

INFORMAZIONI PERSONALI

Anna Bartoletti Stella



Data di nascita 15/07/1984 | Nazionalità Italiana

ESPERIENZA
PROFESSIONALE

01/10/2016–ad oggi

Assegnista di ricerca

Ente: - Università di Firenze, Dipartimento di Neuroscienze, Psicologia, Area del Farmaco e Salute del Bambino (NEUROFARBA) Assegno di ricerca finanziato dal Consorzio Nazionale delle Cooperative di Consumatori (COOP ITALIA S.C.) d'intesa con l'Associazione Italiana Ricerca Alzheimer Onlus (AIRAlzh) per la costruzione di una rete Rete italiana di giovani studiosi impegnati nella ricerca sulla malattia di Alzheimer.

Attività di ricerca svolta presso il Laboratorio di Neuropatologia, Alma Mater Studiorum – Università di Bologna e IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna (Supervisor Prof. Piero Parchi e Dott.ssa Sabina Capellari).

Principali attività:

- Identificazione di multiple varianti genetiche rare mediante Next Generation Sequencing in pazienti affetti da demenza.

01/01/2013–30/09/2016

Assegnista di ricerca

Ente: Alma Mater Studiorum - Università di Bologna, Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Laboratorio di Neuropatologia, IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna (Supervisore Dott.ssa Sabina Capellari)

Principali attività di ricerca:

Ricerca traslazionale nell'ambito delle malattie neurologiche:

- analisi del trascrittoma e alterazioni post-trascrizionali nella Leucodistrofia autosomica dominante e nella malattia di Creutzfeldt-Jakob;
- analisi dell'esoma in pazienti con deficit di dopamina-beta-idrossilasi.

Set-up metodi diagnostici per malattie neurodegenerative genetiche:

- analisi espansione esapletta GGGGCC nel gene *C9orf72* associata a demenza frontotemporale e sclerosi laterale amiotrofica;
- screening mutazionale dei geni associati a demenza mediante Next Generation Sequencing.

Scrittura progetti di ricerca:

- Bando borse Veronesi 2016;
- Ricerca finalizzata - Giovani Ricercatori 2013.

01/01/2010–31/12/2012

Dottorato di Ricerca in Biologia Cellulare, Molecolare e Industriale

Ente: Alma Mater Studiorum - Università di Bologna - Unità Operativa di Genetica Medica

Titolo tesi di dottorato: "HIF1 α regulates mitochondrial biogenesis and cellular senescence induced by gamma radiation".

Luogo e Data di conseguimento: Bologna, 17/04/2013

Supervisore: Prof.ssa Michela Rugolo

Principali attività di ricerca:

- Analisi mutazionale del DNA mitocondriale nei tumori oncocitici
- Studio della biogenesi mitocondriale in linee cellulari tumorali in risposta alle radiazioni gamma

01/04/2009–31/12/2009

Borsa di studio

Ente: Alma Mater Studiorum - Università di Bologna - Unità Operativa di Genetica Medica

Supervisore: Prof. Giovanni Romeo

Principali attività:

- Analisi genetica del DNA mitocondriale nei tumori oncocitici
- Screening dei geni *TP53* e *VHL* in DNA estratto da tessuti paraffinati

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2009–2010

Master di II Livello: Valutazione dei Farmaci e Farmacoepidemiologia

Ente: Alma Mater Studiorum - Università di Bologna - Facoltà di Farmacia

Titolo Tesi: "Farmacogenetica del VEGF".

Luogo e Data di conseguimento: Bologna, 05/02/2010

2009

Abilitazione all'ordine nazionale dei biologi

Numero iscrizione: AA_061647

Data iscrizione: 29/10/2009

2006–2008

Laurea Specialistica - Biotecnologie Mediche

Ente: Alma Mater Studiorum - Università di Bologna - Facoltà di Medicina e Chirurgia

Tesi presso Unità Operativa di Genetica Medica, Università di Bologna.

Titolo tesi: "Shift omoplasmico delle mutazioni del DNA mitocondriale nei tumori oncocitici: correlazione *in vitro* ed *in vivo* con lo stato pseudoipossico e lo stress oncogenico".

Supervisori: Prof. Giovanni Romeo, Dr. Giuseppe Gasparre.

Voto di laurea: 110 e lode

Luogo e Data di conseguimento: Bologna, 10/10/2008

2003–2006

Laurea Triennale - Biotecnologie

Ente: Alma Mater Studiorum - Università di Bologna - Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali

Tesi presso Dipartimento di Fisiologia Umana e Generale, Università di Bologna.

Titolo tesi: "Macrostruttura del sonno REM in un modello sperimentale di ipertensione arteriosa".

Supervisori: Prof. Carlo Franzini, Prof.ssa Giovanna Zoccoli.

Voto di laurea: 110 e lode

Luogo e Data di conseguimento: Bologna, 20/10/2006

1998–2003 **Diploma di maturità - Ragioniere Perito Commerciale Programmatore**
 Istituto tecnico commerciale "R. Serra", Cesena
 Voto di Maturità: 100
 Luogo e Data di conseguimento: Cesena, 30/07/2003

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
inglese	B2	C1	B2	B2	B2
francese	A2	A2	A2	A2	A1

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato
 Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

- Competenze comunicative
- Spirito di gruppo e capacità nella gestione del lavoro di gruppo. Ho avuto modo di sviluppare queste abilità grazie all'esperienza di team working durante le collaborazioni con gruppi di ricerca operanti in diversi settori (statistici, biologi, medici clinici ed epidemiologi).
 - Ottime competenze comunicative-relazionali acquisite grazie all'esperienza di tutoraggio a tesisti iscritti ai corsi di laurea in biologia e biotecnologie.
 - Attitudine al contatto con fornitori/aziende per l'acquisto dei materiali e reagenti di laboratorio.

- Competenze organizzative e gestionali
- Buone capacità organizzative e gestionali maturate nell'ambito dell'organizzazione degli esperimenti relativi ai vari progetti di ricerca.
 - Per quanto concerne l'attività formativa, il mio ruolo prevede anche il coordinamento degli studenti e tesisti frequentanti il laboratorio.
 - Capacità di problem solving rispetto alle possibili complicazioni e difficoltà che si possono presentare durante le attività di laboratorio.

- Competenze professionali
- Biologia molecolare:**
- Estrazione DNA (da sangue o tessuti) con fenolo-cloroformio, estrattore automatico Maxwell (Promega) e vari kit commerciali, quantificazione DNA con Nanodrop e metodo fluorimetrico (Quantus, Promega).
 - Sequenziamento Sanger e analisi mutazionale: progettazione Primers e utilizzo tools quali Primer3 e Primer Blast per verifica specificità, PCR, reazione di sequenza, analisi sequenze con Chromas, e Sequencer, allineamento sequenze con BLAST, BLAT, tools in UCSC.
 - Next Generation Sequencing con piattaforma MiSeq Illumina: progettazione probe per Targeted Sequencing (tool Design Studio) e relativa verifica con UCSC, preparazione librerie con kit TruSeq Custom Amplicon, analisi e verifica metrica di sequenziamento MiSeq Illumina
 - Analisi Frammenti: Multiplex PCR, Repeat-Primed PCR, Fluorescente PCR, Multiplex-ligation dependent probe amplification (MLPA), analisi dati elettroforesi capillare mediante software GeneMapper.
 - Espressione genica: Estrazione RNA, retrotrascrizione, Real Time PCR, analisi dati con metodo $\Delta\Delta CT$. Nozioni base digital PCR.
 - Altro: analisi con dHPLC (Transgenomic), Southern blot.

Bioinformatica:

-Analisi dati d'espressione genome-wide: espressione differenziale, analisi funzionale d'arricchimento (DAVID, GSEA, GoRilla, GenePattern), analisi di Network (GeneMania).

-Analisi dati Next Generation Sequencing (Esomi e Targeted Resequencing); annotazione varianti con Annovar, GeneTalk e Variant Studio. Analisi dati di coverage per verifica copy number variations. analisi mutazionale *in silico* con Polyphen2, SIFT, Mutation Taster, Mutation Assessor, FATHMM, Human Splicing Finder. Analisi frequenza varianti con dati 1000 genomi e ExAC. utilizzo di OMIM, HGMD e ClinVar per correlazione genotipo/fenotipo.

Biologia Cellulare:

-Mantenimento e propagazione colture cellulari primarie (fibroblasti) e immortalizzate, saggi di vitalità cellulare.

-Clonaggio, mutagenesi e trasfezione di plasmidi, silenziamento genico con shRNA

-Western blot, immunofluorescenza

Competenza digitale

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente autonomo	Utente autonomo	Utente autonomo	Utente autonomo	Utente autonomo

Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione

- Patente europea del computer (2003)

- Ottima conoscenza pacchetto Office

- Buona padronanza nella programmazione di database (Access e FileMaker)

- Buona conoscenza de linguaggi di programmazione Visual Basic e SQL

Patente di guida B

ULTERIORI INFORMAZIONI

PUBBLICAZIONI

- Giannoccaro MP, Bartoletti-Stella A, Piras S, Pession A, De Massis P, Oppi F, Stanzani-Maserati M, Pasini E, Baiardi S, Avoni P, Parchi P, Liguori R, Capellari S. Multiple variants in families with amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia related to C9orf72 repeat expansion: further observations on their oligogenic nature. *J Neurol*. 2017 Jul;264(7):1426-1433.
- Terlizzi R, Valentino ML, Bartoletti-Stella A, Columbaro M, Piras S, Stanzani-Maserati M, Quadri M, Breedveld GJ, Bonifati V, Martinelli P, Parchi P, Capellari S. Muscle ceroid lipofuscin-like deposits in a patient with corticobasal syndrome due to a progranulin mutation. *Mov Disord*. 2017 Aug;32(8):1259-1260.
- Donadio V, Liguori R, Incensi A, Chiaro G, Bartoletti-Stella A, Capellari S, Cortelli P. Skin biopsy and microneurography disclose selective noradrenergic dysfunction due to dopamine- β -hydroxylase deficiency. *Auton Neurosci*. 2016 May;197:56-9.
- Bartoletti-Stella A, Chiaro G, Calandra-Buonaura G, Contin M, Scaglione C, Barletta G, Cecere AG, Garagnani G, Tieri P, Ferrarini A, Piras S, Cortelli P, Capellari S. A patient with PMP22related hereditary neuropathy and DBH-gene-related dysautonomia. *Journal of Neurology*, in press
- Bartoletti-Stella A, Gasparini L, Giacomini C, Corrado P, Terlizzi R, Giorgio E, Magini P, Seri M,

Baruzzi A, Parchi P, Brusco A, Cortelli P, Capellari S. Messenger RNA processing is altered in autosomal dominant leukodystrophy. *Hum Mol Genet.* 2015 May 15;24(10):2746-56.

- Magini P, Pippucci T, Tsai IC, Coppola S, Stellacci E, Bartoletti-Stella A, Turchetti D, Graziano C, Cenacchi G, Neri I, Cordelli DM, Marchiani V, Bergamaschi R, Gasparre G, Neri G, Mazzanti L, Patrizi A, Franzoni E, Romeo G, Bordo D, Tartaglia M, Katsanis N, Seri M. A mutation in PAK3 with a dual molecular effect deregulates the RAS/MAPK pathway and drives an Xlinked syndromic phenotype. *Hum Mol Genet.* 2014 Jul 1;23(13):3607-17.
- Mancini C, Roncaglia P, Brussino A, Stevanin G, Lo Buono N, Krmac H, Maltecca F, Gazzano E, Bartoletti Stella A, Calvaruso MA, Iommarini L, Cagnoli C, Forlani S, Le Ber I, Durr A, Brice A, Ghigo D, Casari G, Porcelli AM, Funaro A, Gasparre G, Gustincich S, Brusco A. Genomewide expression profiling and functional characterization of SCA28 lymphoblastoid cell lines reveal impairment in cell growth and activation of apoptotic pathways. *BMC Med Genomics.* 2013 Jun 18;6:22.
- Bartoletti-Stella A, Mariani E, Kurelac I, Maresca A, Caratozzolo MF, Iommarini L, Carelli V, Eusebi LH, Guido A, Cenacchi G, Fuccio L, Rugolo M, Tullo A, Porcelli AM, Gasparre G. Gamma rays induce a p53-independent mitochondrial biogenesis that is counter-regulated by HIF1 α . *Cell Death Dis.* 2013 Jun 13;4:e663.
- Bartoletti-Stella A, Salfi NC, Ceccarelli C, Attimonelli M, Romeo G, Gasparre G. Mitochondrial DNA mutations in oncocyctic adnexal lacrimal glands of the conjunctiva. *Arch Ophthalmol.* 2011 May;129(5):664-6.
- Porcelli AM, Ghelli A, Ceccarelli C, Lang M, Cenacchi G, Capristo M, Pennisi LF, Morra I, Ciccarelli E, Melcarne A, Bartoletti-Stella A, Salfi N, Tallini G, Martinuzzi A, Carelli V, Attimonelli M, Rugolo M, Romeo G, Gasparre G. The genetic and metabolic signature of oncocyctic transformation implicates HIF1 α destabilization. *Hum Mol Genet.* 2010 Mar 15;19(6):1019-32.

CORSI DI FORMAZIONE

• STATISTICA SENZA MATEMATICA: ELEMENTI BASE PER LA COMPRESIONE DELLA STATISTICA

15/06/2015 – 10/07/2015, Azienda unità sanitaria locale di Bologna, Italia

• MiSeq TRAINING, ILLUMINA

30/06/2014 – 02/07/2014, Bologna, Italia.

• NEUROPRION YOUNG RESEARCHER'S TRAINING IN SCIENTIFIC COMMUNICATION

25/05/2014 - 26/05/2014, Trieste, Italia.

• METODI STATISTICI PER L'ANALISI DI DATI GENETICI

19/05/2014 - 23/05/2014, IRCCS Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei Tumori, Meldola, Italia.

"Autorizzo il trattamento dei miei dati personali, ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003".

Bologna, 10/09/2017