

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Zollino Marcella
Codice Fiscale	ZLLMCL57D68E815Z
Indirizzo	Via Lucilio, 57 00136 Roma
Telefono	0635341389
Fax	
E-mail	mzollino@rm.unicatt.it
Nazionalità	Italian

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) 1982: Medical Doctor degree, Catholic University, Rome.
1985: Specialization in Haematology, Catholic University, Rome.
1995: Specialization in Medical Genetics, Catholic University, Rome
1986-2003: Research Assistant, Institute of Medical Genetics, Catholic University, Rome
2003-2006: Associate Professor in Medical Genetics, same Institution
2006 on : Confirmed Associate Professor, same Institution
2011-2014 : Named National Coordinator of the Clinical Genetics Unit of the Italian Society of Human Genetics (SIGU)
Jan 2014: Considered suitable for Full Professor In Medical Genetics (National Habilitation)
From November 1, 2013 to Febr 28, 2014: head of the Medical Genetics Service, Catholic University (Policlinico A. Gemelli), Rome.
From November 1, 2013 to February, 2015: Director of Residency Program in Medical Genetics, same institution.
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Istituto di Genetica Medica, Policlinico A. Gemelli, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma
- Tipo di azienda o settore Full time
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità
- Date (da – a) Since 1986
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Istituto di Genetica Medica, Policlinico A. Gemelli, Università Cattolica Sacro Cuore, Roma
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) 1982
- Nome e tipo di istituto di istruzione Università Cattolica Sacro Cuore, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Roma

- o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita Medical Doctor Degree
 - Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)
- Date (da – a) 1982-1985 and 1991-1995
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Specialization School in Haematology and Medical Genetics – Università Cattolica Sacro Cuore, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Roma
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita Specialization degree in Haematology (1985) and Medical Genetics (1995)
- Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

PRIMA LINGUA

Italian

ALTRE LINGUE

English

- Capacità di lettura Good
- Capacità di scrittura Good
- Capacità di espressione orale Good

CAPACITÀ E COMPETENZE

TECNICHE

Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.

Good computer expertise (Windows, Office)

ULTERIORI INFORMAZIONI

MZ is involved in clinical and molecular genetics since several years. She has expertise in clinical dysmorphology, clinical cytogenetics, in intellectual disability/autism spectrum disorders, and in haploinsufficiency syndromes. Other specific fields of expertise are hematological malignancies, that are analyzed genetically by means of conventional cytogenetics and by FISH/array-CGH as well, uveal melanoma and prenatal diagnosis. She has expertise in the evaluation of array-CGH results and of gene variants detected by either conventional Sanger sequencing and Next Generation Sequencing techniques, with critical focus in connecting the genomic data with deep phenotypic evaluation.

Patients are referred to her for clinical/genetic evaluation from Italy and, in several occasions, from foreign countries, in the field of:

- Wolf-Hirschhorn syndrome;
- haploinsufficiency syndromes caused by either chromosome deletions and single gene mutations. In particular, she is the referral person in Italy for Pitt-Hopkins syndrome, Mowat-Wilson syndrome, chromosome 17q21.31 deletion syndrome/KANSL1 haploinsufficiency; Smith Magenis syndrome/RAI1 haploinsufficiency;
- Genotype-phenotype correlations in syndromic conditions with multiple congenital anomalies/intellectual disability.

She is also involved in:

- studying the genetic basis of Amyotrophic Lateral Sclerosis (SLA), and in the related genetic counseling to the families;
- prenatal diagnosis. In the field of prenatal diagnosis she has expertise in the genetic diagnosis of small supernumerary chromosomes and in the critical evaluation of array-CGH results, including genetic counseling dedicated to variants of uncertain significance;
- genetics of infertility and spontaneous miscarriages, that are analyzed by array-CGH;
- genetics of sexual developmental disorders;
- diagnosis and research activity of hematological malignancies and uveal melanoma.

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Author of more than 150 scientific papers, mainly on international journals, all with IF.

SELEZIONE DI 10 PUBBLICAZIONI

1) Cafiero C, Marangi G, Orteschi D, Ali M, Asaro A, Ponzi E, Moncada A, Ricciardi S, Murdolo M, Mancano G, Contaldo I, Leuzzi V, Battaglia D, Mercuri E, Slavotinek AM, **Zollino M**. Novel de novo heterozygous loss-of-function variants in MED13L and further delineation of the MED13L haploinsufficiency syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2015 Feb 25. doi: 10.1038/ejhg.2015

2) **Zollino, M.**, Orteschi, D., Murdolo, M., Lattante, S., Battaglia, D., Stefanini, C., Mercuri, E., Chiurazzi, P., Neri, G., Marangi, G. Mutations in KANSL1 cause the 17q21.31 microdeletion syndrome phenotype (2012) *Nat Genet*, 44 (6), pp. 636-638.

3) Chiò A, Borghero G, Restagno G, Mora G, Drepper C, Traynor BJ, Sendtner M, Brunetti M, Ossola I, Calvo A, Pugliatti M, Sotgiu MA, Murru MR, Marrosu MG, Marrosu F, Marinou K, Mandrioli J, Sola P, Caponnetto C, Mancardi G, Mandich P, La Bella V, Spataro R, Conte A, Monsurrò MR, Tedeschi G, Pisano F, Bartolomei I,

Salvi F, Lauria Pinter G, Simone I, Logroscino G, Gambardella A, Quattrone A, Lunetta C, Volanti P, **Zollino M**, Penco S, Battistini S; ITALSGEN consortium, Renton AE, Majounie E, Abramzon Y, Conforti FL, Giannini F, Corbo M, Sabatelli M. Clinical Characteristics of patients with familial lateral sclerosis carrying the pathogenic GGGGCC hexanucleotide expansion of C9ORF 72. *Brain*. 2012 Mar;135(Pt 3):784-93

4) **Zollino M**, Murdolo M, Marangi G, Pecile V, Galasso C, Mazzanti L, Neri G. On the nosology and pathogenesis of Wolf-Hirschhorn syndrome: genotype-phenotype correlation analysis of 80 patients and literature review. *Am J Med Genet C Semin* 2008 Nov 15;148C(4):257-69.

5) **Zollino M**, Orteschi D, Ruitter M, Pfundt R, Steindl K, Cafiero C, Ricciardi S, Contaldo I, Chieffo D, Ranalli D, Acquafondata C, Murdolo M, Marangi G, Asaro A, Battaglia D. Unusual 4p16.3 deletions suggest an additional chromosome region for the Wolf-Hirschhorn syndrome-associated seizures disorder.(2014) *Epilepsia* 2014 55(6):849-57

6) Marangi, G., Leuzzi, V., Manti, F., Lattante, S., Orteschi, D., Pecile, V., Neri, G., **Zollino, M**. TRAPPC9-related autosomal recessive intellectual disability: Report of a new mutation and clinical phenotype *Eur J Hum Genet*, 2013,21 (2):229-232

7) Marangi, G., Ricciardi, S., Orteschi, D., Lattante, S., Murdolo, M., Dallapiccola, B., Biscione, C., Lecce, R., Chiurazzi, P., Romano, C., Greco, D., Pettinato, R., Sorge, G., Pantaleoni, C., Alfei, E., Toldo, I., Magnani, C., Bonanni, P., Martinez, F., Serra, G., Battaglia, D., Lettori, D., Vasco, G., Baroncini, A., Daolio, C., **Zollino, M**. The Pitt-Hopkins syndrome: Report of 16 new patients and clinical diagnostic criteria (2011) *Am J Med Genet, Part A*, 2011, 155 (7):1536-1545.

8) Marangi, G., Ricciardi, S., Orteschi, D., Tenconi, R., Monica, M.D., Scarano, G., Battaglia, D., Lettori, D., Vasco, G., **Zollino, M**. Proposal of a clinical score for the molecular test for Pitt-Hopkins syndrome *Am J Med Genet, Part A*, 2012, 158 (7): 1604-1611.

9) **Zollino, M.**, Gurrieri, F., Orteschi, D., Marangi, G., Leuzzi, V., Neri, G. Integrated analysis of clinical signs and literature data for the diagnosis and therapy of a previously undescribed 6p21.3 deletion syndrome (2011) *Eur J Hum Genet*, 19 (2), pp. 239-242.

10) **Zollino, M.**, Lecce, R., Fischetto, R., Murdolo, M., Faravelli, F., Selicorni, A., Buttè, C., Memo, L., Capovilla, G., Neri, G. Mapping the Wolf-Hirschhorn syndrome phenotype outside the currently accepted WHS critical region and defining a new critical region, WHSCR-2 (2003) *Am J Hum Genet*, 72 (3), pp. 590-597.

ALLEGATI

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 26 della legge 15/68, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03.

Roma,26.02.2015

NOME E COGNOME (FIRMA)

