

## Paola Dimartino



Via C. Forlanini 14, Dipartimento di Medicina Molecolare – Unità di Genetica Medica, 27100, Pavia (PV)



(+39) 0382987732



paola.dimartino@unipv.it

### TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

**2006-2011:** Liceo Scientifico “E. Fermi”, Ragusa (RG).

**2011-2014:** Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie – FaBit. Corso di Studi in Biotecnologie. Laurea Triennale classe L-2 BIOTECNOLOGIE conseguita il 02/10/2014.

**2014-2017:** Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale – DIMES. Corso di studi in Biotecnologie Mediche. Laurea Magistrale classe LM-9 BIOTECNOLOGIE MEDICHE, VETERINARIE E FARMACEUTICHE conseguita il 15/03/2017.

**2017-2022:** Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Dottorato di Ricerca in Data Science and Computation, ciclo XXXIII. Titolo di Dottore di Ricerca conseguito in data 16/06/2022.

**16/07/2020:** Superamento dell’Esame di Stato per la professione di Biologo, presso l’Università del Salento.

**15/06/2022-28/02/2023:** Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC). Post-doc

**01/03/23-oggi:** Università degli Studi di Pavia - Dipartimento Medicina Molecolare, Unità di Genetica Medica. Ricercatore a tempo determinato (Genetica Medica MED/03) - RTDA

### ATTIVITA’ DI FORMAZIONE E DI RICERCA

**01/03/2014-30/09/2014:** Policlinico Sant’Orsola-Malpighi, Unità Ospedaliera di Genetica Medica. Responsabile Prof.re Marco Seri (marco.seri@unibo.it). Attività di tirocinio di 6 mesi volta alla stesura della tesi sperimentale dal nome “Autosomal Dominant Focal Epilepsy with Auditory Features. Study of the involvement of *SCN1A* gene through a molecular analysis”.

**01/03/2016-01/03/2017:** Policlinico Sant’Orsola-Malpighi, Unità Ospedaliera di Genetica Medica. Responsabile Prof.re Marco Seri. Attività di tirocinio di volta alla stesura della tesi sperimentale dal nome “Comparison of variant calling pipelines in the detection of genetic variants from whole-genome and whole-exome sequencing data in trio”.

**01/04/17-30/09/17:** Eli Lilly and Company Limited, Windlesham, UK. Sezione di ricerca e sviluppo, Gruppo di Patologia Molecolare: malattie neurodegenerative. Tirocinio post-laurea Erasmus Plus nell’ambito del progetto Unipharm Graduates. Titolo del Progetto: “Analysis of synaptic and pathological proteins form O-GlcNAc post-translational modifications using in vitro neuronal systems”.

**01/11/2017-30/01/2022:** Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC). Attività svolta presso il Policlinico Sant’Orsola-Malpighi, Unità Ospedaliera di Genetica Medica. Responsabile Prof.re Marco Seri. Dottorato in Data Science and Computation, ciclo XXXIII. Settore Concorsuale 06/A1. SSD: MED/03. Progetto di Dottorato volto alla stesura della tesi dal titolo “A machine learning based method to detect genomic imbalances exploiting X chromosome exome reads”. In corso: pubblicazione del lavoro e rilascio del software open source in repository Github.

**01/07/21-30/09/21:** Visiting Fellow presso l’Università Schleswig-Holstein (UKSH), Istituto di Genetica Umana, Lubecca. Responsabile Prof. Malte Spielmann (Malte.Spielmann@uksh.de). Obiettivo: training per la messa a punto, l’utilizzo, il processamento e l’analisi dati ottenuti tramite tecnica “Genome-wide chromosome conformation capture (Hi-C)” per identificare meccanismi di enhancer-adoption nel locus associato alla leucodistrofia autosomica dominante ad esordio nell’età adulta (ADLD).

**15/06/2022-28/02/2023:** Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC). Attività svolta presso il Policlinico Sant'Orsola-Malpighi, Unità Ospedaliera di Genetica Medica. Responsabile Prof.re Marco Seri. Assegno di ricerca finanziato sul Progetto "Horizon 2020 ORCHESTRA – Connecting European Cohorts to Increase Common and Effective Response to SARS-CoV-2 Pandemic: ORCHESTRA" conferito in seguito all'espletamento della selezione pubblica per titolo e colloquio.  
Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile dell'analisi dei dati genomici (WGS) di coorti di pazienti COVID-19 (Progetto ORCHESTRA).

**01/03/23-oggi:** Università degli Studi di Pavia - Dipartimento Medicina Molecolare, Unità di Genetica Medica. Ricercatore a tempo determinato. Contratto finanziato dal Ministero dell'Università e della Ricerca (MUR), Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR), progetto MNESYS (PE0000006) – "A Multiscale integrated approach to the study of the nervous system in health and disease (DN. 1553 11.10.2022)".

## ELENCO CORSI DI FORMAZIONE E CONGRESSI

- Corso AlmaEnglish di preparazione alla certificazione linguistica internazionale IELTS Academic, in seguito a selezione tramite Placement Test. Università di Bologna in collaborazione con il British Council. Dal 20/03/2015 al 04/07/2015.
- Summer School in Innovation and technology management in medical and pharmaceutical biotechnology. 24-28 Agosto 2015, Università di Aberdeen, UK.
- Erasmus plus Progetto Unipharma Graduates, certificazione delle competenze acquisite durante il percorso di mobilità in paese europeo con rilascio del EUROPASS Mobility document. Dal 01/04/17 al 30/09/17.
- 19<sup>th</sup> Bologna Winter School in Big Data and Bioinformatics. 12-16 Febbraio 2018, International Master in Bioinformatics e Centro interdipartimentale Luigi Galvani, Università di Bologna.
- Conferenza Genomics of Rare Disease. 27-29 Marzo 2019, Wellcome Genome Campus Hixton Cambridge, UK.
- European Society of Human Genetics (ESHG) Conference. 15-18 Giugno 2019, Gothenburg, Svezia.
- XXII Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana (SIGU). 13-16 Novembre 2019, Roma.
- ESHG 2022 Conference. 11-14 Giugno 2022, Vienna, Austria.
- XXV Congresso Nazionale SIGU. 07-09 Settembre 2022, Trieste.
- ORCHESTRA Partner Meeting. 21-22 Novembre 2022, Verona.
- 4D Genomics 2023 – Investigating, modelling and understanding the genome in space and time. 09-11 Maggio 2023, IFOM, Milano.
- European Society of Human Genetics (ESHG) Conference. 10-13 Giugno 2023, Glasgow, UK.
- XXVI Congresso Nazionale SIGU. 04-06 Ottobre 2023, Rimini.

## COMPETENZE PROFESSIONALI

Attività di routine di laboratorio: Estrazione di DNA da sangue periferico, tessuti Fresh Frozen, paraffinati. Estrazione di DNA circolante da liquor. Messa a punto di PCR e di PCR di sequenza, purificazione di prodotti di PCR, elettroforesi su gel di agarosio, sequenziamento Sanger, real-time PCR.

Colture cellulari e analisi funzionali: Colture cellulari di linfoblasti, fibroblasti, SH-SY5Y. Estrazione di proteine totali da culture cellulari e quantificazione mediante saggio BCA e MSD. Analisi di Western Blot in seguito ad isolamento tramite Immunoprecipitazione o labelling di modifiche post-traduzionali.

Next-Generation Sequencing: Design di sonde per arricchimento tramite smMIPs, costruzione di librerie NGS (pannelli genici smMIPs, WES, Hi-C) e caricamento in piattaforme Illumina.

Competenze bioinformatiche: Analisi dati NGS tramite utilizzo di software bioinformatici seguendo workflow standardizzati per l'identificazione di varianti a singolo nucleotide e piccole inserzioni e delezioni (germinali, a mosaico, somatiche). Analisi di SV e CNV coadiuvando diversi approcci al fine di ottimizzare la loro detection. Analisi di dati derivanti da amplicon sequencing mediante utilizzo di indici con Unique Molecular Identifiers (UMI). Annotazione di varianti utilizzando diversi database pubblici (i.e.: OMIM, gnomAD, CADD, ClinVar, dbVar, HPO, GENCODE). Analisi di dati derivanti da librerie costruite mediante Circular Chromosome Conformation Capture (4C) e Hi-C, dall'allineamento delle reads di sequenziamento alla creazione delle mappe e la loro visualizzazione. Identificazioni di

regioni con attività regolatoria mediante il 4C e l'Hi-C. Analisi dei domini regolatori del genoma (Topologically Associating Domains; TADs) e di regioni regolatorie mediante analisi in silico e in vitro. Creazione di script in linguaggio python, R, Bash. Git versioning, management di workflows utilizzando Snakemake.

## POSTER E COMUNICAZIONI ORALI A CONGRESSI

### COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE (come PRESENTING AUTHOR)

XXV Congresso Nazionale SIGU. 09 Settembre 2022, Trieste. Sessione parallela “Nuove Frontiere In Genetica Clinica”. P.Dimartino: “mixer: a Machine-learning method to detect genomic Imbalances exploiting X chromosome Exome Reads”

XXVI Congresso Nazionale SIGU. 04-06 Ottobre 2023, Rimini. Sessione parallela “Epigenetica e controllo dell’espressione genica”. P. Dimartino: “Hi-C unravels unexpected scenarios on ADLD”.

### POSTER SELEZIONATI (come PRESENTING AUTHOR)

ESHG Conference. 15-18 Giugno 2019, Gothenburg, Svezia. P.Dimartino: “Detection of low fraction mosaics in brain surgical specimens of Type II Focal Cortical Dysplasia with Molecular Inversion Probes”

XXII Congresso Nazionale SIGU. 13-16 Novembre 2019, Roma. P.Dimartino: “Detection of low fraction mosaics in brain surgical specimens of Type II Focal Cortical Dysplasia with Molecular Inversion Probes”

ESHG Conference. 11-14 Giugno 2022, Vienna, Austria. P.Dimartino: “miXer: a Machine-learning method to detect genomic Imbalances exploiting X chromosome Exome Reads”

4D Genomics. 09-11 Maggio 2023, IFOM, Milano. P.Dimartino: “Genotype-phenotype correlation of copy number variants at the *LMNB1* locus”

## PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

ACCURATE DETECTION OF HOT-SPOT *MTOR* SOMATIC MUTATIONS IN ARCHIVAL SURGICAL SPECIMENS OF FOCAL CORTICAL DYSPLASIA BY MOLECULAR INVERSION PROBES. **Dimartino P**, Mariani V, Marconi C, Minardi R, Bramerio M, Licchetta L, Menghi V, Morandi L, Magini P, Mongelli P, Cardinale F, Seri M, Tinuper P, Tassi L, Pippucci T, Bisulli F. *Mol Diagn Ther.* 2020 Oct;24(5):571-577. doi: 10.1007/s40291-020-00488-1.

SKEWED X-CHROMOSOME INACTIVATION IN UNSOLVED NEURODEVELOPMENTAL DISEASE CASES CAN GUIDE RE-EVALUATION FOR X-LINKED GENES. Giovenino C, Trajkova S, Pavinato L, Cardaropoli S, Pullano V, Ferrero E, Sukarova-Angelovska E, Carestiato S, Salmin P, Rinninella A, Battaglia A, Bertoli L, Fadda A, Palermo F, Carli D, Mussa A, **Dimartino P**, Bruxelles A, Froukh T, Mandrile G, Pasini B, De Rubeis S, Buxbaum JD, Pippucci T, Tartaglia M, Rossato M, Delledonne M, Ferrero GB, Brusco A. *Eur J Hum Genet.* 2023 Nov;31(11):1228-1236. doi: 10.1038/s41431-023-01324-w.

FUNCTIONAL ANALYSIS OF TLK2 VARIANTS AND THEIR PROXIMAL INTERACTOMES IMPLICATES IMPAIRED KINASE ACTIVITY AND CHROMATIN MAINTENANCE DEFECTS IN THEIR PATHOGENESIS. Pavinato L, Villamor-Payà M, Sanchiz-Calvo M, Andreoli C, Gay M, Vilaseca M, Arauz-Garofalo G, Ciolfi A, Bruxelles A, Pippucci T, Prota V, Carli D, Giorgio E, Radio FC, Antona V, Giuffrè M, Ranguin K, Colson C, De Rubeis S, **Dimartino P**, Buxbaum JD, Ferrero GB, Tartaglia M, Martinelli S, Stracker TH, Brusco A. *J Med Genet.* 2022 Feb;59(2):170-179. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107281.

EXPANDING THE CLINICAL PHENOTYPE OF THE ULTRA-RARE SKRABAN-DEARDORFF SYNDROME: TWO NOVEL INDIVIDUALS WITH WDR26 LOSS-OF-FUNCTION VARIANTS AND A LITERATURE REVIEW. Pavinato L, Trajkova S, Grosso E, Giorgio E, Bruxelles A, Radio FC, Pippucci T, **Dimartino P**, Tartaglia M, Petlichkovski A, De Rubeis S, Buxbaum J, Ferrero GB, 2020 2019 Keller R, Brusco A. *Am J Med Genet A.* 2021 Jun;185(6):1712-1720. doi: 10.1002/ajmg.a.62157.

IS FOCAL CORTICAL DYSPLASIA/EPILEPSY CAUSED BY SOMATIC *MTOR* MUTATIONS ALWAYS A UNILATERAL DISORDER? Guerrini R, Cavallin M, Pippucci T, Rosati A, Bisulli F, **Dimartino P**, Barba C, Garbelli R, Buccoliero AM, Tassi L, Conti V. *Neurol Genet.* 2020 Dec 8;7(1):e540. doi: 10.1212/NXG.0000000000000540.

EXPANDING PHENOTYPE OF SCHIMKE IMMUNO-OSSEOUS DYSPLASIA: CONGENITAL ANOMALIES OF THE KIDNEYS AND OF THE URINARY TRACT AND ALTERATION OF NK CELLS. Bertulli C, Marzollo A, Doria M, Di Cesare S, La Scola C, Mencarelli F, Pasini A, Affinita MC, Vidal E, Magini P, **Dimartino P**, Masetti R, Greco L, Palomba P, Conti F, Pession A. Int J Mol Sci. 2020 Nov 15;21(22):8604. doi: 10.3390/ijms21228604.

SPONTANEOUS REMISSION IN A DIAMOND-BLACKFAN ANAEMIA PATIENT DUE TO A REVERTANT UNIPARENTAL DISOMY ABLATING A DE NOVO RPS19 MUTATION. Garelli E, Quarello P, Giorgio E, Carando A, Menegatti E, Mancini C, Di Gregorio E, Crescenzo N, Palumbo O, Carella M, **Dimartino P**, Pippucci T, Dianzani I, Ramenghi U, Brusco A. Br J Haematol. 2019 Jun;185(5):994-998. doi: 10.1111/bjh.15688.

*Il sottoscritto, consapevole che – ai sensi dell’art. 76 del D.P.R. 445/2000 – le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l’uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali, dichiara che le informazioni rispondono a verità. Il sottoscritto dichiara di aver ricevuto l’informativa sul trattamento dei dati personali, pubblicata al seguente link: <https://privacy.unipv.it>. Il sottoscritto è consapevole che il presente documento potrebbe essere oggetto di pubblicazione per finalità di trasparenza sul sito web dell’Università degli Studi di Pavia.*

Pavia, 09/11/23