

Curriculum Vitae: Barbara Castellotti



Informazioni personali

Nome

Barbara Castellotti

Esperienza lavorativa

- **Date (da – a)** gennaio 1990 - febbraio 1992
- **Nome e indirizzo del datore di lavoro** Laboratorio di Citogenetica dell'Istituto Ospedaliero Provinciale per la Maternità
- **Tipo di azienda o settore** Azienda Ospedaliera
- **Tipo di impiego** laureanda
- **Principali mansioni e responsabilità** Valutazione di cariotipi su sangue periferico e su materiale fetale
- **Date (da – a)** Febbraio 1989 al gennaio 1990 (servizio volontario)
Marzo 1992 in collaborazione con l'Istituto Nazionale Neurologico C. Besta, fino al 1993
- **Nome e indirizzo del datore di lavoro** Laboratorio di Citologia e Citogenetica del reparto di Anatomia Patologica dell'Ospedale Niguarda di Milano
- **Tipo di azienda o settore** Azienda Ospedaliera
- **Tipo di impiego** Volontaria biologa
- **Principali mansioni e responsabilità** Valutazione di cariotipi su sangue periferico per la valutazione del cariotipo in soggetti affetti da leucemia pre-post trapianto midollare
- **Date (da – a)** 1992-1994
- **Nome e indirizzo del datore di lavoro** Studio medico CDS (centro diagnosi sterilità)
- **Tipo di azienda o settore** Studio privato
- **Tipo di impiego** Libera Professionista
- **Principali mansioni e responsabilità** Analisi di sterilità su liquidi seminali: spermioigrammi, test di vitalità, test immunologici, test genetici.
- **Date (da – a)** **1994-2002/ 2003-ad oggi**
- **Nome e indirizzo del datore di lavoro** IRCCS Fondazione "Istituto Nazionale Neurologico C. Besta" Via Celoria 11 20133 Milano
- **Tipo di azienda o settore** IRCCS Fondazione
- **Tipo di impiego** Borsista prima e poi Co.Co.Co biologa presso l'attuale SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche. U.O.C Genetica Medica e Neurogenetica
diretta dal Dr. Franco Taroni
Borsista prima e poi Co.Co.Co biologa presso l'attuale SS Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche. U.O.C Genetica Medica e Neurogenetica diretta dal Dr. Franco Taroni
1993-1998: contratto di ricerca per la gestione di una Banca di DNA e di cellule immortalizzate e per lo studio delle malattie neurologiche ereditarie

Barbara Castellotti

mediante tecniche di biologia molecolare presso l'Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano

1999: contratto di ricerca per il progetto finalizzato del Ministero della Sanità per la gestione della "Banca del DNA e di linee linfoblastoidi per lo studio delle malattie neurologiche ereditarie" presso l'Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano.

2000 borsa di studio per il progetto di ricerca finalizzato dal titolo "Studio genetico-molecolare delle malattie da espansione di triplette" presso l'Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano.

2001 dal febbraio 2001 a 30/10/2002 contratto di ricerca finanziato dall'associazione BRAIN.

Dal luglio 2003 al 30 dicembre 2019 contratto di collaborazione coordinata continuativa (ricerca corrente) presso l'Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano: linea di ricerca LR2 (Patogenesi delle Malattie Neurologiche e medicina di precisione), lavorando ad un progetto di studio genetico e di correlazione genotipo-fenotipo nelle epilessie genetiche dal titolo: "Analisi di pannelli genici mediante NGS per lo studio di pazienti con encefalopatia epilettica infantile e/o difetti di migrazioni neuronale. Valutazione mediante exome sequencing di casi selezionati dal punto di vista clinico e genetico (analisi di trios) per l'identificazione di eventuali nuovi geni malattia" Genetica Medica e Neurogenetica

Dal 31 dicembre 2019 al 31/01/2024 Assunzione a tempo determinato con qualifica di Ricercatore Sanitario Ds6. presso Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano

Dal 01/02/2024 al 30/09/2024: Assunzione a tempo indeterminato con qualifica di Ricercatore Sanitario presso Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano

Dal 1/10/2024 ad oggi Assunzione a tempo determinato con qualifica di dirigente biologo presso Istituto Nazionale Neurologico C. Besta di Milano

• Principali mansioni e responsabilità

Coordinatore delle attività di genetica molecolare sia nel settore diagnostico che nell'ambito di progetti di ricerca focalizzati sullo studio di geni implicati in patologie neurodegenerative ereditarie quali:

Malattie del motoneurone: Atrofia Muscolare Spinale (SMA).

Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA): geni SOD1, TDP43, FUS, VCP, PFN1, UBQLN2, C9ORF72.

Malattia di Kennedy (SBMA)

Paraparesi spastiche ereditarie (HSP): SPG11, SPG15, SPG21, SPG48, SPG5, DDHD2.

Atassie ereditarie: Atassie Dominanti (ADCA – geni SCA) e Atassie Recessive (Atassia di Friedreich, Atassia con Aprassia Oculomotoria, Atassia da deficit di Vitamina E).

Malattie metaboliche ereditarie:

Adrenoleucodistrofia (X-ALD), Malattia di Anderson Fabry (GLA), Leucodistrofia Metacromatica (ARSA), Malattia di Krabbe (GALC), Sindrome da deficit di GLUT1 (SLC2A1), Miopatia da accumulo di lipidi (ETFDH, ETFA, ETFB), Malattia di Niemann Pick tipo C (NPC1-NPC2), Malattia di Canavan (ASPA)

Epilessie idiopatiche dell'adulto ed Encefalopatie epilettiche infantili: pannelli NGS tipo: TruSeq Custom Amplicon, Nextera Rapid Capture, Agilent SureSelect Rapid Capture e Whole Exome Sequencing (WES).

Nell'ambito delle malattie neurodegenerative mi occupo inoltre dell'implementazione tecnologica del laboratorio con la messa a punto di nuovi metodi di analisi molecolare più veloci, specifici e sensibili applicati, sia alla ricerca di nuovi gene-malattia ed allo studio delle possibili correlazioni tra genotipo e fenotipo, che alla diagnostica molecolare, fornendo la base per una migliore gestione del lavoro, favorendo una velocizzazione nella diagnosi ed un abbattimento dei costi di laboratorio. Lo studio sistematico e la revisione periodica della letteratura mi ha permesso di ampliare il numero di indagini molecolari fornite dal nostro laboratorio aumentando il numero globale delle prestazioni. Inoltre, la collaborazione con gruppi di ricerca nazionale (Dr. Jacopo Di Francesco presso Ospedale San Gerardo Monza, Prof.re Maurizio Tagliatela Azienda Universitaria Policlinico Federico II Campania) ed internazionali (Consorzio SLAGEN) ha permesso di

Barbara Castellotti

pubblicare i lavori riportati come allegato al presente curriculum vitae. Inoltre, nel corso degli anni ho coordinato l'attività di Banca DNA e allestimento delle colture cellulari di linee linfocitarie e linee immortalizzate (linfoblasti) tramite virus Epstein-Barr al fine di ottenere materiale biologico vitale utile in ambito di ricerca genetico-molecolare e di biologia cellulare.

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro

novembre 2002 - luglio 2003
Boiron Italia S.r.L

- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego

Azienda Farmaceutica Boiron
Informatore del farmaco

- Principali mansioni e responsabilità

Attività di informazione ed affiancamento nel settore vendita

Istruzione e formazione

- Date (da – a)

14 gennaio 2022 specializzazione in Genetica Medica presso Università degli Studi di Milano. Discussione tesi: "Approcci NGS per lo studio genetico di pazienti con Encefalopatia grave farmacoresistente: identificazione e studi funzionali di varianti rare nei canali del potassio per trattamenti farmacologici personalizzati"

Votazione

Votazione 70/70 con lode

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Università degli Studi di Milano

- Qualifica conseguita

Iscrizione all'albo professionale dei biologi. N° iscrizione ordine biologi: AA_041283. ISCRIZIONE DATA: 03/02/1994. EA_019907 PASSAGGIO dal 24/01/2020

- Date (da – a)
- Nome e tipo di

Prima sessione dell'anno 1993
Università degli Studi di Milano

- Qualifica conseguita

Attestato di abilitazione al ruolo per la professione di biologo

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

25/02/1992
Università degli Studi di Milano

- **Votazione**

Votazione di 109/110, tesi dal titolo: "Analisi di soggetti sottoposti a trattamento chemioterapico per tumore ovarico"

- **Qualifica conseguita**

Laurea in Scienze Biologiche indirizzo Ospedaliero Sanitario

- **Date**
- **Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione**

1986
Liceo Scientifico Statale G. Gandini di Lodi.

Qualifica conseguita

Maturità Liceo Scientifico

- **Votazione**

Votazione di 47/60

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

COLTURE CELLULARI di sangue periferico e midollare, di amniociti, di villi coriali, di fibroblasti, di tessuti abortivi, immortalizzazione di linee linfocitarie mediante EB Virus.

CITOGENETICA ricostruzione di cariotipi da sangue periferico e midollare da amniociti e da villi coriali. Valutazione del potere clastogeno e mutageno di farmaci mediante analisi delle frequenze di lesioni cromosomiche e di

SCE.

ANALISI DI STERILITA' valutazione della capacità fecondante degli spermatozoi mediante le seguenti tecniche:

- esame del liquido seminale standard, frazionato e per azoospermici
- test di selezione nemaspermica
- IBT e MAR TEST (esami immunologici)
- swelling test
- test di penetrazione in siero (TPS)
- test di vitalità all' eosina
- Test al Percoll

GENETICA MOLECOLARE

- estrazione del DNA da linfociti (separati mediante gradiente) e da tessuti, tramite precipitazione salina e purificazione con fenolo-cloroformio
- estrazione di mRNA da linfociti e da tessuti biotici e autotici
- preparazione di cDNA
- analisi molecolare del DNA mediante PCR, RFLPs, Southern blot e Northern blot, SSCP (single strand conformational polymorphisms)
- analisi di sequenza nucleotidica diretta (sequenza automatica) o dopo clonaggio in vettori
- sintesi di oligonucleotidi mediante oligosintetizzatore automatico
- ricerca di mutazione mediante DHPLC
- PCR quantitativa (real time PCR)
- MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification).
- HRM (High Resolution Melting PCR)
- Tecniche di Next Generation Sequencing (NGS): Pannelli genici TruSeq Custom Amplicon Illumina, Nextera Illumina. Agilent SureSelect Rapid Capture Exome Sequencing (Whole Exome Sequencing) mediante Illumina impiego Next Seq 550.

Lingue

Prima lingua

Italiano

Altre lingue

Francese

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

Buona

Buona

Buona

Inglese

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

Buona

Buona

Media

Capacità e competenze relazionali

Ottima capacità di relazionarsi con i colleghi e con i datori di lavoro

Capacità e competenze organizzative

Ottima capacità di organizzare il proprio lavoro in modo completamente autonomo sia in ambito lavorativo che in ambito personale

Capacità e competenze tecniche

Utilizzo dei software

-MICROSOFT WORD

-CALCOLO ELETTRONICO: EXCELL

-CREAZIONE E PRESENTAZIONI: MICROSOFT POWER POINT, Utilizzo programmi di accettazione di pazienti in laboratorio (WINLAB) e di refertazione (WINLAB-PATHOX)

Utilizzo di apparecchiature di laboratorio:

Spettrofotometro per dosaggio DNA/RNA

Sequenziatore automatico capillare per sequenziamento genico diretto e per analisi di microsatelliti o MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)

Real Time PCR per valutazioni quantitative e di gene dosage

Barbara Castellotti

**Partecipazione
Progetti di Ricerca**

**Assegnazione
Progetti di ricerca**

HRM (High Resolution Melting PCR) per valutazioni preliminare di presenza di mismatch nel DNA

NANODROP E QUBIT per quantificazione e valutazione della curva dopo estrazione di DNA/RNA. Valutazione qualitativa del DNA

MySeq Illumina per la valutazione di pannelli genici (malattie del motoneurone, malattie metaboliche lisosomiali, epilessie) e per Exome Sequencing

RF-2019: Functional-genetic stratification as a guide to personalized treatment in developmental and epileptic encephalopathies due to potassium channel mutations.

Advanced Grant Besta 5X1000 2021: Exome analysis for rare and complex epilepsies: a crucial step toward the cure

RF-2019-12370491: Responsible Collaborator for UO2

RC-LR2-2018-2021:

Basi molecolari delle epilessie su base genetica: sviluppo di una piattaforma analitica-genetica di nuova generazione per l'ottimizzazione dei processi di diagnosi, per l'identificazione di nuovi geni malattia e di terapie personalizzate.

PNRR-MCNT2-2023-12377937_FullProject_AnIMANDO

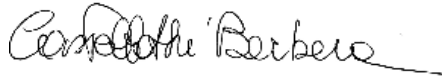
REFERENCES

REFERENCES 107 pubblicazioni su Riviste indicizzate Internazionali (lista allegata) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=castellotti.b>

ORCID ID: orcid.org/0000-0002-9098-3041

ResearcherID: J-4939-2016

La sottoscritta è a conoscenza che, ai sensi dell'art. art. 46 e art 47 del DPR 445 del 28/12/2000, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, la sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dal decreto legislativo n° 196 del 30/06/2003



Data: 06/11/2025