

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	STEFANIA MAGRI
E-mail	stefania.magri@istituto-besta.it
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	22/06/1984
Sesso	Femminile

ESPERIENZA LAVORATIVA

- | | |
|---|--|
| Date (da – a) | Dicembre 2021 ad oggi |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
Via Celoria 11, 20133 Milano |
| • Tipo di azienda o settore | S.C. Servizio Medicina di Laboratorio - Genetica Medica e Neurogenetica- Dott. Franco Taroni |
| • Tipo di impiego | Dirigente biologo a tempo indeterminato . |
| Date (da – a) | Dicembre 2020 a dicembre 2021 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
Via Celoria 11, 20133 Milano |
| • Tipo di azienda o settore | U.O. Genetica Medica e Neurogenetica, S.O.S.D. Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni |
| • Tipo di impiego | Dirigente biologo a tempo determinato . |
| Date (da – a) | Dicembre 2019- a dicembre 2020 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
Via Celoria 11, 20133 Milano |
| • Tipo di azienda o settore | U.O. Genetica Medica e Neurogenetica, S.O.S.D. Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni |
| • Tipo di impiego | Ricercatore sanitario a tempo determinato |
| Date (da – a) | maggio 2016- ad oggi |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
Via Celoria 11, 20133 Milano |
| • Tipo di azienda o settore | U.O. Genetica Medica e Neurogenetica, S.O.S.D. Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni |
| • Tipo di impiego | Co.Co.Co.
Progetto: Basi molecolari delle atassie spinocerebellari e delle paraparesi spastiche ereditarie: high-throughput screening e identificazione di nuovi geni-malattia mediante next generation sequencing
Attività svolta: identificazione di nuovi fattori genetici fondamentali per l'eziopatogenesi di malattie neurodegenerative atassie spinocerebellari e delle paraparesi spastiche, sia cause monogeniche della malattia ereditaria che modificatori della suscettibilità a disturbi complessi e sporadici mediante: 1) Sequenziamento dell'esoma (whole-exome sequencing, WES) e del genoma (whole-genome sequencing, WGS) in casi e famiglie selezionate per l'identificazione di nuovi geni-malattia, fattori modificatori e di rischio. 2) Analisi bioinformatica e statistica. 3) Generazione di modelli cellulari derivati da pazienti e animali per la caratterizzazione del meccanismo patogenetico delle nuove mutazioni/ geni-malattia identificati. |
| Date (da – a) | maggio 2015- ad aprile 2016 |
| • Nome e indirizzo del datore di lavoro | Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
Via Celoria 11, 20133 Milano |

• Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego	U.O. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica, S.O.S.D.i Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni Co.Co.Co. Progetto: Translational genetics of hereditary spinocerebellar degenerations: high-throughput exome sequencing and model organisms for the identification and characterization of novel disease genes Attività svolta: Sviluppo di un approccio integrato basato su tecnologia NGS (sequenziamento specifico mediante pannelli ad hoc di tutti i geni-malattia noti, sequenziamento completo dell'esoma in pazienti selezionati, validazione bioinformatica e funzionale delle varianti identificate) allo scopo di sviluppare un protocollo per lo screening efficace ed economicamente sostenibile delle numerose forme, la definizione dello spettro fenotipico e della distribuzione dei genotipi nei pazienti Italiani e, infine, l'identificazione di nuovi geni-malattia.
Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego	maggio 2014- ad aprile 2015 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Via Celoria 11, 20133 Milano U.O. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica, S.O.S.D. Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni Borsa di studio Progetto: Generazioni di modelli animali non murini per lo studio della patogenesi delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie Attività svolta: Generazione di modelli cellulari e animali per la caratterizzazione del meccanismo patogenetico delle nuove mutazioni/ geni-malattia identificati. Studio dei meccanismi patogenetici alla base delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie
Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego	maggio 2013- ad aprile 2014 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Via Celoria 11, 20133 Milano U.O. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica, SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni Borsa di studio Progetto: Generazioni di modelli animali non murini per lo studio della patogenesi delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie Attività svolta: Generazione di modelli cellulari e animali per la caratterizzazione del meccanismo patogenetico delle nuove mutazioni/ geni-malattia identificati. Studio dei meccanismi patogenetici alla base delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie.
Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego	maggio 2012- aprile 2013 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Via Celoria 11, 20133 Milano U.O. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica, SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni Borsa di studio Progetto: Patogenesi molecolare delle malattie spinocerebellari da alterazioni della metalloproteasi m-AAA (SCA28 e SPG7). Attività svolta: Screening molecolare dei geni AFG3L2 (SCA28) e SPG7 in un'ampia coorte di pazienti con malattie spinocerebellari, disturbi del movimento, epilessia mioclona e atrofia ottica, e studio dei patomeccanismi alla base degli effetti pleiotropici dei difetti m-AAA mediante modello di lievito.
Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego	maggio 2011- aprile 2012 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "Carlo Besta" Via Celoria 11, 20133 Milano U.O. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica, SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni Borsa di studio Progetto: Patogenesi molecolare delle malattie spinocerebellari da alterazioni della metalloproteasi m-AAA (SCA28 e SPG7). Attività svolta: Screening molecolare dei geni AFG3L2 (SCA28) e SPG7 in un'ampia coorte di

pazienti con malattie spinocerebellari, disturbi del movimento, epilessia mioclonica e atrofia ottica, e studio dei patomeccanismi alla base degli effetti pleiotropici dei difetti m-AAA mediante modello di lievito.

- Date (da – a)
 - Nome e indirizzo del datore di lavoro
 - Tipo di azienda o settore
 - Tipo di impiego
- maggio 2010- aprile 2011
 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
 Via Celoria 11, 20133 Milano
 U.O. Laboratorio di Patologia Clinica e Genetica Medica, SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni
 Borsa di studio
 Progetto: **Il ruolo del complesso proteasico mitocondriale m-AAA nella patogenesi delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie.**
 Attività svolta: analisi funzionale delle varianti identificate nel complesso m-AAA allo scopo di valutarne il ruolo patologico e studiare i meccanismi molecolari associati alle degenerazioni spinocerebellari ereditari
-
- Date (da – a)
 - Nome e indirizzo del datore di lavoro
 - Tipo di azienda o settore
 - Tipo di impiego
- novembre 2009 – aprile 2010
 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
 Via Celoria 11, 20133 Milano
 SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni
 Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa
 Progetto: **Functional analysis of m-AAA homo- and heterocomplexes: the role of mitochondrial protein quality control system in spinocerebellar neurodegeneration**
 Attività svolta: analisi funzionale del complesso m-AAA allo scopo di valutarne il ruolo patologico e studiare i meccanismi molecolari associati alle degenerazioni spinocerebellari ereditari
-
- Date (da – a)
 - Nome e indirizzo del datore di lavoro
 - Tipo di azienda o settore
 - Tipo di impiego
- maggio 2009 – ottobre 2009
 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
 Via Celoria 11, 20133 Milano
 Unità di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni
 Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa
 Progetto: **Functional analysis of m-AAA homo- and heterocomplexes: the role of mitochondrial protein quality control system in spinocerebellar neurodegeneration**
 Attività svolta: analisi funzionale del complesso m-AAA allo scopo di valutarne il ruolo patologico e studiare i meccanismi molecolari associati alle degenerazioni spinocerebellari ereditari
-
- Date (da – a)
 - Nome e indirizzo del datore di lavoro
 - Tipo di azienda o settore
 - Tipo di impiego
- novembre 2008 – aprile 2009
 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
 Via Celoria 11, 20133 Milano
 SOSD di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni
 Frequentazione per proseguire lo sviluppo del progetto: Analisi funzionale della metalloproteasi m-AAA nella patogenesi delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie.
-
- Date (da – a)
 - Nome e indirizzo del datore di lavoro
 - Tipo di azienda o settore
 - Tipo di impiego
- ottobre 2007 – ottobre 2008
 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico “Carlo Besta”
 Via Celoria 11, 20133 Milano
 Unità di Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche - Dott. Franco Taroni
 Internato di tesi specialistica
 Titolo della tesi: **Analisi funzionale della metalloproteasi m-AAA nella patogenesi delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie.**
 Il lavoro ha previsto la generazione di modelli cellulari per valutare gli effetti funzionali di mutazioni in un nuovo gene malattia (SCA28).
-
- Date (da – a)
 - Nome e indirizzo del datore di lavoro
 - Tipo di azienda o settore
- marzo 2006 – giugno 2006
 Università degli studi di Milano
 Dipartimento di Dipartimento di Biologia, 26, Via Celoria, 20133 Milano
 Sezione di Zoologia e Citologia - Proff. Carla Lora Lamia e Franco Cotelli

- Tipo di impiego

Internato di tesi triennale

Titolo della tesi: **Analisi citologica dei fenotipi ottenuti mediante saggi di perdita di funzione del gene *zdnm1* in Zebrafish.**

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) Aprile 2018- Marzo 2020
- Nome e tipo di istituto di istruzione Università degli studi di Pavia – **Master di secondo livello in Statistica Medica e Genomica**
- Date (da – a) Ottobre 2017
- Qualifica conseguita **Iscrizione all'ordine professionale dei Biologi**
Numero d'ordine AA_078924
- Date (da – a) Luglio 2013-Settembre 2017
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli studi di Milano – Scuola di specializzazione in Genetica Medica
- Qualifica conseguita **Specialista in Genetica Medica**
- Livello nella classificazione nazionale Votazione finale 70/70 e lode
- Date (da – a) Seconda sessione 2012
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli studi di Milano – Esami di Stato per l'abilitazione all'esercizio della professione di Biologo-Sezione A
- Qualifica conseguita **Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo**
- Date (da – a) gennaio 2009-marzo 2012
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Dottorato di ricerca in Medicina Traslazionale e Molecolare (XXIV ciclo) (DIMET) dell'università degli studi Milano Bicocca.
- Qualifica conseguita **Dottore di ricerca in Medicina Traslazionale e Molecolare**
- Date (da – a) ottobre 2006 – ottobre 2008
- Nome e tipo di istituto di istruzione e
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Università degli studi di Pavia – corso di laurea specialistica in Neurobiologia
Neurofisiologia cellulare e dei sistemi integrati, Neuroanatomia, Neuropatologia, Neurofarmacologia.
- Qualifica conseguita **Dottore magistrale in Neurobiologia**
- Livello nella classificazione nazionale Votazione finale 110/110 e lode
- Date (da – a) ottobre 2003 – luglio 2006
- Nome e tipo di istituto di istruzione
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Università degli studi di Milano – corso di laurea triennale in Scienze Biologiche
Biochimica, Genetica, Biologia molecolare e cellulare, Microbiologia, Botanica, Zoologia, Anatomia comparata, Fisiologia generale e animale, Fisiologia vegetale
- Qualifica conseguita **Dottore in Scienze Biologiche**
- Livello nella classificazione nazionale Votazione finale 110/110 e lode
- Date (da – a) settembre 1998 – luglio 2003
- Nome e tipo di istituto di istruzione
• Qualifica conseguita Liceo scientifico paritario Istituto Marcelline, piazza Tommaseo 1, Milano
Maturità scientifica
- Livello nella classificazione nazionale Votazione finale 100/100 e lode

CORSI

• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Marzo - giugno 2022 Acquisizione e gestione dei campioni biologici e delle attività preanalitiche per finalità diagnostiche- corso teorico e pratico per abilitazione all'esecuzione dei prelievi
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	15-17 dicembre 2021 Corso di formazione: Python for Data Science Corso base
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	30 marzo 2017 Milano Corso di formazione: I rischi occupazionali da agenti fisici: Protezione della Salute e Sicurezza dei lavoratori
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	20-22 marzo 2017 Milano XXIX Corso di aggiornamento Neuropatie periferiche in età pediatrica: update clinico-diagnostico-terapeutico delle forme genetiche e infiammatorie In qualità di docente
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	19-21 ottobre 2015 Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico” Università degli studi di Pavia In qualità di discente - Competenze teoriche e capacità tecniche necessarie per organizzare, analizzare e interpretare dati provenienti da sistemi di sequenziamento di seconda generazione.
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	30 ottobre 2013 Corso di formazione Abilitazione al Servizio CryoManagement di SOL SpA
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	15-19 ottobre 2012 Corso di formazione “Bioinformatica per tutti” In qualità di discente - Manipolazione e Analisi di file di dati biologici con particolare attenzione ai dati di Next Generation Sequencing. Principali argomenti: basi di Linux,, database e mysql; Perl; integrazione Perl e database mysql.
• Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	18-22 aprile 2009 EMBO lecture course in Mitochondrial medicine: from genetics to biological mechanisms and beyond In qualità di discente.

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA	ITALIANO
ALTRE LINGUE	INGLESE
• Capacità di lettura	ottima
• Capacità di scrittura	buona
• Capacità di espressione orale	buona

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

COMPETENZE BIOLOGIA MOLECOLARE E CELLULARE:

- Estrazione di acidi nucleici (DNA e RNA) da sangue, cellule e tessuti;
- Tecniche di biologia molecolare: PCR, clonaggi, mutagenesi in vitro sito specifica, analisi di

sequenza mediante sequenziatore automatico, analisi delezione e duplicazione del DNA mediante Real-Time PCR e MLPA, Southern Blot.

- Next Generation Sequencing (preparazione librerie di frammenti, sequenziamento e analisi primaria e secondaria dei dati, interpretazione dei risultati, analisi delle variazioni del numero di copie)
- Sequenziamento di terza generazione Long-reads con tecnologia Nanopore e PacBio
- Analisi bioinformatica dei dati di sequenziamento: analisi primaria, secondaria e terziaria con pipeline con tool open source e commerciali.
- Analisi statistica (R)
- Programmazione di sistemi di automazione (liquid handler) per la preparazione di librerie NGS ed estrazione e quantificazione di DNA
- Gene expression analysis mediante Real-Time PCR e Custom RT-qPCR Assays;
- Preparazione di costrutti per l'espressione in cellule di lievito e di mammifero, trasformazione di lievito, trasfezione di cellule di mammifero, preparazione di estratti proteici, SDS-PAGE e Western Blot; preparazione dei mitocondri da lievito e fibroblasti dosaggio della catena respiratoria;
- Tecniche di allestimento di colture cellulari di vario genere (tra cui culture primarie di fibroblasti, linfoblasti e varie linee cellulari di mammifero).
- Tecniche di microscopia di base, utilizzo dell'ultramicrotomo.

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE.

COMPETENZE INFORMATICHE:

Manipolazione e Analisi di dati di Next Generation Sequencing mediante software specifici. Utilizzo di database (FileMakerPro) e browser genomici (IGV). Utilizzo di strumenti bioinformatici per lo studio di sequenze nucleotidiche e aminoacidiche e la predizione *in silico* di varianti di sequenza. Buona conoscenza del sistema operativo MS Windows, del pacchetto software MS Office, dei principali software di elaborazione di immagini e dei principali software per la manipolazione di sequenze biologiche (ClustalW, Sequencher, APE, Gene Construction Kit) programmi di modellistica molecolare (PDB viewer). Ottima conoscenza delle banche dati biologici. Conoscenza base della programmazione in Java. Patente ECDL rilasciata il 19/12/2005.

ARTICOLI SCIENTIFICI

- Tipologia e data
- Titolo

Front Neurol. 2024

Distribution of the C9orf72 hexanucleotide repeat expansion in healthy subjects: a multicenter study promoted by the Italian IRCCS network of neuroscience and neurorehabilitation..

Giardina E, Mandich P, Ghidoni R, Ticozzi N, Rossi G, Fenoglio C, Tiziano FD, Esposito F, Capellari S, Nacmias B, Mineri R, Campopiano R, Di Pilla L, Sammarone F, Zampatti S, Peconi C, De Angelis F, Palmieri I, Galandra C, Nicodemo E, Origone P, Gotta F, Ponti C, Nicsanu R, Benussi L, Peverelli S, Ratti A, Ricci M, Di Fede G, Magri S, Serpente M, Lattante S, Domi T, Carrera P, Saltimbanco E, Bagnoli S, Ingannato A, Albanese A, Tagliavini F, Lodi R, Caltagirone C, Gambardella S, Valente EM, Silani V. Front Neurol. 2024 Jan 31;15:1284459. doi: 10.3389/fneur.2024.1284459. PMID: 38356886; PMCID: PMC10865370..

- Tipologia e data
- Titolo

Brain. 2023

Normal and pathogenic variation of RFC1 repeat expansions: implications for clinical diagnosis.

Dominik N, Magri S, Currò R, Abati E, Facchini S, Corbetta M, Macpherson H, Di Bella D, Sarto E, Stevanovski I, Chintalaphani SR, Akcimen F, Manini A, Vegezzi E, Quartesan I, Montgomery KA, Pirota V, Crespan E, Perini C, Grupelli GP, Tomaselli PJ, Marques W; Genomics England Research Consortium; Shaw J, Polke J, Salsano E, Fenu S, Pareyson D, Pisciotta C, Tofaris GK, Nemeth AH, Ealing J, Radunovic A, Kearney S, Kumar KR, Vucic S, Kennerson M, Reilly MM, Houlden H, Deveson I, Tucci A, Taroni F, Cortese A. Brain. 2023 Dec 1;146(12):5060-5069. doi: 10.1093/brain/awad240. Erratum in: Brain. 2024 Feb 1;147(2):e23. PMID: 37450567; PMCID: PMC10689911..

- Tipologia e data
 - Titolo

J Neurol. 2023
. Adult-onset leukodystrophy with vanishing white matter: a case series of 19 patients..
 Benzoni C, Moscatelli M, Farina L, Magri S, Ciano C, Scaioli V, Alverà S, Cammarata G, Bianchi-Marzoli S, Castellani M, Zito FM, Marotta G, Piacentini S, Villacara A, Mantegazza R, Gellera C, Durães J, Gouveia A, Matos A, do Carmo Macário M, Pareyson D, Taroni F, Di Bella D, Salsano E J Neurol. 2023 Sep;270(9):4219-4234. doi: 10.1007/s00415-023-11762-7. Epub 2023 May 12. PMID: 37171481..
- Tipologia e data
 - Titolo

Eur J Neurol. 2023
Clinical spectrum and frequency of Charcot-Marie-Tooth disease in Italy: Data from the National CMT Registry
 Pisciotto C, Bertini A, Tramacere I, Manganelli F, Fabrizi GM, Schenone A, Tozza S, Cavallaro T, Taioli F, Ferrarini M, Grandis M, Bellone E, Mandich P, Previtali SC, Falzone Y, Allegri I, Padua L, Pazzaglia C, Quattrone A, Valentino P, Gentile L, Russo M, Calabrese D, Moroni I, Pagliano E, Saveri P, Magri S, Baratta S, Taroni F, Mazzeo A, Santoro L, Vita G, Pareyson D; Italian CMT Network.. Eur J Neurol. 2023 Aug;30(8):2461-2470. doi: 10.1111/ene.15860. Epub 2023 May 26. PMID: 37170966..
- Tipologia e data
 - Titolo

Am J Hum Genet. 2023
Extreme phenotypic heterogeneity in non-expansion spinocerebellar ataxias.
 Cunha P, Petit E, Coutelier M, Coarelli G, Mariotti C, Faber J, Van Gaalen J, Damasio J, Fleszar Z, Tosi M, Rocca C, De Michele G, Minnerop M, Ewencyk C, Santorelli FM, Heinzmann A, Bird T, Amprosi M, Indelicato E, Benussi A, Charles P, Stendel C, Romano S, Scarlato M, Le Ber I, Bassi MT, Serrano M, Schmitz-Hübsch T, Doss S, Van Velzen GAJ, Thomas Q, Trabacca A, Ortigoza-Escobar JD, D'Arrigo S, Timmann D, Pantaleoni C, Martinuzzi A, Besse-Pinot E, Marsili L, Cioffi E, Nicita F, Giorgetti A, Moroni I, Romaniello R, Casali C, Ponger P, Casari G, De Bot ST, Ristori G, Blumkin L, Borroni B, Goizet C, Marelli C, Boesch S, Anheim M, Filla A, Houlden H, Bertini E, Klopstock T, Synofzik M, Riant F, Zanni G, Magri S, Di Bella D, Nanetti L, Sequeiros J, Oliveira J, Van de Warrenburg B, Schöls L, Taroni F, Brice A, Durr A. Am J Hum Genet. 2023 Jul 6;110(7):1098-1109. doi: 10.1016/j.ajhg.2023.05.009. Epub 2023 Jun 9. PMID: 37301203; PMCID: PMC10357418..
- Tipologia e data
 - Titolo

Epilepsia Open. 2023
Progressive myoclonus epilepsies due to SEMA6B mutations. New variants and appraisal of published phenotypes.
 Castellotti B, Canafoglia L, Freri E, Tappatà M, Messina G, Magri S, DiFrancesco JC, Fanella M, Di Bonaventura C, Morano A, Granata T, Gellera C, Franceschetti S, Michelucci R. Epilepsia Open. 2023 Jun;8(2):645-650. doi: 10.1002/epi4.12697. Epub 2023 Feb 9. PMID: 36719163; PMCID: PMC10235579.
- Tipologia e data
 - Titolo

Stem Cell Res. 2023
Generation of an iPSC line from a patient with spastic paraplegia type 10 carrying a novel mutation in KIF5A gene.
 Santangelo S, Bossolasco P, Magri S, Colombrita C, Invernizzi S, Gellera C, Nanetti L, Di Bella D, Silani V, Taroni F, Ratti A. Stem Cell Res. 2023 Feb;66:103008. doi: 10.1016/j.scr.2022.103008. Epub 2022 Dec 21. PMID: 36565680.
- Tipologia e data
 - Titolo

Neuropathol Appl Neurobiol. 2022
The SPTLC1 p.S331 mutation bridges sensory neuropathy and motor neuron disease and has implications for treatment.
 Fiorillo C, Capodivento G, Geroldi A, Tozza S, Moroni I, Mohassel P, Cataldi M, Campana C, Morando S, Panicucci C, Pedemonte M, Brolatti N, Siliquini S, Traverso M, Baratto S, Debellis D, Magri S, Prada V, Bellone E, Salpietro V, Donkervoort S, Gable K, Gupta SD, Dunn TM, Bönnemann CG, Taroni F, Bruno C, Schenone A, Mandich P, Nobbio L, Nolano M. Neuropathol Appl Neurobiol. 2022 Dec;48(7):e12842. doi: 10.1111/nan.12842. Epub 2022 Aug 10. PMID: 35904184; PMCID: PMC9804203.
- Tipologia e data
 - Titolo

Neurol Genet. 2022
3-Methylglutaconic Aciduria Type I: A Rare Cause of Late-Onset Leukoencephalopathy.

Benzoni C, Magri S, Moscatelli M, Fenu S, Caccia C, Taroni F, Salsano E, Di Bella D. *Neurol Genet.* 2022 Sep 7;8(5):e200023. doi: 10.1212/NXG.000000000200023. PMID: 36092981; PMCID: PMC9453697.

- Tipologia e data
• Titolo
Eur J Neurol. 2022
DNAJB2-related Charcot-Marie-Tooth disease type 2: Pathomechanism insights and phenotypic spectrum widening.
Saveri P, Magri S, Maderna E, Balistreri F, Lombardi R, Ciano C, Moda F, Garavaglia B, Reale C, Lauria Pinter G, Taroni F, Pareyson D, Pisciotta C.
Eur J Neurol. 2022 Jul;29(7):2056-2065. doi: 10.1111/ene.15326. Epub 2022 Mar 23. PMID: 35286755; PMCID: PMC9314055.

- Tipologia e data
• Titolo
Genet Med. 2022
Digenic inheritance of STUB1 variants and TBP polyglutamine expansions explains the incomplete penetrance of SCA17 and SCA48.
Magri S, Nanetti L, Gellera C, Sarto E, Rizzo E, Mongelli A, Ricci B, Fancellu R, Sambati L, Cortelli P, Brusco A, Bruzzone MG, Mariotti C, Di Bella D, Taroni F. *Genet Med.* 2022 Jan;24(1):29-40. doi: 10.1016/j.gim.2021.08.003. Epub 2021 Nov 30. PMID: 34906452.

- Tipologia e data
• Titolo
Front Neurol. 2022
Multifaceted and Age-Dependent Phenotypes Associated With Biallelic PNPLA6 Gene Variants: Eight Novel Cases and Review of the Literature.
Nanetti L, Di Bella D, Magri S, Fichera M, Sarto E, Castaldo A, Mongelli A, Baratta S, Fenu S, Moscatelli M, Bonati MT, Martinuzzi A, Mariotti C, Taroni F.
Front Neurol. 2022 Jan 6;12:793547. doi: 10.3389/fneur.2021.793547. PMID: 35069422; PMCID: PMC8770815.

- Tipologia e data
• Titolo
Epilepsy Research 2019
HCN ion channels and accessory proteins in epilepsy: genetic analysis of a large cohort of patients and review of the literature
DiFrancesco J.C., Castellotti B., Milanesi R., Ragona F., Freri E., Canafoglia L., Franceschetti S., Ferrarese C., Magri S., Taroni F., Costa C., Labate A., Gambardella A., Solazzi R., Binda A., Rivolta I., Di Gennaro G., Casciato S., D'Incerti L., Barbuti A., DiFrancesco D., Granata T., Gellera C.

- Tipologia e data
• Titolo
Annals of Neurology 2019
A multicenter retrospective study of charcot-marie-tooth disease type 4B (CMT4B) associated with mutations in myotubularin-related proteins (MTMRs).
Pareyson D., Stojkovic T., Reilly M.M., Leonard-Louis S., Laurà M., Blake J., Parman Y., Battaloglu E., Tazir M., Bellatache M., Bonello-Palot N., Lévy N., Sacconi S., Guimarães-Costa R., Attarian S., Latour P., Solé G., Megarbane A., Horvath R., Ricci G., Choi B.-O., Schenone A., Gemelli C., Geroldi A., Sabatelli M., Luigetti M., Santoro L., Manganelli F., Quattrone A., Valentino P., Murakami T., Scherer S.S., Dankwa L., Shy M.E., Bacon C.J., Herrmann D.N., Zambon A., Tramacere I., Pisciotta C., Magri S., Previtali S.C., Bolino A.

- Tipologia e data
• Titolo
Journal of the Peripheral Nervous System 2019
A novel family with axonal Charcot-Marie-Tooth disease caused by a mutation in the EGR2 gene
Tozza S., Magri S., Pennisi E.M., Schirinzi E., Pisciotta C., Balistreri F., Severi D., Ricci G., Siciliano G., Taroni F., Santoro L., Manganelli F.

- Tipologia e data
• Titolo
American Journal of Medical Genetics 2019
From congenital microcephaly to adult onset cerebellar ataxia: Distinct and overlapping phenotypes in patients with PNKP gene mutations.
Gatti M., Magri S., Nanetti L., Sarto E., Di Bella D., Salsano E., Pantaleoni C., Mariotti C., Taroni F.

- Tipologia e data
J Neurol. 2018 Dec 4..

- Titolo **ANO10 mutational screening in recessive ataxia: genetic findings and refinement of the clinical phenotype.**
Nanetti L, Sarto E, Castaldo A, Magri S, Mongelli A, Rossi Sebastiano D, Canafoglia L, Grisoli M, Malaguti C, Rivieri F, D'Amico MC, Di Bella D, Franceschetti S, Mariotti C, Taroni F.
- Tipologia e data Human Mutation 2019.
• Titolo **Concurrent AFG3L2 and SPG7 mutations associated with syndromic parkinsonism and optic atrophy with aberrant OPA1 processing and mitochondrial network fragmentation.**
Magri S., Fracasso V., Plumari M., Alfei E., Ghezzi D., Gellera C., Rusmini P., Poletti A., Di Bella D., Elia A.E., Pantaleoni C., Taroni F..
- Tipologia e data European Journal of Neurology 2018.
• Titolo **Altered TDP-43-dependent splicing in HSPB8-related distal hereditary motor neuropathy and myofibrillar myopathy.**
Cortese A., Laurà M., Casali C., Nishino I., Hayashi Y.K., Magri S., Taroni F., Stuari C., Saveri P., Moggio M., Ripolone M., Prella A., Pisciotto C., Sagnelli A., Pichiecchio A., Reilly M.M., Buratti E., Pareyson D.
- Tipologia e data Seizure 2017.
• Titolo **Alternating Hemiplegia and Epilepsia Partialis Continua: A new phenotype for a novel compound TBC1D24 mutation...**
Ragona F, Castellotti B, Salis B, Magri S, DiFrancesco JC, Nardocci N, Franceschetti S, Gellera C, Granata T.
- Tipologia e data J Peripher Nerv Syst. 2016 Dec 16.
• Titolo **A novel NDRG1 mutation in a non-Romani patient with CMT4D/HMSN-Lom.**
Piscosquito G, Magri S, Saveri P, Milani M, Ciano C, Farina L, Taroni F, Pareyson .,
- Tipologia e data J Peripher Nerv Syst. 2016 Sep;21(3):142-9.
• Titolo **Screening for SH3TC2 gene mutations in a series of demyelinating recessive Charcot-Marie-Tooth disease (CMT4)..**
Piscosquito G, Saveri P, Magri S, Ciano C, Gandioli C, Morbin M, Bella DD, Moroni I, Taroni F, Pareyson D.
- Tipologia e data Neuromuscul Disord. 2016 Aug;26(8):516-20.
• Titolo **A novel synonymous mutation in the MPZ gene causing an aberrant splicing pattern and Charcot-Marie-Tooth disease type 1b.**
Corrado L, Magri S, Bagarotti A, Carecchio M, Piscosquito G, Pareyson D, Varrasi C, Vecchio D, Zonta A, Cantello R, Taroni F, D'Alfonso S.
- Tipologia e data Brain. 2016 Aug;139(Pt 8):e46.
• Titolo **Multisystemic SYNE1 ataxia: confirming the high frequency and extending the mutational and phenotypic spectrum.**
Mademan I, Harmuth F, Giordano I, Timmann D, Magri S, Deconinck T, Claaßen J, Jokisch D, Genc G, Di Bella D, Romito S, Schüle R, Züchner S, Taroni F, Klockgether T, Schöls L, De Jonghe P, Bauer P, Consortium E, Baets J, Synofzik M.
- Tipologia e data Brain. 2016 May;139(Pt 5):1378-93.
• Titolo **SYNE1 ataxia is a common recessive ataxia with major non-cerebellar features: findings from a large-scale multi-center screening.**
Matthis Synofzik, Katrien Smets, Martial Mallaret, Daniela Di Bella, Constanze Gallenmüller, Jonathan Baets, Martin Schulze, Stefania Magri, Elisa Sarto, Mona Mustafa, Tine Deconinck, Tobias Haack, Stephan Züchner, Michael Gonzalez, Dagmar Timmann, Claudia Stendel, Thomas Klopstock, Alexandra Durr, Christine Tranchant, Marc Sturm, Wahiba Hamza, Lorenzo Nanetti, Caterina Mariotti, Michel Koenig, Ludger Schols, Rebecca Schule, Peter de Jonghe, Mathieu Anheim, Franco Taroni, and Peter Bauer,
- Tipologia e data J Neurol. 2016 Mar;263(3):591-3
• Titolo **Early-onset progressive spastic paraplegia caused by a novel TUBB4A mutation: brain**

MRI and FDG-PET findings.

Sagnelli A, Magri S, Farina L, Chiapparini L, Marotta G, Tonduti D, Consonni M, Scigliuolo GM, Benti R, Pareyson D, Taroni F, Salsano E, Di Bella D.

- Tipologia e data
• Titolo
J Peripher Nerv Syst. 2015 Dec;20(4):380-6.
Mutational mechanisms in MFN2-related neuropathy: compound heterozygosity for recessive and semidominant mutations. Piscoquito G, Saveri P, Magri S, Ciano C, Di Bella D, Milani M, Taroni F, Pareyson D.
- Tipologia e data
• Titolo
Cerebellum. 2014 Apr;13(2):269-302
Consensus paper: pathological mechanisms underlying neurodegeneration in spinocerebellar ataxias. Matilla-Dueñas A, Ashizawa T, Brice A, Magri S, McFarland KN, Pandolfo M, Pulst SM, Riess O, Rubinsztein DC, Schmidt J, Schmidt T, Scoles DR, Stevanin G, Taroni F, Underwood BR, Sánchez I.
- Tipologia e data
• Titolo
Nat Genet. 2010 Apr;42(4):313-21. Epub 2010 Mar 7.
Mutations in the mitochondrial protease gene AFG3L2 cause dominant hereditary ataxia SCA28. Di Bella D, Lazzaro F, Brusco A, Plumari M, Battaglia G, Pastore A, Finardi A, Cagnoli C, Tempia F, Frontali M, Veneziano L, Sacco T, Boda E, Brussino A, Bonn F, Castellotti B, Baratta S, Mariotti C, Gellera C, Fracasso V, Magri S, Langer T, Plevani P, Di Donato S, Muzi-Falconi M, Taroni F.
- Tipologia e data
• Titolo
Nature Protocols Network
Marzo 2010
Stefania Magri, Valentina Fracasso, Marco Rimoldi and Franco Taroni
DOI: 10.1038/nprot.2010.25
Preparation of yeast mitochondria and *in vitro* assay of respiratory chain complex activities

ATTIVITÀ DI TUTOR DI TESI DI LAUREA

- Tipologia e data
• Titolo
Tutor Tesi di Laurea in Biotecnologie Dr.ssa Delia Scocozza (AA 2018/2019 Università degli studi di Milano Bicocca).
Identificazione di nuovi geni malattia mediante analisi dell'esoma in famiglie con malattie neurodegenerative ad elevata eterogeneità genetica
- Tipologia e data
• Titolo
Tutor Tesi di Laurea in Scienze Biologiche Dr.ssa Paola Bisceglia (AA 2015/2016 Università degli studi di Milano).
Basi molecolari delle degenerazioni spinocerebellari ereditarie: studio dei genotipi mediante next-generation sequencing e analisi funzionale delle varianti di AFG3L2 in un modello di lievito
- Tipologia e data
• Titolo
Tutor Tesi di Laurea in Scienze Biologiche Dr.ssa Alessia Guareschi (AA 2015/2016 Università degli studi di Parma).
Definizione del ruolo patogenetico di varianti nel gene MFN2 associate alla malattia di Charcot-Marie-Tooth tipo 2: studio dei genotipi mediante Next-Generation Sequencing e analisi quantitativa del DNA mitocondriale

GRANT E PROGETTI FINANZIATI

- *Tipologia e titolo* Research collaborator of the project- “REte di Genomica Integrata per Nuove Applicazioni in medicina di precisione - REGINA” – by MoH (T3-AN-03).
- *Tipologia e titolo* Research collaborator of the project- (PI UO2) “ The Fingerprinting of Inherited leukoencephalopathies: A new Brain imaging, genetic and clinical Assessment (FIABA).“ by MoH (PNRR-MR1-2022-12375648)
- *Tipologia e titolo* Research collaborator of the project- (PI UO2) “ Role of CHIP/STUB1 in the clearance of toxic proteins responsible for repeat expansion neurodegenerative diseases.” by Fondazione Cariplo (2021-1544)
- *Tipologia e titolo* Research collaborator of the project “ Cross-disease analysis of molecular and cellular mechanisms in KIF5A-associated neurodegenerative disorders” by the Italian MoH (RF-2018-12367768)
- *Tipologia e titolo* Research collaborator of the project “ Epileptogenic encephalopathies and complex generalized epilepsies of infancy: NGS analysis and functional characterization of novel causative variants for an efficient diagnosis and a personalized treatment“ by the Italian MoH (GR-2016-02363337)

-Autorizzo il trattamento dei propri dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e del GDPR - General Data Protection Regulation di cui al Regolamento UE 2016/679 nonché pubblicazione sul sito aziendale

-Il presente CV ha funzione di autocertificazione ai sensi del D.P.R. n. 445 del 28/12/2000.

Data
27/02/2024

Firma

Stefania Magri