

## INFORMAZIONI PERSONALI

### Barbara Castellotti

📍 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta  
UO Genetica Medica e Neurogenetica. AmadeoLab  
Indirizzo: Via Amadeo 42- Milano

✉ [indirizzo e-mail: barbara.castellotti@istituto-besta.it](mailto:indirizzo_e-mail:barbara.castellotti@istituto-besta.it)

Sesso: F | *Nazionalità*: ITALIANA

ORCID: [orcid.org/0000-0002-9098-3041](https://orcid.org/0000-0002-9098-3041)

## ESPERIENZA PROFESSIONALE

- Periodo (2019-oggi) **Contratto a tempo determinato- Ricercatore Sanitario**  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta. Milano  
UO Genetica Medica e Neurogenetica  
In qualità di Ricercatore Sanitario mi occupo in particolare di:  
analisi di pannelli genici mediante NGS per lo studio di pazienti con encefalopatia epilettica infantile e/o difetti di migrazioni neuronale.  
valutazioni mediante "exome-sequencing" (WES-analisi in trios) di pazienti selezionati dal punto di vista clinico-strumentale e citogenetico per l'identificazione di nuove varianti patogenetiche e di eventuali nuovi geni malattia correlati a forme di encefalopatia epilettica infantile
- Periodo (2002-2019) **Contratto di Collaborazione Coordinata Continuativa**  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta  
Negli anni mi sono occupata di studiare le basi molecolari di alcune malattie ereditarie del motoneurone, in particolare di analisi di geni malattia e/o di suscettibilità nella Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e nelle paraparesi spastiche familiari (PPS)
- Periodo (1994-2001) **Borse di Studio (junior/senior)**  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta  
Studio delle patologie neurogenetiche da espansione di triplette.  
Correlazione genotipo-fenotipo

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Periodo (2018-2022) **Specializzazione Genetica Medica**  
Università degli Studi Milano  
  - Studio malattie rare, consulenze genetiche e restituzione di referti di NGS
  - Tecniche genetiche-molecolari e citogenetiche
  - Approfondimenti di genetica umana
- Anno 1993 **Iscrizione Albo Professione Biologi**  
(N° Mat. AA\_041283)
- Anno 1992 **Laurea in Scienze Biologiche**  
Università degli Studi di Milano
- Anno 1986 **Maturità Liceo Scientifico**  
Liceo Scientifico G. Gandini Lodi

## RISULTATI E PREMI

**Finanziamenti** **RF-2019-12370491 Ministero della Salute:** Stratificazione genetico-funzionale come guida per un trattamento personalizzato nelle encefalopatie epilettiche e dello sviluppo causate da mutazioni nei canali del potassio” CUP: J45F21000050001 (RF221)

## COMPETENZE TECNICHE

---

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

CITOGENETICA ricostruzione di cariotipi da sangue periferico e midollare da amniociti e da villi coriali

### GENETICA MOLECOLARE

- estrazione del DNA da linfociti (separati mediante gradiente) e da tessuti, tramite precipitazione salina e purificazione con fenolo-cloroformio
- estrazione di RNA 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.