



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **DIANA POSTORIVO**
Data di nascita 17/09/1983

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da - a) Giugno 2023-in corso
• Presso UOC Screening Neonatale e Malattie Metaboliche, ASST Fatebenefratelli Sacco - Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi", Milano
Dirigente Biologo
- Date (da - a) Aprile 2022- Giugno 2023
• Presso Laboratorio di biologia molecolare clinica e citogenetica, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano
• Tipo di impiego Biologo molecolare
• principali mansione responsabilità *Diagnosi genetica mediante metodologie di biologia molecolare, Next Generation Sequencing (NGS), sequenziamento Sanger, RT-PCR, MLPA .*
- Date (da - a) Novembre 2021- Marzo 2022
• Presso Bioscience Genomics SRL, Milano
• Tipo di impiego Biologo molecolare
• principali mansione responsabilità *Analisi del microbiota intestinale mediante Next Generation Sequencing.*
- Date (da - a) Gennaio 2019- Marzo 2021
• Presso Laboratorio di biologia molecolare clinica e citogenetica, IRCCS Ospedale San Raffaele, Milano
• Tipo di impiego Biologo molecolare Consulente
• principali mansione responsabilità *Diagnosi genetica post natale mediante Next Generation Sequencing (NGS), sequenziamento Sanger, esclusione contaminazione materna mediante PCR.*
- Date (da - a) Marzo 2017- Settembre 2018
• Presso S.S.SD. Genetica, Ospedale San Pietro Fatebenefratelli, Roma
• Tipo di impiego Biologo Citogenetista molecolare
• principali mansione responsabilità *Diagnosi genetica pre e post natale mediante ibridazione genomica comparativa (array-CGH), ibridazione in situ fluorescente (FISH) e Real-Time PCR, refertazione con nomenclatura ISCN 2016*
- Date (da - a) Ottobre 2016- Luglio 2017
• Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione
• Tipo di impiego Borsista per attività di ricerca post-laurea
• principali mansione responsabilità *"Identificazione, caratterizzazione e classificazione di small supernumerary marker chromosomes nella diagnosi pre e post natale con tecniche di citogenetica convenzionale, ibridazione in situ e chromosomal microarray analysis"*

- Date (da – a) Dicembre 2015-Luglio 2016
 - Presso U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica – Citogenetica , Fondazione Policlinico Tor Vergata , Roma
 - Tipo di impiego Citogenetista Molecolare
- principali mansioni e responsabilità *Diagnosi citogenetica pre e post natale mediante l'uso di tecniche di ibridazione in situ fluorescente (FISH) e ibridazione genomica comparativa (array-CGH), qPCR*

- Date (da – a) Aprile 2015- Marzo 2016
 - presso Laboratorio di Analisi Centro Polidiagnostico SRL, Napoli
 - Tipo di impiego Biologo Citogenetista Consulente
- Principali mansioni e responsabilità *Studio citogenetico delle regioni subtelomeriche mediante FISH.*

- Date (da – a) Ottobre 2015- Novembre 2015
 - Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione
 - Tipo di impiego Attività di ricerca
- Principali mansioni e responsabilità *"Analisi ed interpretazione del cariotipo costituzionale con tecniche bandeggio standard, analisi ed interpretazione dei preparati cromosomici con tecnica FISH (Fluorescence in situ Hybridization), analisi ed interpretazione di Copy Number Variations (CNVs) genomiche individuate con tecnica di CGH-array"*

- Date (da – a) Dicembre 2014- Febbraio 2015
 - Presso Università degli Studi di Roma Tre
 - Tipo di impiego Borsista per attività di ricerca post-laurea
- Principali mansioni e responsabilità *"Tecniche di ibridazione in situ e tecnologie ad alta specializzazione applicate allo studio e alla classificazione di rare forme di disabilità intellettiva"*

- Date (da – a) Luglio 2009- Luglio 2014
 - Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata- U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica
 - Tipo di impiego Specializzanda in Patologia Clinica
- Principali mansioni e responsabilità *-citogenetica convenzionale e molecolare nell'ambito della diagnosi pre- e post-natale di anomalie cromosomiche mediante lo studio del cariotipo in bande GTG, analisi di Ibridazione in situ fluorescente (FISH)ed array-CGH.
- studio delle cause genetiche di ritardo mentale e dello sviluppo mediante l'applicazione dell' array-CGH ad alta risoluzione
-applicazione di tecniche di biologia molecolare, Real Time -PCR, elettroforesi, estrazione acidi nucleici.*

- Date (da – a) Febbraio 2010- Febbraio 2011
 - Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata
 - Tipo di impiego Borsista
- Principali mansioni e responsabilità *Attività di ricerca sul tema "Studio e classificazione di rare forme di ritardo mentale mediante micro-arraygenomici ad alta risoluzione"*

- Date (da – a) Giugno 2009- Ottobre 2009
 - Presso ROCOMAR Analisi Cliniche, Roma
 - Tipo di impiego Biologo Citogenetista-libero professionista
- Principali mansioni e responsabilità *Osservazione ed analisi di preparati cromosomici in metafase e ricostruzione del cariotipo in bande G.*

- Date (da - a) Gennaio 2008- Luglio 2009
- Presso Laboratorio di Citogenetica, Policlinico Tor Vergata Roma
- Tipo di impiego Studente frequentatore volontario
- Principali mansioni e responsabilità
 - attività di ricerca su malattie da invecchiamento precoce, Displasia Mandibuloacrale e sindromi progeroidi-lipodistrofie.
 - colture cellulari, applicazione di tecniche di immunofluorescenza indiretta per proteine nucleari e citoplasmatiche
 - trattamenti farmacologici in vitro

- Date (da - a) Giugno 2005- Ottobre 2007
- Presso Dipartimento di Anatomia Patologica -Policlinico Tor VergataRoma
- Tipo di impiego Tirocinio accademico
- Principali mansioni e responsabilità
 - applicazione di metodologie immunoistochimiche e FISH su preparati fissati in formalina e inclusi in paraffina
 - osservazione microscopica di preparati istologici di patologia benigna e maligna della mammella, di preparati citologici (pap-test)
 - fissazione ed inclusione di campioni istologici
 - collaborazione nell'allestimento di una banca dati di tessuti neoplastici

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Data 11/07/2014
- Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- Qualifica conseguita Specialista in Patologia Clinica ind.tecnico
- Votazione 50/50 e lode

- Date 28 Agosto 2011- 03 Settembre 2011
- Presso 6th Course in Clinical Cytogenetics . Goldrain, South Tyrol, Italy. Prof. Em. Dr. Med Albert Schinzel
- Applicazioni e Tecniche di citogenetica standard, array-CGH, Nomenclatura ISCN e database, citogenetica clinica.

- Data Seconda sessione 2007
- Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- Qualifica conseguita Abilitazione professionale all'esercizio della professione di biologo
- Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi dal 18/06/2009, sezione A, Num. Iscrizione AA_061315

- Data 17/07/2007
- Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- Qualifica conseguita Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche, Veterinarie e Farmaceutiche (9/S)
- Votazione 110/110 e lode

- Data 20/10/2005
- Presso Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- Qualifica conseguita Laurea Triennale in Biotecnologie
- Votazione 97/110

- Data Luglio 2002
- Presso Liceo Classico "G. Garibaldi" Castrovillari (CS)
- Qualifica conseguita Maturità classica

**CAPACITÀ E
COMPETENZE
TECNICHE**

Analisi e interpretazione di dati genetici, in particolare provenienti da Next Generation Sequencing. Classificazione delle varianti secondo linee guida ACMG.

Software utilizzati: MS Office, SW di analisi di dati NGS (Variant Studio-Illumina, eVAI-EnGenome, Alamut-Sophia Genetics, Mastermind-Sophia Genetics, VarSome, IGV), Sequencher ed altri programmi specifici di biologia molecolare. Conoscenza ed utilizzo dei comuni database

Genetici: NCBI, Ensembl, LOVD, HGMD, OMIM, ClinGen, Genereviews

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Capacità di pianificazione, organizzazione, comunicazione

MADRELINGUA

ITALIANO

INGLESE

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

buono
buono
buono

ULTERIORI INFORMAZIONI

Iscritta alla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) dal 2009
Componente Gruppo di Lavoro di CITOGENOMICA GENETICA PRENATALE E RIPRODUTTIVA dal 2010; Componente Gruppo di Lavoro di SCIENZE OMICHE dal 2020

ALLEGATI

Pubblicazioni principali su riviste scientifiche internazionali.

Ai sensi e per gli effetti delle disposizioni di cui al DPR 445/2000, si dichiara che le informazioni contenute nel presente curriculum corrispondono al vero.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi dell'art. 13 d. lgs. 30 giugno 2003 n°196 – "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 – "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".

Retinoic acid-induced 1 gene haploinsufficiency alters lipid metabolism and causes autophagy defects in Smith-Magenis syndrome.

Turco EM, Giovenale AMG, Sireno L, Mazzoni M, Cammareri A, Marchioretti C, Goracci L, Di Veroli A, Marchesan E, D'Andrea D, Falconieri A, Torres B, Bernardini L, Magnifico MC, Paone A, Rinaldo S, Della Monica M, D'Arrigo S, Postorivo D, Nardone AM, Zampino G, Onesimo R, Leoni C, Caicci F, Raimondo D, Binda E, Trobiani L, De Jaco A, Tata AM, Ferrari D, Cutruzzolà F, Mazzoccoli G, Ziviani E, Pennuto M, Vescovi AL, Rosati J. *Cell Death Dis.* 2022 Nov 21;13(11):981. doi: 10.1038/s41419-022-05410-7.PMID: 36411275

Testing single/combined clinical categories on 5110 Italian patients with developmental phenotypes to improve array-based detection rate.

Catusi I, Recalcatti MP, Bestetti I, Garzo M, Valtorta C, Alfonsi M, Alghisi A, Cappellani S, Casalone R, Caselli R, Ceccarini C, Ceglia C, Ciaschini AM, Coviello D, Crosti F, D'Aprile A, Fabretto A, Genesio R, Giagnacovo M, Granata P, Longo I, Malacarne M, Marseglia G, Montaldi A, Nardone AM, Palka C, Pecile V, Pessina C, Postorivo D, Redaelli S, Renieri A, Rigon C, Tiberi F, Tonelli M, Villa N, Zilio A, Zuccarello D, Novelli A, Larizza L, Giardino D. *Mol Genet Genomic Med.* 2020 Jan;8(1):e1056. doi: 10.1002/mgg3.1056. Epub 2019 Dec 18. PMID: 31851782

Delineation of MidXq28-duplication syndrome distal to MECP2 and proximal to RAB39B genes.

Sinibaldi L, Parisi V, Lanciotti S, Fontana P, Kuechler A, Baujat G, Torres B, Koetting J, Splendiani A, Postorivo D, Beygo J, Garaci FG, Malan V, Lüdecke HJ, Guida V, Krumbiegel M, Lonardo F, Novelli A, Albrecht B, Perria C, Scarano G, Spielmann M, Nardone AM, Battaglia A, Brancati F, Bernardini L. *Clin Genet.* 2019 Sep;96(3):246-253. doi: 10.1111/cge.13565. Epub 2019 Jun 17.

Small 4p16.3 deletions: Three additional patients and review of the literature.

Bernardini L, Radio FC, Acquaviva F, Gorgone C, Postorivo D, Torres B, Alesi V, Magliozzi M, Lonardo F, Monica MD, Nardone AM, Cesario C, Mattina T, Scarano G, Dallapiccola B, Digilio MC, Novelli A. *Am J Med Genet A.* 2018 Nov;176(11):2501-2508. doi: 10.1002/ajmg.a.40512. Epub 2018 Sep 23.

Copy number variations in healthy subjects. Case study: iPSC line CSSi005-A (3544) production from an individual with variation in 15q13.3 chromosome duplicating gene CHRNA7.

Turco EM, Vinci E, Altieri F, Ferrari D, Torres B, Goldoni M, Lamorte G, Tata AM, Mazzoccoli G, Postorivo D, Della Monica M, Bernardini L, Vescovi AL, Rosati J. *Stem Cell Res.* 2018 Oct;32:73-77. doi: 10.1016/j.scr.2018.09.002. Epub 2018 Sep 6.

Two Novel Cases of Marfan Syndrome with FBN1 whole Gene Deletion: Laboratory Assay and Cases Review
Spitalieri P, Salehi LB, Mango R, Gigante L, Postorivo D, Nardone AM, Orlandi A, Luciano S, Talarico RV, Novelli G, and Sangiuolo F

J Genet Mutat Disor 1(1):102, 2017

Identification of i(X)(p10) as the sole molecular abnormality in atypical chronic myeloid leukemia evolved into acute myeloid leukemia

Gurnari C, Panetta P, Fabiani E, Nardone AM, Postorivo D, Falconi G, Franceschini L, Rizzo M, Rapisarda VM, De Bellis E, Lo-Coco F, Voso MT.

Mol Clin Oncol. 2018 Mar;8(3):463-465. doi: 10.3892/mco.2017.1543. Epub 2017 Dec 29.

Molecular cytogenetics characterization of seven small supernumerary marker chromosomes derived from chromosome 19: Genotype-phenotype correlation and review of the literature.

Recalcatti MP, Bonati MT, Beltrami N, Cardarelli L, Catusi I, Costa A, Garzo M, Mammi I, Mattina T, Nalesso E, Nardone AM, Postorivo D, Sajeva A, Varricchio A, Verri A, Villa N, Larizza L, Giardino D.

Eur J Med Genet. 2018 Mar;61(3):173-180. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.11.007. Epub 2017 Nov 23.

A Small Supernumerary Marker Derived from the Pericentromeric Region of Chromosome 5: Case Report and Delineation of Partial Trisomy 5p Phenotype.

Camerota L, Pitzianti M, Postorivo D, Nardone AM, Ligas C, Moretti C, Pasini A, Brancati F.

Cytogenet Genome Res. 2017;153(1):22-28. doi: 10.1159/000481331. Epub 2017 Nov 16.

First evidence of Smith-Magenis syndrome in mother and daughter due to a novel RAI mutation.

Acquaviva F, Sana ME, Della Monica M, Pinelli M, Postorivo D, Fontana P, Falco MT, Nardone AM, Lonardo F, Iascone M, Scarano G.

Am J Med Genet A. 2017 Jan;173(1):231-238. doi: 10.1002/ajmg.a.37989. Epub 2016 Sep 28.

Easychip 8x15k: A New Tool for Detecting Chromosome Anomalies in Low Risk Pregnancies, Supporting and Integrating Standard Karyotype

Alesi V, Bernardini L, Goidin D, Canestrelli M, Dentici ML, Barrano G, Giuffrida MG, Nardone AM, Postorivo D, Laino L, Genesio R, Dallapiccola B and Novelli A. *J Genet Syndr Gene Ther* 2015, 7:1
<http://dx.doi.org/10.4172/2157-7412.1000277>.

Four Copies of SNCA Responsible for Autosomal Dominant Parkinson's Disease in Two Italian Siblings.

Ferese R, Modugno N, Campopiano R, Santilli M, Zampatti S, Giardina E, Nardone A, Postorivo D, Fornai F, Novelli G, Romoli E, Ruggieri S, and Gambardella S.

Parkinsons Dis. 2015;2015:546462. doi: 10.1155/2015/546462. Epub 2015 Nov 9.

De Novo 13q13.3-21.31 deletion involving RB1 gene in a patient with hemangioendothelioma of the liver.

Rapini N, Lidano R, Pietrosanti S, Vitiello G, Grimaldi C, Postorivo D, Nardone AM, Del Bufalo F, Brancati F, Manca Bitti ML. *Ital J Pediatr.* 2014 Jan 16;40(1):5.

Disruption of the ASTN2 / TRIM32 locus at 9q33.1 is a risk factor in males for Autism Spectrum Disorders, ADHD and other neurodevelopmental phenotypes.

Lionel AC, Tammimies K, Vaags AK, Rosenfeld JA, Ahn JW, Merico D, Noor A, Runke CK, Pillalamarri VK, Carter MT, Gazzellone MJ, Thiruvahindrapuram B, Fagerberg C, Laulund LW, Pellecchia G, Lamoureux S, Deshpande C, Clayton-Smith J, White AC, Leather S, Trounce J, Bedford HM, Hatchwell E, Eis PS, Yuen RK, Walker S, Uddin M, Geraghty MT, Nikkel SM, Tomiak EM, Fernandez BA, Soreni N, Crosbie J, Arnold PD, Schachar RJ, Roberts W, Paterson AD, So J, Szatmari P, Chrysler C, Woodbury-Smith M, Lowry RB, Zwaigenbaum L, Mandyam D, Wei J, Macdonald JR, Howe JL, Nalpathamkalam T, Wang Z, Tolson D, Cobb DS, Wilks TM, Sorensen MJ, Bader PI, An Y, Wu BL, Musumeci SA, Romano C, Postorivo D, Nardone AM, Della Monica M, Scarano G, Zoccante L, Novara F, Zuffardi O, Ciccone R, Antona V, Carella M, Zelante L, Cavalli P, Poggiani C, Cavallari U, Argiropoulos B, Chernos J, Brasch-Andersen C, Speevak M, Fichera M, Ogilvie CM, Shen Y, Hodge JC, Talkowski ME, Stavropoulos DJ, Marshall CR, Scherer SW. *Hum Mol Genet.* 2014 May 15;23(10):2752-68. doi: 10.1093/hmg/ddt669. Epub 2013 Dec 30.

Transabdominal coelocentesis as early source of fetal DNA for chromosomal and molecular diagnosis.

Pietropolli A, Vicario R, Peconi C, Zampatti S, Quitadamo MC, Capogna MV, Ragazzo M, Nardone AM, Postorivo D, Spitalieri P, Sarta S, Ratto F, Novelli G, Sangiuolo F, Piccione E, Giardina E. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2013 Dec 4.

Oct-1 recruitment to the nuclear envelope in adult-onset autosomal dominant leukodystrophy.

Columbaro M, Mattioli E, Maraldi NM, Ortolani M, Gasparini L, D'Apice MR, Postorivo D, Nardone AM, Avnet S, Cortelli P, Liguori R, Lattanzi G. *Biochim Biophys Acta.* 2013 Mar;1832(3):411-20. doi: 10.1016/j.bbadis.2012.12.006. Epub 2012 Dec 20. Erratum in: *Biochim Biophys Acta.* 2013 Dec;1832(12):2244.

Chronic granulomatous disease with gastrointestinal presentation: diagnostic pitfalls and novel ultrastructural findings.

Spagnuolo MI, Russo G, Giardino G, Caiazzo MA, Cirillo E, Ranucci G, Guarino A, Martire B, Vecchione R, Di Matteo G, Postorivo D, Pignata C. *J. Investig Allergol Clin Immunol.* 2012;22(7):527-9

De novo mosaic ring chromosome 18 in a child with mental retardation, epilepsy and immunological problems. *Italian Journal of Pediatrics.* A. Lo-Castro, N.El-Malhany C. Galasso, A. Verrotti, A.M. Nardone, D. Postorivo, C. Palmieri and P.Curatolo. *Eur J Med Genet.* 2011 May-Jun;54(3):329-32.

Now you can! Reality & Future Applications of array CGH in prenatal diagnosis.

Postorivo D, Nardone AM, Biancolella M, Mesoraca A, Novelli G. *Prenat Med.* 2009 Apr;3(2):23-4.