med Genet. 2014 May).
- Ho contribuito all"identificazione di una "signature" di espressione genica che potrebbe aver svolto un ruolo nella progressione del liposarcoma mixoide (4- Oncotarget, 2014 May).
- Ho fortemente contribuito ad un progetto finalizzato ad una analisi approfondita dei meccanismi molecolari coinvolti nella patogenesi di un sottogruppo di tumori della papillare tiroide caratterizzati per l"assenza riarrangiamenti nei geni *RET* o *NTRK1* o mutazioni puntiformi attivatorie nei geni *BRAF* e *RAS*, attraverso esperimenti di sequenziamento dell"intero esoma e interpretazione dei dati genomici generati.
- Ho contribuito alla caratterizzazione molecolare di tumori gastrici a cattiva prognosi (pN3a/b-AJCC 7h edition) in pazienti inclusi nel trial clinico ITACA-S mediante esperimenti di sequenziamento dell'ntero esoma.

In tutti questi contesti ho acquisito/approfondito la mia esperienza nell'analisi dei dati di sequenziamento parallelo massivo, nell'associazione statistica tra alterazioni genomiche/geniche ed esito clinico e nell'interpretazione critica dei risultati. Ho inoltre acquisito esperienza nella preparazione di Library di DNA per il sequenziamento dell' intero esoma mediante la piattaforma SOLID 5500 xl WF e ho appreso metodi bioinformatici di analisi dei dati generati da esperimenti di sequenziamento di nuova generazione (mapping, indentificazione delle varianti e annotazione delle varianti) mediante l'utilizzo di software specifici (Lifescope, IGV, wANNOVAR) e mediante consultazione di dati genomici depositati in database pubblici [Cancer Genome Atlas (TCGA, https://tcga-data.nci.nih.gov/tcga); COSMIC (https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic)].

Ottobre 2008 –
Novembre 2012

Dottoranda di Ricerca in Genetica ed Oncologica

Datore di lavoro

Università degli Studi di Siena

Settore di attività

Laboratorio di Genetica Medica

Principali attività e responsabilità

Durante questo periodo la mia attività di ricerca era finalizzata allo studio della variazione del numero di copie (CNV) nel genoma e del loro coinvolgimento nell'insorgenza della sindrome autistica, della disabilità intellettiva e delle anomalie congenite multiple mediante l'utilizzo della tecnologia array-CGH (array based comparative genomic hybridization). Questa attività di ricerca, mi ha permesso, collaborando in stretto rapporto con i genetisti clinici e nell'ambito di larghe collaborazioni nazionali e internazionali, di contribuire a una maggiore definizione delle correlazioni genotipo-fenotipo e alla individuazione di nuove sindromi genetiche (5-Am J Med Genet A. 2014 Jul; 6 - Am J Med Genet A. 2012 Jul;7- Eur J Med Genet. 2012 Jun; 8 -Nature. 2011 Aug; 9 J Med Genet. 2012 Oct; 10 -J Hum Genet. 2011 Jul; 11 - Eur J Hum Genet. 2011 Dec).

Durante questo periodo ho inoltre contribuito a chiarire le basi molecolari della patologia Retinoblastoma. Nello specifico la mia attività di ricerca, svolta in collaborazione con i clinici, era indirizzata a stabilire le correlazioni genotipo-fenotipo: tipo di mutazioni identificate nel gene RB1 e fenotipo dei pazienti affetti da retinoblastoma. Ho effettuato lo screening mutazionale del gene RB1 mediante DHPLC, sequenziamento Sanger e MLPA. Ho inoltre contribuito, in collaborazione con il centro di genetica medica di Torino ad effetture esperimenti e analisi di Pyrosequencing in uno studio caso controllo di 111 pazienti Italiani affetti da retinoblastoma ereditario al fine di verificare il ruolo di due polimorfismi (p53 p.Arg72Pro and MDM2 309 SNP) nella predisposizione alla patologia (12- Hum Genet. 2011 Sep). Ho inoltre contribuito a studiare lo stato di metilazione e la variazione del numero di copie di alcuni geni oncosoppressori in 12 camioni tumorali di retinoblastoma (13- Pathol Oncol Res. 2012 Jan 26).

Giugno 2012 – Agosto 2012

Periodo di mobilità durante il dottorato di ricerca
Ho trascorso un periodo di formazione presso il Dipartimento di Molecular Pediatrics of Centre Hospitalier Universitaire Vaudois (CHUV) Lausanne (Switzerland), diretto dal Professor Andrea Superti Furga. Durante questo periodo ho contribuito alla messa a punto di protoccoli di next generation sequencing con la piattaforma Ion Torrent. Ho inoltre effettuato analisi mutazionale mediante sequenziamento Sanger dei geni *MAFB*, *IDH1*, *IDH2*, *CMG2*.Ho inoltre caratterizzato le alterazioni genomiche di un paziente affetto da sindrome di TAR mediante array-CGH e sequenziamento Sanger del gene *RBM8A*

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

TITOLO DI STUDIO: Laurea Specialistica in Scienze Biosanitarie presso l"Università degli studi di Bari"
Tesi sperimentale: "Aspetti citogenetici e molecolari della sindrome di Roberts"
Data Conseguimento: Luglio 2008

TITOLO DI STUDIO: Laurea di primo livello in Scienze Biosanitarie presso l'Università degli studi di Bari
Tesi sperimentale: "Espressione di SDH1p rivelata con la strategia dell" "epitope tagging": effetto della delezione del gene *flx1"*
Data Conseguimento: Ottobre 2006

FORMAZIONE

Da Ottobre 2008 – A Novembre 2012 Dottorato di Ricerca con qualifica di "Doctor Europaeus" in Genetica e Oncologia (XIV ciclo)
Università degli studi di Siena

Agosto 2009 ABILITAZIONE ALLA LIBERA PROFESSIONE DI BIOLOGO (SEZ A)
Università degli Studi di Siena" –
Data di conseguimento: Agosto 2009

Ai fini della pubblicazione nella sezione Amministrazione Trasparente NON inserire nel CV dati personali quali domicilio-residenza-email personale-recapiti telefonici personali o qualunque altra informazione strettamente personale per fini di riservatezza e privacy personale.

MADRELINGUA ITALIANO

ALTRA LINGUA

	COMPRENSIONE		PARLATO		SCRITTURA
	Ascolto	Lettura	Interazione Parlata	Produzione Orale	
INGLESE	OTTIMO	OTTIMO	OTTIMO	OTTIMO	OTTIMO

CAPACITÀ COMUNICATIVE

Sono dotata di spirito di gruppo e di buone doti comunicative sviluppate grazie alla partecipazione di molteplici situazioni in cui è indispensabile la collaborazione tra figure professionali diverse.

CAPACITÀ ORGANIZZATIVE / MANAGERIALI

Motivazione e autonomia nel raggiungere gli obiettivi prefissati, capacità di lavorare in modo indipendente e di pianificare ed eseguire gli esperimenti programmati, spiccato problem solving, ottimo senso dell'organizzazione del tempo (gestione di progetti straordinari in concomitanza con la gestione dell'attività ordinaria), capacità di lavorare in situazioni di stress legate soprattutto al rispetto di scadenze improrogabili.

CAPACITÀ PROFESSIONALI

Scrittura di lavori scientifici e di progetti di ricerca.
Metodiche di Laboratorio:
Clonaggio di geni o frammenti di geni mediante restrizione enzimatica o esperimenti di mutagenesi sito specifica. Protocolli di sequenziamento del DNA mediante la tecnologia Solid 5500xl WF (Life Technologies): preparazione delle Library DNA (Fragment library) per esperimenti di sequenziamento dell'intero esoma (DNA estratto da tessuti tumorali e DNA estratto da sangue) e controllo di qualità dei dati di sequenziamento. Quantitative reverse transcription PCR (qRT-PCR) per studi di espressione di geni e miRNA attraverso lo strumento QuantStudio™ 12K Flex (ThermoFisher).
Estrazione di acidi nucleici (DNA, RNA), Whole Genome Amplification, PCR, Sequenziamneto Sanger, DHPLC (Denaturing High performance Liquid Cromatography), MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), array-CGH (Agilent Platform).
Preparazione di preparati cromosomici da sangue periferico; Bandeggi cromosomici (CBG, QFQ); Utilizzo dei sistemi automatici per la costruzione del cariotipo (microscopio a fluorescenza; software di acquisizione/elaborazione immagini Cytovision); Fluorescent in situ hibridization (FISH). Preparazione degli estratti cellulari; Determinazione della concentrazione proteica con il metodo di Bradford; Elettroforesi su gel di poliacrilammide in SDS (SDS-PAGE); Western Blotting

CAPACITÀ INFORMATICHE

Sequenziamento di nuova generazione: LifeScope™ Genomic Analysis Software; Integrative Genomics Viewer (IGV); wAnnovar; wKGGSeq; conoscenza di base della Shell di Linux e dei principali comandi.
Automatic tools and software: cBioPortal, Oncomine, Ensembl, UCSC Genome Browser, SIFT; Polyphen, Alamut Software
Genomica: Array-CGH (DNA Analytics, CytoGenomics v.2.7, Agilent); SNP-array (ChAS, Affymetrix; Partek Genomics Suite, Partek Inc.)
Analisi di Pathway e Network: Ingenuity Pathway analysis, Qiagen; Kegg Pathway database; Reactome.
Altri Software: Microsoft Office™ tools (Word™, Excel™ and PowerPoint™); Conoscenza di base di PhotoShop™ e Corel Draw.

HOBBY

Lettura di vario genere (libri e stampa periodica); viaggi; sport (tennis, nuoto, running, subacquea: ho un brevetto SSI che mi permette di fare immersioni subacquee in acque libere fino a 18 metri di profondità); cinema; musica di vario genere.

PATENTE DI GUIDA

Automobilistica (Patente B)

PUBBLICAZIONI

1 **Characterization of a rare variant (c.2635-2 A>G) of the MSH2 gene in a family with Lynch syndrome**. F. Cariola#, **V. Disciglio#**, A. M. Valentini2, C. Lotesoriere, C. Fasano, G. Forte, L. Russo, A. Di Carlo, F. Guglielmi, A. Manghisi, I. Lolli, M. L. Caruso, C.Simone. "*The International Journal of Biological Markers" Accepted date: March 2, 2018*

2 **Whole exome sequencing and single nucleotide polymorphism array analyses to identify germline alterations in genes associated with testosterone metabolism in a patient with androgen insensitivity syndrome and early-onset colorectal cancer.** **Disciglio V**, Devecchi A, Palumbo O, Carella M, Penso D, Milione M, Valle G, Pierotti MA, Vitellaro M, Bertario L, Canevari S, Signoroni S, De Cecco L. *Chin J Cancer. 2016 Jun 7;35(1):51*

3 **A large de novo 9p21.3 deletion in a girl affected by astrocytoma and multiple melanoma.** Frigerio S, **Disciglio V**, Manoukian S, Peissel B, Della Torre G, Maurichi A, Collini P, Pasini B, Gotti G, Ferrari A, Rivoltini L, Massimino M, Rodolfo M. *BMC Med Genet. 2014 May 17;15:59*.

4 **Identification of a gene expression driven progression pathway in myxoid liposarcoma**. De Cecco L, Negri T, Brich S, Mauro V, Bozzi F, Dagrada G.P, **Disciglio V**, Sanfilippo R, Gronchi A, D'Incalci M, Casali P.G., Canevari S , Pierotti M.A. and Pilotti S. *Oncotarget May 2014 Aug 15;5(15):5965-77*

5 **Interstitial 22q13 deletions not involving SHANK3 gene: A new contiguous gene syndrome**. **Disciglio V**, Rizzo CL, Mencarelli MA, Mucciolo M, Marozza A, Di Marco C, Massarelli A, Canocchi V, Baldassarri M, Ndoni E, Frullanti E, Amabile S, Anderlid BM, Metcalfe K, Le Caignec C, David A, Fryer A, Boute O, Joris A, Greco D, Pecile V, Battini R, Novelli A, Fichera M, Romano C, Mari F, Renieri. *Am J Med Genet A. 2014 Jul;164(7):1666-76*

6 **Periventricular heterotopia with white matter abnormalities associated with 6p25 deletion.** Cellini E, **Disciglio V**, Novara F, Barkovich JA, Mencarelli MA, Hayek J, Renieri A, Zuffardi O, Guerrini R. *Am J Med Genet A. 2012 Jul;158A(7):1793-7*

7 **Xq28 duplications including MECP2 in five females: Expanding the phenotype to severe mental retardation.** Bijlsma EK, Collins A, Papa FT, Tejada MI, Wheeler P, Peeters EA, Gijsbers AC, van de Kamp JM, Kriek M, Losekoot M, Broekma AJ, Crolla JA, Pollazzon M, Mucciolo M, Katzaki E, **Disciglio V**, Ferreri MI, Marozza A, Mencarelli MA, Castagnini C, Dosa L, Ariani F, Mari F, Canitano R, Hayek G, Botella MP, Gener B, Mínguez M, Renieri A, Ruivenkamp CA. *Eur J Med Genet. 2012 Jun;55(6-7):404-13*

8 **Mirror extreme BMI phenotypes associated with gene dosage at the chromosome 16p11.2 locus.** Jacquemont S, Reymond A, Zufferey F, Harewood L, Walters RG, Kutalik Z, Martinet D, Shen Y, Valsesia A, Beckmann ND, Thorleifsson G, Belfiore M, Bouquillon S, Campion D, de Leeuw N, de Vries BB, Esko T, Fernandez BA, Fernández-Aranda F, Fernández-Real JM, Gratacòs M, Guilmatre A, Hoyer J, Jarvelin MR, Kooy RF, Kurg A, Le Caignec C, Männik K, Platt OS, Sanlaville D, Van Haelst MM, Villatoro Gomez S, Walha F, Wu BL, Yu Y, Aboura A, Addor MC, Alembik Y, Antonarakis SE, Arveiler B, Barth M, Bednarek N, Béna F, Bergmann S, Beri M, Bernardini L, Blaumeiser B, Bonneau D, Bottani A, Boute O, Brunner HG, Cailley D, Callier P, Chiesa J, Chrast J, Coin L, Coutton C, Cuisset JM, Cuvellier JC, David A, de Freminville B, Delobel B, Delrue MA, Demeer B, Descamps D, Didelot G, Dieterich K, **Disciglio V**, Doco-Fenzy M, Drunat S, Duban-Bedu B, Dubourg C, El-Sayed Moustafa JS, Elliott P, Faas BH, Faivre L, Faudet A, Fellmann F, Ferrarini A, Fisher R, Flori E, Forer L, Gaillard D, Gerard M, Gieger C, Gimelli S, Gimelli G, Grabe HJ, Guichet A, Guillin O, Hartikainen AL, Heron D, Hippolyte L, Holder M, Homuth G, Isidor B, Jaillard S, Jaros Z, Jiménez-Murcia S, Helas GJ, Jonveaux P, Kaksonen S, Keren B, Kloss-Brandstätter A, Knoers NV, Koolen DA, Kroisel PM, Kronenberg F, Labalme A, Landais E, Lapi E, Layet V, Legallic S, Leheup B, Leube B, Lewis S, Lucas J, MacDermot KD, Magnusson P, Marshall C, Mathieu-Dramard M, McCarthy MI, Meitinger T, Mencarelli MA, Merla G, Moerman A, Mooser V, Morice-Picard F, Mucciolo M, Nauck M, Ndiaye NC, Nordgren A, Pasquier L, Petit F, Pfundt R, Plessis G, Rajcan-Separovic E, Ramelli GP, Rauch A, Ravazzolo R, Reis A, Renieri A, Richart C, Ried JS, Rieubland C, Roberts W, Roetzer KM, Rooryck C, Rossi M, Saemundsen E, Satre V, Schurmann C, Sigurdsson E, Stavropoulos DJ, Stefansson H, Tengström C, Thorsteinsdóttir U, Tinahones FJ, Touraine R, Vallée L, van Binsbergen E, Van der Aa N, Vincent-Delorme C, Visvikis-Siest S, Vollenweider P, Völzke H, Vulto-van Silfhout AT, Waeber G, Wallgren-Pettersson C, Witwicki RM, Zwolinksi S, Andrieux J, Estivill X, Gusella JF, Gustafsson O, Metspalu A, Scherer SW, Stefansson K, Blakemore AI, Beckmann JS, Froguel P. *Nature. 2011 Aug 31;478(7367):97-102.*

9 **A 600 kb deletion syndrome at 16p11.2 leads to energy imbalance and neuropsychiatric disorders.** Zufferey F, Sherr EH, Beckmann ND, Hanson E, Maillard AM, Hippolyte L, Macé A, Ferrari C, Kutalik Z, Andrieux J, Aylward E, Barker M, Bernier R, Bouquillon S, Conus P, Delobel B, Faucett WA, Goin-Kochel RP, Grant E, Harewood L, Hunter JV, Lebon S, Ledbetter DH, Martin CL, Männik K, Martinet D, Mukherjee P, Ramocki MB, Spence SJ, Steinman KJ, Tjernagel J, Spiro JE, Reymond A, Beckmann JS, Chung WK, Jacquemont S;

Ai fini della pubblicazione nella sezione Amministrazione Trasparente NON inserire nel CV dati personali quali domicilio-residenza-email personale-recapiti telefonici personali o qualunque altra informazione strettamente personale per fini di riservatezza e privacy personale.

Collaborators (150) Addor MC, Arveiler B, Belfiore M, Bena F, Bernardini L, Blanchet P, Bonneau D, Boute O, Callier P, Campion D, Chiesa J, Cordier MP, Cuisset JM, David A, de Leeuw N, de Vries B, Didelot G, Doco-Fenzy M, Bedu BD, Dubourg C, Dubourg C, Dupuis-Girod S, Fagerberg CR, Faivre L, Fellmann F, Fernandez BA, Fisher R, Flori E, Goldenberg A, Heron D, Holder M, Hoyer J, Isidor B, Jaillard S, Jonveaux P, Joriot S, Journel H, Kooy F, le Caignec C, Leheup B, Lemaitre MP, Lewis S, Malan V, Mathieu-Dramard M, Metspalu A, Morice-Picard F, Mucciolo M, Oiglane-Shlik E, Ounap K, Pasquier L, Petit F, Philippe A, Plessis G, Prieur F, Puechberty J, Rajcan-Separovic E, Rauch A, Renieri A, Rieubland C, Rooryck C, Rötzer KM, Ruiter M, Sanlaville D, Selmoni S, Shen Y, Siffredi V, Thonney J, Vallée L, van Binsbergen E, Van der Aa N, van Haelst MM, Vigneron J, Vincent-Delorme C, **Disciglio V**, Vulto-van Silfhout AT, Witwicki RM, Zwolinski SA, Bowe A, Beaudet AL, Brewton CM, Chu Z, Dempsey AG, Evans YL, Garza S, Kanne SM, Laakman AL, Lasala MW, Llorens AV, Marzano G, Moss TJ, Nowell KP, Proud MB, Chen Q, Vaughan R, Berman J, Blaskey L, Hines K, Kessler S, Khan SY, Qasmieh S, Bibb AL, Paal AM, Page PZ, Smith-Packard B, Buckner R, Burko J, Cavanagh AL, Cerban B, Snow AV, Snyder LG, Keehn RM, Miller DT, Miller FK, Olson JE, Triantafallou C, Visyak N, Atwell C, Benedetti M, Fischbach GD, Greenup M, Packer A, Bukshpun P, Cheong M, Dale C, Gobuty SE, Hinkley L, Jeremy RJ, Lee H, Luks TL, Marco EJ, Martin AJ, McGovern KE, Nagarajan SS, Owen J, Paul BM, Pojman NJ, Sinha T, Swarnakar V, Wakahiro M, Alupay H, Aaronson B, Ackerman S, Ankenman K, Elgin J, Gerdts J, Johnson K, Reilly B, Shaw D, Stevens A, Ward T, Wenegrat J. *J Med Genet. 2012 Oct;49(10):660-8*
.

10 **Investigation of modifier genes within copy number variations in Rett syndrome.** Artuso R, Papa FT, Grillo E, Mucciolo M, Yasui DH, Dunaway KW, **Disciglio V**, Mencarelli MA, Pollazzon M, Zappella M, Hayek G, Mari F, Renieri A, Lasalle JM, Ariani F. *J Hum Genet. 2011 Jul; 6(7):508-15*

11 **iPS cells to model CDKL5-related disorders.** Amenduni M, De Filippis R, Cheung AY, **Disciglio V**, Epistolato MC, Ariani F, Mari F, Mencarelli MA, Hayek Y, Renieri A, Ellis J, Meloni I. *Eur J Hum Genet. 2011 Dec*;19(12):1246-55.

12 **p53 Arg72Pro and MDM2 309 SNPs in hereditary retinoblastoma.** Epistolato MC, **Disciglio V**, Livide G, Berchialla P, Mencarelli MA, Marozza A, Amenduni M, Hadjistilianou T, De Francesco S, Acquaviva A, Toti P, Cetta F, Ariani F, De Marchi M, Renieri A, Giachino D. *J Hum Genet. 2011 Sep;56(9):685-6*

13 **Epigenetic and Copy Number Variation Analysis in Retinoblastoma by MS-MLPA.** Livide G, Epistolato MC, Amenduni M, **Disciglio V**, Marozza A, Mencarelli MA, Toti P, Lazzi S, Hadjistilianou T, De Francesco S, D'Ambrosio A, Renieri A, Ariani F. *Pathol Oncol Res. 2012 Jul; 18(3):703-12*

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI:

Comunicazioni Orali Personalmente presentate

Disciglio V., Mencarelli M.A., Mucciolo M., Ndoni N., Frullanti E., Marozza A., Di Marco C., Lo Rizzo C., Baldassari M., Massarelli A., Canocchi V., Anderlid B.M., Metcalfe K., Le Caignec C., David A., Fryer A., Boute O., Pecile V., Battini R., Novelli A., Fichera M., Romano C., Mari F., Renieri A.
"Interstitial 22q13 Deletions Not Involving SHANK3 Gene: A New Contiguous Gene Syndrome?"
XV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), November 21-24, 2012-Sorrento

Disciglio V., Mucciolo M., Mencarelli M.A., Castagnini C., Pollazzon M., Marozza A., Mari F., Renieri A.
"Fenotipi Opposti di BMI si associano al dosaggio genico della regione 16p11.2"
XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), November 13-16, 2011-Milano

Abstract accettati come comunicazione orale

Disciglio V., Marozza A., Mucciolo M., Mencarelli M.A., Fichera M., Romano C., Anderlid B.M., Clayton-Smith J., Metcalfe K., David A., Le Caignec C., Tümer Z., Fryer A., Andrieux J., Novelli A., Pecile V., Mari F., Renieri A.
"Evidence for a new gene contiguous syndrome at 22q13, not involving SHANK3 gene". 7th International Meeting on CNVs and Genes in Intellectual Disability and Autism, Troina (Italy) April 13 and 14, 2012.

Katzaki E, Papa FT, **Disciglio V**, Mucciolo M, Mencarelli MA, Uliana V, Pollazzon M, Marozza A, Bruccheri MG, Mari F, Renieri A.
"Array-CGH analysis in a cohort of 200 patients: the importance of parents investigation and analysis of surrounding genes."
5th International Decipher Symposium, Wellcome Trust Genome Campus, May 20-22, 2009 – Hinxton (UK).

Papa FT, Katzaki E, **Disciglio V**, Mucciolo M, Mencarelli MA, Uliana V, Pollazzon M, Marozza A, Bruccheri MG, Mari F, Renieri A. "
Array-CGH analysis of two hundred patients with parents investigation and analysis of surrounding genes."
5th International Meeting on Cryptic Chromosomal Rearrangements and Genes in Mental Retardation and Autism, April 17-18, 2009 - Troina (IT).

Abstracts accettati come poster

Nuova variante del gene *KIT* associata a tumore stromale gastrointestinale metastatico: descrizione di un caso e revisione della letteratura
V. Disciglio, C. Fasano, L. Russo, G. Forte, P. Sanese, V. Celestini, A. Peserico, M. Lepore Signorile, V. Grossi, L. Troiani, I. Lolli, C. Simone. (SIGU 2017, Napoli)

L'oncosoppressore FoxO3A protegge le cellule tumorali da stress metabolico e da chemioterapia grazie alla sua localizzazione mitocondriale C. Fasano, V. Celestini, T. Tezil, L. Russo, P. Sanese, G. Forte, A. Peserico, M. Lepore Signorile, **V. Disciglio**, D. De Rasmo, A. Signorile, G. Raffaella, N. Scialpi, M. Terao, E. Garattini, T.M. Cocco, G. Villani, A. Moschetta, V. Grossi, C. Simone. (SIGU 2017, Napoli)

Caratterizzazione molecolare e funzionale di una nuova isoforma mitocondriale del fattore di trascrizione FoxO3A. L. Russo, V. Celestini, T. Tezil, C. Fasano, G. Forte, P. Sanese, A. Peserico, M. Lepore Signorile, **V. Disciglio**, D. De Rasmo, A. Signorile, R. Gadaleta, N. Scialpi, M. Terao, E. Garattini, T.M. Cocco, G. Villani, A. Moschetta, V. Grossi, C. Simone. (SIGU 2017, Napoli)

Nuove terapie mirate a bersaglio molecolare: vincere la chemioresistenza inibendo la metiltransferasi SMYD3 P. Sanese, A. Peserico, V. Celestini, C. Fasano, V. Grossi, M. Lepore Signorile, L. Russo4, G. Forte, **V. Disciglio**, G. Caretti, A. Del Rio, C. Simone. (SIGU 2017, Napoli)

L'asse MAPK/c-Myc nel cancro del colon-retto: nuovi meccanismi patogenetici e approcci terapeutici M. Lepore Signorile, V. Grossi, P. Sanese, V. Celestini, C. Fasano, G. Forte , L. Russo, **V. Disciglio**, C. Simone. (SIGU 2017, Napoli)

Maria Di Bartolomeo, Devecchi Andrea, Silvana Canevari, Alessandro Pellegrinelli, Filippo Pietrantonio, Antonia Martinetti, Alessandro Paoli, Donata Penso, Giorgio Valle, **Vittoria Disciglio**, Loris Bertoldi, Erika Feltrin, Gerardo Rosati, Fernando De Vita, Francesca Dominoni, Filippo G. De Braud, Rosa Berenato, Monica Niger, Rosalba Miceli, Loris De Cecco.
"Whole-exome sequencing in radically resected gastric cancer (GC): analysis of patients (pts) with poor prognostic factors from the Italian Trial of Adjuvant Chemotherapy Adenocarcinoma (ITACA-S) trial."
2017 Gastrointestinal Cancers Symposium (January 19-21, 2017).

Disciglio V., Signoroni S., Sala P., Milione M., Penso D., Dugo M., Devecchi A., Mancini M., Canevari S., De Cecco L., Bertario L.
"Whole Exome Sequencing and Genome-Wide High Resolution SNP array in a Patient with Partial Androgen Insensitivity Syndrome and Multiple Colorectal Cancer"
56th Annual Meeting of the Italian Cancer Society – Ferrara September 11-13, 2014

Disciglio V., Fichera M., Ciccone R., Mucciolo M., Ndoni E., Fernandez Jaen A., Galesi O., Mari F., Zuffardi O., Romano C., Renieri A.
"Mirror effects for Autism Spectrum Disorder due to gene dosage at 10q11.22 affecting GPRIN2 gene, a regulator of neurite outgrowth and PPYR1 gene involved in energy homeostasis."
European Conference of Human Genetics 2012, June 23-26, 2012, Nürnberg, Germany
.
Boddi G., Tuccio A., Luccherini M., Salvi G., **Disciglio V**., Dosa L., Renieri A., Cioni M., Balestri P.
"Deficit cognitivo e dimorfismi in un bambino affetto da sindrome di Dent: possibile ruolo patogenetico della duplicazione della regione 14q11.2"
68° Congresso Nazionale SIP (Società Italiana di Pediatria), 9-11 Maggio 2012 – Roma

Mucciolo M., **Disciglio V**., Mencarelli M.A., Marozza A., Castagnini C., Dosa L., Lo Rizzo C., Di Marco C., Mari A., Renieri A.
"Clinical signs, disease categories and CNVs."
XIV Congresso Nazionale SIGU, November 13-16, 2011 – Milano (MI).

Mucciolo M, **Disciglio V**, Mencarelli MA, Pollazzon M, Marozza A, Castagnini C, Dosa L, Lo Rizzo C, Di Marco C, Mari F, Renieri A.
"Clinical signs, disease categories and CNVs."
7th International Decipher Symposium, Wellcome Trust Genome Campus, May 23-25, 2011 – Hinxton (UK)

Mucciolo M., **Disciglio V**., Papa F.T., Hayek J., Dosa L., Castagnini C., Marozza A., Pollazzon M., Mencarelli M.A., Canitano R., Renieri A., Mari F.
"Microriarrangiamenti in 95 pazienti con diagnosi di spettro autistico."
XIII Congresso Nazionale: Società Italiana di Genetica Umana, Ottobre 2010 Firenze.

Ai fini della pubblicazione nella sezione Amministrazione Trasparente NON inserire nel CV dati personali quali domicilio-residenza-email personale-recapiti telefonici personali o qualunque altra informazione strettamente personale per fini di riservatezza e privacy personale.

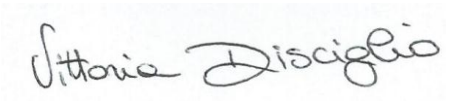
Disciglio V., Berchialla P., Giachino D., Amenduni M., Livide G., Mencarelli M.A., Marozza A., Mari F., Ariani F., Renieri A., De Marchi M. "MDM2 and p53 are modifier gene of retinoblastoma."
European Human Genetics Conference 2010 Gothenburg, Sweden - June 12 - 15, 2010.

Disciglio V., Berchialla P., Giachino D., Amenduni M., Livide G., Bruttini M.,. Mencarelli M.A, Marozza A.,. Mari F, Ariani F., Renieri A., De Marchi M..
"Ruolo dei polimorfismi dei geni MDM2 (SNP309T>G) e TP53 (R72P) nella modulazione della variabilità fenotipica del retinoblastoma."
XIII Congresso Nazionale: Società Italiana di Genetica Umana, Ottobre 2010 Firenze

Mencarelli MA, Papa FT, Katzaki E, Mucciolo M, **Disciglio V**, Uliana V, Pollazzon M, Marozza A, Castagnini C, Dosa L, Bruccheri MG, Mari F, Renieri A.
"Sindromi emergenti da microdelezioni."
XII Congresso Nazionale SIGU, November 8-11, 2009 – Torino (IT)

Amenduni M, Papa FT. , Clark RD, Bruttini M, **Disciglio V**, Mencarelli MA, Epistolato MC, Toti P, Marozza A, Mari F, Hadjistilianou T, De Francesco S., Acquaviva A, Katzaki E, Mucciolo M, Ariani F, Renieri A. "Dissecting the 13q14 microdeletion syndrome to define the critical region for mental retardation." 59th ASHG Annual Meeting, October 20-24, 2009 - Honolulu, Hawaii (USA)

Papa FT, Katzaki E, Mucciolo M, Mencarelli MA, Uliana V, Pollazzon M, Marozza A, Bruccheri MG, **Disciglio V**, Ariani F, Meloni.
"Array-CGH analysis to identify novel microdeletion/duplication syndromes and to extend the clinical phenotype associated with susceptibility regions."
59th ASHG Annual Meeting, October 20-24, 2009 - Honolulu, Hawaii (USA)

Dichiaro che i dati riportati nel presente CV sono pertinenti e non eccedenti rispetto alle finalità perseguite (DL 33/13) in conformità al Dlgs 196/03 e smi.

Firma