

Curriculum Vitae et Studiorum– Francesca Boaretto

DATI PERSONALI

NATA Venezia, 26 Agosto 1974
NATIONALITÀ Italiana
TELEFONO LAVORO +39-0498215503
EMAIL: francesca.boaretto@iov.veneto.it
STATO CIVILE: Sposata, una figlia
POSIZIONE RICOPERTA Biologo Genetista, PhD presso l'Unità Tumori ed Endocrinologia Oncologica (Istituto Oncologico Veneto, Padova)

TITOLI

2008 **PhD in Scuola di dottorato in Bioscienze, indirizzo: “Genetica e Biologia Molecolare dello sviluppo”** ciclo XXI (direttore Prof. T. Pozzan, Supervisore Prof. ssa ML Mostacciolo) con una tesi dal titolo: “Individuazione e caratterizzazione di geni implicati nelle paraparesi spastiche ereditarie”. Laboratorio di Genetica Umana, Università degli Studi di Padova.

2004 **Specializzazione in Genetica Medica (indirizzo tecnico)** presso l'Università degli Studi di Trieste (Direttore Prof. A. Amoroso) con punti 150 su 150 e lode. Tesi dal titolo “Indagine molecolare di un ampio campione di famiglie con schizofrenia originario della città di Chioggia.” Relatore: Prof. A. Amoroso, Università degli Studi di Trieste, Correlatrice: Prof.ssa M.L. Mostacciolo, Università degli Studi di Padova.

2001 **abilitazione alla professione di biologo** (prima sessione, 136/150)

2000-2001 **tirocinio Post Lauream** nel Laboratorio di Genetica Umana, Università degli Studi di Padova. Responsabile: Prof.ssa M.L. Mostacciolo.

1999 **Laurea in Scienze Biologiche (indirizzo biomolecolare; VO)** presso l'Università degli Studi di Padova con punti 104 su 110. Tesi dal titolo “Analisi di linkage in una famiglia con paraparesi spastica complicata” Relatrice: Prof.ssa M.L. Mostacciolo, Laboratorio di Genetica Umana, Università degli Studi di Padova.

INCARICHI

- 2016-fino ad oggi attività di **Genetic Counseling** prima presso l'Unità tumori ereditari ed Endocrinologia Oncologica dell'Istituto Oncologico Veneto (Resp.Dr. S. Zovato).
- 2006-2015 attività di **Genetic Counseling** prima presso l'ambulatorio di Endocrinologia dell'Azienda Ospedaliera di Padova e poi presso la SSD Tumori Ereditari e Endocrinologia Oncologica dell'Istituto Oncologico Veneto (Resp. Prof. G. Opocher).
- 2009-2010 **conferimento co.co.co.** per attività: 1) collaborazione nella consulenza multidisciplinare di pazienti con rischio ereditario di neoplasia, 2) identificazione di mutazione nei geni responsabili di forme ereditarie di neoplasie endocrine mediante sequenziamento diretto, MLPA, real-time PCR con particolare riguardo aa geni MEN1, PRKAR1A, PDE11A, PDE8B, 3) studio del significato patogenetico delle varianti di sequenza identificate (Resp. Prof. G. Opocher, Direttore UOS Tumori Ereditari, Istituto Oncologico Veneto, PD)
- 2015-2016 **Assegnista** presso il Laboratorio di Genetica Umana, Dip. di Biologia, Università degli studi di Padova (Resp. Dr. G. Vazza).
- 1999-2014 **Borsista, Assegnista, PhD student e Co.Co.Co** presso il Laboratorio di Genetica Umana, Dip. di Biologia, Università degli studi di Padova (Resp. Prof. ssa ML Mostacciuolo).

PROGETTI

Principali progetti di ricerca nel campo della genetica umana molecolare:

- a) analisi di linkage ed identificazione di geni responsabili di patologie (malattie del sistema nervoso: HSP, HMNS, dHMN, Distal Dystrophy, SLA, SMA; Malattie Renali Ereditarie; S. di Alport, ADMCKD, S. di Gitelman e Bartter),
- b) Nuovo approccio metodologico (*ION torrent sequencing*) per: 1) la diagnosi molecolare di pazienti affetti da HMNSII/HMN distale e identificazione di nuovi geni causativi la malattia; 2) la diagnosi molecolare di pazienti affetti da discinesia ciliare primaria (PCD),
- c) approfondimento della genetica dei tumori (MEN1, MEN2, PHEO/PGL, VHL, PPNAD and Carney Complex diseases Hereditary Cushing's Syndrome, familial hyperparathyroidism) valutando la correlazione genotipo e fenotipo nelle patologie tumorali endocrine e neuroendocrine, diagnosi molecolare e caratterizzazione di mutazioni,
- d) particolare attenzione alla genetica del tumore papillare della tiroide (NMTC) usando più approcci basati sull'analisi di linkage e sul sequenziamento dell'esoma,
- e) studio funzionale del 3' UTR di un gene individuato come probabile responsabile della forma di paraparesi spastica familiare SPG14,

f) studio sulla popolazione di Chioggia per individuare i principali polimorfismi di suscettibilità alla schizofrenia.

COMPETENZE SCIENTIFICHE ACQUISITE

- estrazione di DNA ed RNA da tessuti e da sangue,
- *PCR, nested PCR, ARMS PCR, RACE-PCR*, sintesi di cDNA
- Tecniche per lo screening di mutazioni (sequenziamento, *SSCP, DHPLC; qPCR, MLPA, HRM*)
- analisi di microsatelliti mediante sequenziatore automatico (su gel di acrilammide e su capillare), *genome-wide-search* mediante microsatelliti e SNPs, analisi di *linkage* parametrica e non parametrica
- sequenziamento del DNA con metodo Sanger
- utilizzo di *software* utilizzati nel mappaggio genico associati ai sequenziatori automatici ABI373, 377, 310, 3100.
- buona conoscenza dei principali programmi per l'analisi di sequenze di DNA e proteiche.
- analisi di sequenze con programmi di allineamento, di comparazione, di previsione genica etc.
- sequenziamento del DNA "high-throughput" (Next Generation Sequencing mediante piattaforma ION TORRENT):
 - progettazione di pannelli di primers per l'amplificazione simultanea di regioni codificanti e regolative di geni coinvolti nelle patologie di interesse (già applicato in CMT, dHMN, PCD).
 - preparazione di librerie coniugate con codici a barre che consentono il sequenziamento parallelo di più campioni mantenendo standard di qualità e copertura delle regioni analizzate
 - Analisi di dati generati da sequenziamento di esomi e target-resequencing su pannelli di geni causativi per specifiche malattie mediante software ION REPORTER 4.2
- Real Time PCR
- biologia molecolare: clonaggio, mutagenesi, trasformazioni
- biologia cellulare: colture cellulari e trasfezioni su linea cellulare NSC34
- buona conoscenza dei programmi di elaborazione dati, testo e grafica sia in ambiente Windows che Macintosh.
- buona conoscenza dei programmi di Linkage in ambiente MS DOS e programmi per studi di associazione.
- utilizzo della rete Internet per la consultazione di banche dati e buona conoscenza di siti e strumenti di biologia molecolare *on-line*.

PUBBLICAZIONI

Giusti F, Cianferotti L, **Boaretto F**, Cetani F, Cioppi F, Colao A, Davì MV, Faggiano A, Fanciulli G, Ferolla P, Ferone D, Fossi C, Giudici F, Gronchi G, Loli P, Mantero F, Marcocci C, Marini F, Masi L, Opocher G, Beck-Peccoz P, Persani L, Scillitani A, Sciortino G, Spada A, Tomassetti P, Tonelli F, Brandi ML. Multiple endocrine neoplasia syndrome type 1: institution, management, and data analysis of a nationwide multicenter patient database. *Endocrine*. 2017 Jan 28.

Boaretto F, Snijders D, Salvoro C, Spalletta A, Mostacciolo ML, Collura M, Cazzato S, Giroso D, Silvestri M, Rossi GA, Barbato A, Vazza G. Diagnosis of Primary Ciliary Dyskinesia by a targeted next-generation sequencing panel: molecular and clinical findings in Italian patients. *J Mol Diagn.* 2016 Sep 13. *J Mol Diagn.* 2016 Nov;18(6):912-922.

Feletti A, Anglani M, Scarpa B, Schiavi F, **Boaretto F**, Zovato S, Taschin E, Gardi M, Zanoletti E, Piermarocchi S, Murgia A, Pavesi G, Opocher G. Von Hippel-Lindau disease: an evaluation of natural history and functional disability. *Neuro Oncol.* 2016 Jul;18(7):1011-20.

Ferrara AM, Sciacco M, Zovato S, Rizzati S, Colombo I, **Boaretto F**, Moggio M, Opocher G. Coexistence of VHL Disease and CPT2 Deficiency: A Case Report. *Cancer Res Treat.* 2016 Mar 25.

Boaretto F, Cacciavillani M, Mostacciolo ML, Spalletta A, Piscosquito G, Pareyson D, Vazza G, Briani C. Novel loss-of-function mutation of the HINT1 gene in a patient with distal motor axonal neuropathy without neuromyotonia. *Muscle Nerve.* 2015 Oct;52(4):688-9.

Manno N, Sherratt S, **Boaretto F**, Coico FM, Camus CE, Campos CJ, Musumeci S, Battisti A, Quinnell RJ, León JM, Vazza G, Mostacciolo ML, Paoletti MG, Falcone FH. High prevalence of chitotriosidase deficiency in Peruvian Amerindians exposed to chitin-bearing food and enteroparasites. *Carbohydr Polym.* 2014 Nov 26;113:607-14.

Bergamin G, **Boaretto F**, Briani C, Pegoraro E, Cacciavillani M, Martinuzzi A, Muglia M, Vettori A, Vazza G, Mostacciolo ML. Mutation Analysis of MFN2, GJB1, MPZ and PMP22 in Italian Patients with Axonal Charcot-Marie-Tooth Disease. *Neuromolecular Med.* 2014 May 13.

Bertolin C, D'Ascenzo C, Querin G, Gaiani A, **Boaretto F**, Salvoro C, Vazza G, Angelini C, Cagnin A, Pegoraro E, Sorar√π G, Mostacciolo ML. Improving the knowledge of amyotrophic lateral sclerosis genetics: novel SOD1 and FUS variants. *Neurobiol Aging.* 2014 May;35(5):1212.e7-1212.e10.

Bergamin G, Dalla Torre C, Cacciavillani M, Lucchetta M, **Boaretto F**, Campagnolo M, Mostacciolo ML, Briani C. Novel mutation of the mitofusin 2 gene in a family with Charcot-Marie-Tooth disease type 2. *Muscle Nerve.* 2014 Jan;49(1):145-6.

Gregianin E, Vazza G, Scaramel E, **Boaretto F**, Vettori A, Leonardi E, Tosatto S, Manara R, Pegoraro E; Mostacciolo ML. A novel SACS mutation results in non-ataxic spastic paraplegia and peripheral neuropathy. *Eur J Neurol*. 2013 Nov;20(11):1486-91.

Occhi G, Regazzo D, Trivellin G, **Boaretto F**, Bobisse S, Ciato D, Ferasin S, Cetani F, Pardi E, Korbonits M, Pellegata NS, Sidarovich V, Quattrone A, Opocher G, Mantero F, Scaroni C. A Novel Mutation in the Upstream Open Reading Frame of the CDKN1B Gene Causes MEN4 Phenotype. *PLoS Genet*. 2013 Mar;9(3):e1003350.

Yao L, Schiavi F, Cascon A, Qin Y, Inglada-Pérez L, King EE, Toledo RA, Ercolino T, Rapizzi E, Ricketts CJ, Mori L, Giacchè M, Mendola A, Taschin E, **Boaretto F**, Loli P, Iacobone M, Rossi GP, Biondi B, Lima-Junior JV, Kater CE, Bex M, Vikkula M, Grossman AB, Gruber SB, Barontini M, Persu A, Castellano M, Toledo SP, Maher ER, Mannelli M, Opocher G, Robledo M, Dahia PL. Spectrum and prevalence of FP/TMEM127 gene mutations in pheochromocytomas and paragangliomas. *JAMA*. 2010 Dec 15;304(23):2611-9.

Boaretto F, Vettori A, Casarin A, Vazza G, Muglia M, Rossetto MG, Cavallaro T, Rizzuto N, Carelli V, Salviati L, Mostacciolo ML, Martinuzzi A. Severe CMT type 2 with fatal encephalopathy associated with a novel MFN2 splicing mutation. *Neurology*. 2010 Jun 8;74(23):1919-21.

Bertolin C, **Boaretto F**, Barbon G, Salviati L, Lapi E, Divizia MT, Garavelli L, Occhi G, Vazza G, Mostacciolo ML. Novel mutations in the L1CAM gene support the complexity of L1 syndrome. *J Neurol Sci*. 2010 Jul 15;294(1-2):124-6.

Qin Y, Yao L, King EE, Buddavarapu K, Lenci RE, Chocron ES, Lechleiter JD, Sass M, Aronin N, Schiavi F, **Boaretto F**, Opocher G, Toledo RA, Toledo SP, Stiles C, Aguiar RC, Dahia PL. Germline mutations in TMEM127 confer susceptibility to pheochromocytoma. *Nat Genet*. 2010 Mar;42(3):229-33.

Opocher G, Schiavi F, Cicala MV, Patalano A, Mariniello B, **Boaretto F**, Zovato S, Pignataro V, Macino B, Negro I, Mantero F. Genetics of adrenal tumors. *Minerva Endocrinol*. 2009 Jun;34(2):107-21. Review.

Opocher G, **Boaretto F**, Pignataro V, Demattè S, Cecchini ME, Erlic Z, Schiavi F. The pheochromocytoma and paraganglioma syndrome: founder effects and the PGL 1 syndrome. *Ann Endocrinol (Paris)*. 2009 Jun;70(3):157-60.

Crimella C, Arnoldi A, Crippa F, Mostacciolo ML, **Boaretto F**, Sironi M, D'Angelo MG, Manzoni S, Piccinini L, Turconi AC, Toscano A, Musumeci O, Benedetti S, Fazio R, Bresolin N, Daga A, Martinuzzi A, Bassi MT. Point mutations and a large intragenic deletion in SPG11 in complicated spastic paraplegia without thin corpus callosum. *J Med Genet.* 2009 May;46(5):345-51.

Striano P, Gambardella A, Coppola A, Di Bonaventura C, Bovo G, Diani E, **Boaretto F**, Egeo G, Ciampa C, Labate A, Testoni S, Passarelli D, Manna I, Sferro C, Aguglia U, Caranci F, Giallonardo AT, Striano S, Nobile C, Michelucci R. Familial mesial temporal lobe epilepsy (FMTLE) : a clinical and genetic study of 15 Italian families. *J Neurol.* 2008 Jan;255(1):16-23.

Vazza G, Bertolin C, Scudellaro E, Vettori A, **Boaretto F**, Rampinelli S, De Sanctis G, Perini G, Peruzzi P, Mostacciolo ML. Genome-wide scan supports the existence of a susceptibility locus for schizophrenia and bipolar disorder on chromosome 15q26. *Mol Psychiatry.* 2007 Jan;12(1):87-93.

Simonati A, **Boaretto F**, Vettori A, Dabrilli P, Criscuolo L, Rizzuto N, Mostacciolo ML. A novel missense mutation in the L1CAM gene in a boy with L1 disease. *Neurol Sci.* 2006 Jun;27(2):114-7.

Pennesi M, Marchetti F, Crovella S, **Boaretto F**, Travan L, Lazzerini M, Neri E, Ventura A. A new mutation in two siblings with cystinosis presenting with Bartter syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2005 Feb;20(2):217-9.

Rampoldi L, Caridi G, Santon D, **Boaretto F**, Bernascone I, Lamorte G, Tardanico R, Dagnino M, Colussi G, Scolari F, Ghiggeri GM, Amoroso A, Casari G. Allelism of MCKD, FJHN and GCKD caused by impairment of uromodulin export dynamics. *Hum Mol Genet.* 2003 Dec 15;12(24):3369-84.

Dal pozzo F, Rossetto MG, **Boaretto F**, Sartori E, Mostacciolo ML, Daga A, Bassi MT, Martinuzzi A. Infancy onset hereditary spastic paraplegia associated with a novel atlastin mutation. *Neurology.* 2003 Aug 26;61(4):580-1.

Boniotto M, Ventura M, Cardone MF, **Boaretto F**, Archidiacono N, Rocchi M, Crovella S. Localization of a new highly repeated DNA sequence of Lemur cafta (Lemuridae, Strepsirhini). *Genome.* 2002 Oct;45(5):973-6.

Crovella S, Pirulli D, De Santo D, De Seta F, Boniotto M, Braida L, **Boaretto F**, Guaschino S, Amoroso A. Quantitative in situ detection of high-risk human papillomavirus in cytological specimens by SYBR Green I fluorescent labeling. Clin Exp Med. 2002 May;2(1):1-6.

Vazza G, Zorzea M, **Boaretto F**, Micaglio GF, Sartori V, Mostacciuolo ML. A new locus for autosomal recessive spastic paraplegia associated with mental retardation and distal motor neuropathy, SPG14, maps to chromosome 3q27-q28. Am J Hum Genet. 2000 Aug;67(2):504-9.

“Autorizzo il trattamento dei dati personali ai sensi del D. lgs. 196/03”