

INFORMAZIONI PERSONALI

Paola Saveri

📍 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
UO Malattie Neurodegenerative e Neurometaboliche Rare
Via Celoria 11, 20133 Milano, Italia

✉ [indirizzo e-mail paola.saveri@istituto-besta.it](mailto:paola.saveri@istituto-besta.it)

Sesso: F | *Nazionalità*: Italiana

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5396-997X>

ESPERIENZA PROFESSIONALE

31 Dicembre 2019 ad oggi

Ricercatore sanitario

Fondazione IRCCS, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
UOC Malattie Neurodegenerative e Neurometaboliche Rare

Studio della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) e neuropatie periferiche correlate con particolare interesse all'interazione asso-gliale e ai patomeccanismi della CMT. Preparazione e conduzione di sperimentazioni cliniche nelle neuropatie ereditarie. Analisi e cura di database di pazienti con CMT.

Maggio 2014-Dicembre 2019

Biologo (Co.co.co.)

Fondazione IRCCS, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
UOC Malattie Neurodegenerative e Neurometaboliche Rare

Caratterizzazione di una serie di pazienti con CMT e polineuropatia amiloidosica familiare dal punto di vista genetico (ricerca mutazionale) e biologico (studio delle proteine della mielina e delle vie di degradazione di proteine misfolded su tessuto nervoso). Analisi e cura di database di pazienti con CMT.

Marzo 2014-Agosto 2014

Stage formativo

University College London Hospitals, Londra (UK)
Institute of Neurology, Neurogenetics Unit

Next generation sequencing per l'identificazione di mutazioni correlate a neuropatie periferiche.

Ottobre 2012-Aprile 2014

Biologo (Borsa di studio)

Fondazione IRCCS, Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
SOSD Malattie Neurologiche Rare dell'Adulto

Attività di supporto alla ricerca genetica per le neuropatie ereditarie. Studio di casistiche cliniche di soggetti affetti da malattie ereditarie e dismetaboliche rare.

Settembre 2011-Aprile 2012

Tecnico di laboratorio

University at Buffalo, Buffalo (USA)
Jacobs School of Medicine and Biomedical Sciences, Hunter James Kelly Research Institute
Biologia e pato-fisiologia delle neuropatie periferiche e della malattia di Krabbe.

Febbraio 2007-Agosto 2011

Tecnico di laboratorio

Fondazione Centro San Raffaele del Monte Tabor, Milano
Unità Biologia della Mielina

Interazioni neuro-gliali nello sviluppo del nervo e nella patologia: studio di modelli transgenici murini di neuropatie ereditarie.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Ottobre 2005 **Esperto in metodologie biotecnologiche per il disinquinamento ambientale (Master II livello)**
Università degli Studi di Perugia
- I sessione 2004 **Abilitazione all'esercizio della professione di biologo**
Università degli Studi di Perugia
- Luglio 2003 **Dottore in Scienze Biologiche (Laurea magistrale)**
Università degli Studi di Perugia

RISULTATI E PREMI

- Finanziamenti Co-investigator "Unravelling mechanisms of axonal loss in late-onset genetic neuropathies", Grant AFM Téléthon 20667
- Co-investigator "Mechanisms of axonal degeneration in late onset CMT1B neuropathies: molecular pathways and therapeutic approaches", Grant Telethon GPP 19099
- Co-investigator "ACT-CMT, Accelerate Clinical Trials in Charcot-Marie-Tooth Disease", Grant NIH 8301
- Co-investigator "3-Genes, CMT1B USA-CMTAss, estensione per CMT2A e CMTX1"
University of Iowa Health Care

COMPETENZE TECNICHE

Culture batteriche, trasformazione, purificazione del DNA; genomic e cDNA cloning e analysis; Southern blot; purificazione dell'RNA da cellule e tessuti, retrotrascrizione; mutagenesi sito-specifica; PCR; disegno di primer; analisi e sequenziamento genico (metodo di Sanger); quantitative PCR (Taqman); basi di Next Generation Sequencing (targeted sequencing). Purificazione di proteine da cellule e tessuti, immunoprecipitazione, Western Blot; immunocitochimica ed immunoistochimica. Nerve teasing; taglio al criostato; microscopia confocale. Culture cellulari (BV-2, COS-7, MDCK, SH-SY5Y), trasfezione transiente di cellule eucariotiche; colture di cellule staminali embrionali murine. Management di colonie murine, genotipizzazione, tecniche di dissezione, test motori (Rotarod, Grid test). Principali software di acquisizione e analisi di immagini; strumenti bioinformatici per lo studio di sequenze nucleotidiche e aminoacidiche e per l'analisi *in silico* di varianti di sequenza.