

## INFORMAZIONI PERSONALI

### Eleonora Lamantea

📍 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta  
UOC Genetica Medica e Neurogenetica  
Via Libero Temolo, 4 – 20126 Milano

✉ [eleonora.lamantea@istituto-besta.it](mailto:eleonora.lamantea@istituto-besta.it)

Sesso: F | *Nazionalità*: Italiana

ORCID: 0000-0001-5090-6028

## ESPERIENZA PROFESSIONALE

Da 31/12/2019 a oggi

### **Incarico a Tempo Determinato di Ricercatrice Sanitaria – cat. D – livello Ds6**

UOC Genetica Medica e Neurogenetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Coordinamento del settore di diagnostica delle Malattie Mitocondriali, mantenimento banca dati e biobanca relativa ai pazienti mitocondriali. Referente Qualità.

Da 02/03/2014 a 30/12/2019

### **Incarico di Collaborazione Coordinata e Continuativa (Finanziamento Fondazione Mariani)**

UOC Neurogenetica Molecolare (dal 01/03/2018 UOC Genetica Medica e Neurogenetica) -  
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Implementazione del percorso diagnostico-terapeutico dei pazienti con patologia mitocondriale; organizzazione e coordinamento della diagnostica delle Malattie Mitocondriali; gestione e aggiornamento di database e registri di patologia. Referente Qualità.

Da 02/07/2012 a 01/03/2014

### **Incarico a Tempo Determinato di Dirigente Biologo – Area della Medicina Diagnostica e dei Servizi (Fondi Fondazione Mariani).**

UOC Neurogenetica Molecolare - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Coordinamento del settore di diagnostica delle Malattie Mitocondriali. Dal 21/03/2013 incaricata come Referente Qualità della UO di Neurogenetica Molecolare

Da 17/05/2004 a 01/07/2012

### **Incarico di Collaborazione Coordinata e Continuativa (Finanziamento Fondazione Mariani)**

UOC Neurogenetica Molecolare - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Implementazione e aggiornamento scientifico-tecnologico dell'attività di diagnostica genetica e biochimica nell'ambito delle patologie mitocondriali

Da 10/05/2003 a 09/05/2004

### **Borsista (Ricerca Finalizzata 2003/2004 Fondazione Mariani)**

UOC Neurogenetica Molecolare - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Caratterizzazione di geni-malattia responsabili di disordini mitocondriali pediatrici e applicazione dei risultati alla diagnostica molecolare delle mitocondriopatie.

Da 01/04/2003 a 09/05/2003

### **Incarico di Consulente Biologa**

UOC Neurogenetica Molecolare - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Implementazione della diagnostica robotizzata.

Da 10/05/2001 a 30/04/2002

### **Borsista (Fondazione Mariani – Brain)**

Divisione di Biochimica e Genetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano

- Implementazione della diagnostica automatizzata ad alta efficienza nella diagnostica delle malattie mitocondriali, in particolare messa a punto e applicazione DHPLC.

- Da 01/11/2000 a 30/04/2001 **Borsista (Telethon)**  
Divisione di Biochimica e Genetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano
- Analisi biochimiche e molecolari nello studio delle malattie mitocondriali pediatriche.
- Da 01/01/1998 a 31/10/2000 **Borsista (Fondazione Mariani)**  
Divisione di Biochimica e Genetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano
- Indagini biochimiche e molecolari nell'ambito dello studio dei difetti della catena respiratoria mitocondriale e di altre acidosi lattiche, in collaborazione con II Clinica Pediatrica De Marchi.
- Da 01/07/1997 a 31/12/1997 **Incarico di Collaborazione Coordinata e Continuativa (Ricerca Finalizzata del Ministro della Sanità)**  
Divisione di Biochimica e Genetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano
- Studio della respirazione mitocondriale nell'invecchiamento cellulare, nello studio dei difetti della catena respiratoria mitocondriale e di altre patologie neurodegenerative.
- Da 01/05/1997 a 30/06/1997 **Incarico di Consulente Biologa (Ricerca Finalizzata del Ministro della Sanità)**  
Divisione di Biochimica e Genetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano
- Studio della respirazione mitocondriale nella diagnostica delle patologie neurodegenerative.
- Da 01/01/1992 a 15/04/1997 **Borsista**  
Divisione di Biochimica e Genetica - Fondazione IRCCS Istituto Neurologico "C. Besta - Milano
- Indagini biochimiche e molecolari per la diagnosi delle patologie da difetti di enzimi della beta-ossidazione e da difetti della catena respiratoria mitocondriale.

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Da 21/10/2019 a oggi **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica**  
Università degli Studi di Milano
- Specializzanda in Genetica Medica (*in corso*)
- Novembre 1993 **Abilitazione all'Esercizio della Professione di Biologo**  
Università degli Studi di Milano
- 12/12/1991 **Laurea in Scienze Biologiche**  
Università degli Studi di Milano
- Titolo della Tesi: Studio dei difetti della beta-ossidazione mitocondriale su fibroblasti in coltura

## RISULTATI E PREMI

- | Premi |  |
|-------|--|
| 2001  | Premio Fondazione Legato Ferrari per la Miglior Comunicazione riguardante le Basi Molecolari delle Patologie Neuromuscolari Ereditarie - IV Congresso Nazionale SIGU |
| 1995  | Premio Giovani Ricercatori X Congresso Nazionale FISME (Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie)  |
| 1994  | Premio Giovani Ricercatori IX Congresso Nazionale FISME (Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie)   |

## COMPETENZE TECNICHE

Pluri-decennale esperienza nell'utilizzo di tecniche di biochimica, enzimologia e biologia molecolare. In particolare tecniche preparative (tripsinizzazione fibroblasti in coltura, tecniche centrifugative per separazione di frazioni e subfrazioni cellulari, cromatografia per purificazione di proteine); tecniche biochimiche (spettrofotometriche, spettrofluorimetriche e radiochimiche per saggi proteine, metaboliti

e attività enzimatiche, polarografia per valutazione concentrazione di Ossigeno, elettroforesi per analisi delle proteine mediante SDS-PAGE, BN-PAGE ed Western blotting); tecniche di biologia molecolare (estrazione DNA e RNA da differenti tessuti, amplificazione mediante PCR di frammenti di gene, elettroforesi per la rivelazione di prodotti di PCR, sequenza diretta mediante tecnica di Sanger di prodotti di amplificazione, analisi mediante utilizzo di enzimi di restrizione a scopo diagnostico (RFLP), PCR quantitativa - Real time-PCR, analisi del DNA mediante Southern blot). Competenze di bioinformatica: utilizzo di piattaforme per l'interpretazione dei risultati ottenuti da indagini di Next Generation Sequencing.

Attualmente è la referente di laboratorio per la diagnostica biochimica e molecolare delle malattie mitocondriali: dal 2012 organizza il processo diagnostico, gestisce e coordina il flusso di informazioni e di lavoro, mantiene i rapporti con i colleghi clinici e genetisti, fornisce un servizio di informazione ai pazienti, redige tutti i referti di questo settore.

Si dedica al costante aggiornamento dei data-base dei pazienti mitocondriali.

Come Referente del SGQ, è impegnata nel mantenimento di procedure diagnostiche di qualità e nel costante miglioramento del servizio.

Dal 21/03/2013 Responsabile per la Qualità dell'UO Neurogenetica Molecolare e in seguito (dal 12/03/2019) Responsabile per la Qualità della UOC Genetica Medica e Neurogenetica - Laboratori sede Bicocca.

Dal 11/06/2013 Addetta all'attuazione delle misure di prevenzione incendi, lotta antincendio, evacuazione e gestione delle emergenze per strutture a rischio elevato.

Dal 14/07/2021 Addestrata come personale laico all'utilizzo dei defibrillatori DAE.

Dal 22/10/2021 Addetta al Primo Soccorso.

Ottima capacità di utilizzo di programmi di scrittura, grafica, statistica, fogli elettronici, Internet (Pacchetto Office) per Piattaforme Windows e Apple.

Utilizzo tools bioinformatici per l'interpretazione dei risultati di indagini di Next Generation Sequencing.

Utilizzo programmi per la gestione di banche dati dei pazienti, tra cui i programmi gestionali per l'accettazione e la refertazione per i quali è la Referente per la UOC Genetica Medica e Neurogenetica - sede Bicocca.