

FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE



INFORMAZIONI  
PERSONALI

Nome Eliana Disabella

- Nome del datore di lavoro APSS di Trento - P.O. Santa Chiara di Trento – U.O.M. Laboratorio di Patologia Clinica
- Tipo di azienda o settore Area Sanitaria
- Tipo di impiego Incarico di alta professionalità denominato “Laboratorio di Genetica Medica”.  
Dirigente Biologo presso il U.O.M. Laboratorio di Patologia Clinica - Azienda Provinciale per i Servizi Sanitari – Provincia Autonoma Di Trento – Ospedale Santa Chiara.  
Referente dei settori Urine e Sangue Occulto – Emoglobine Glicate e Patologiche.  
Prima sostituta Area Elettroforesi e Protidologia Specialistica

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Dal 16 novembre 2023 a oggi: **Vincitrice del bando di mobilità volontaria** per passaggio diretto (a tempo indeterminato) da altre amministrazioni per 1 posto nel profilo professionale di Dirigente Biologo – Disciplina Laboratorio di Genetica Medica con inserimento presso il Servizio Ospedaliero Provinciale – Dipartimento Laboratori – U.O.M. Laboratorio – Ospedale di Trento.  
Direttore: Dr. A. Anesi
- Dal 1 dicembre 2017 al 15 novembre 2023: **Assunzione a tempo indeterminato** nel profilo di “Dirigente Biologo – disciplina di Genetica Medica”, con rapporto di lavoro esclusivo e a tempo pieno presso la S.C. Laboratorio di Genetica – Trapiantologia e Malattie Cardiovascolari della Fondazione IRCCS Policlinico “San Matteo” di Pavia.  
Direttore: Prof.ssa E. Arbustini
- Dal 1 marzo 2011 a 30 novembre 2017: **Incarico a tempo determinato** (tre anni + 2 anni + 1 proroga + ulteriore incarico di 1 anno) - nel profilo di “**Dirigente Biologo**” (area della medicina diagnostica e dei servizi; disciplina di patologia clinica) **con specifica competenza in genetica e patologia cellulare cardiovascolare**- presso i LSR- Area Trapiantologica della Fondazione I.R.C.C.S Policlinico “San Matteo” di Pavia  
Direttore: Prof.ssa E. Arbustini
- 1 luglio 2009- 28 febbraio 2011: **Borsa di studio e di ricerca**, avente come titolo: “Analisi molecolare del gene alpha-galattosidasi e correlazione del genotipo con l’attività enzimatica”  
Fondazione I.R.C.C.S Policlinico “San Matteo” di Pavia  
Laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti- Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari- Direttore: Prof.ssa E. Arbustini
- 1 gennaio 2009- 1 luglio 2009: **Contratto di incarico a termine** per progetto di ricerca avente come titolo: “Attivazione gruppo interdisciplinare per la Malattia di Fabry (GIMaF)”,  
Fondazione I.R.C.C.S Policlinico “San Matteo” di Pavia  
Laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti- Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari- Direttore: Prof.ssa E. Arbustini

|                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1 gennaio 2006- 1 gennaio 2009:     | <b>Borsa di studio e di ricerca</b> , avente come titolo: "Caratterizzazione molecolare delle cardiomiopatie dilatative a trasmissione matrilineare"<br>Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia<br>Laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti- Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari- Direttore: Prof.ssa E. Arbustini                                                                                                                                            |
| 2008                                | <b>Premio di studio una tantum</b> anno 2008- Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 18 giugno 2005- 18 dicembre 2005:   | <b>Contratto di incarico a termine</b> per progetto di ricerca del MIUR avente come oggetto: "Identificazione e caratterizzazione funzionale di nuove proteine di segnalazione intracellulare coinvolte nelle malattie cardiovascolari"<br>Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia<br>Laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti- Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari- Direttore: Prof.ssa E. Arbustini                                                         |
| 18 febbraio 2005- 18 giugno 2005:   | <b>Contratto di incarico a termine</b> per progetto di ricerca finalizzata avente come oggetto: "Profili di espressione genetica differenziale nell'aterotrombosi distrettuale e marcatori di progressione distretto-specifici"<br>Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia<br>Laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti- Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari- Direttore: Prof.ssa E. Arbustini                                                                 |
| 17 febbraio 2004- 17 dicembre 2005: | <b>Contratto di incarico a termine</b> per progetto di ricerca del MIUR avente come oggetto: "Identificazione e caratterizzazione funzionale di nuove proteine di segnalazione intracellulare coinvolte nelle malattie cardiovascolari"<br>Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia. Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia<br>Laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti- Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari- Direttore: Prof.ssa E. Arbustini |
| 27 novembre 2003- 16 dicembre 2003: | <b>Attività di ricerca</b> presso il Laboratorio di Neurofisiologia dei Sistemi Autonomici Integrativi (Responsabile: Dr.ssa C. Tassorelli)<br>Fondazione IRCCS "Casimiro Mondino" di Pavia.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| A.A. 2001- 2003:                    | <b>Internato di tesi</b> presso il Laboratorio di Immunogenetica- (Responsabile: Prof. M. Cuccia), Università degli Studi di Pavia e presso il Laboratorio di Biochimica e Genetica della clinica di Malattie dell'apparato respiratorio (Responsabile: Dr. M. Luisetti)<br>Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia.                                                                                                                                                                                     |

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

|                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|-----------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 18 maggio 2015: | <b>Specializzazione in Genetica Medica</b><br>70/70 con lode<br>Facoltà di Medicina e Chirurgia,<br>Università degli Studi di Milano (direttore: prof.ssa M. Miozzo) in collaborazione con l'Università degli Studi dell'Insubria di Varese, tesi dal titolo: "Correlazione genotipo-fenotipo secondo la nuova nosologia della Sindrome di Marfan". |
| 18 giugno 2009: | Iscrizione Albo Professionale dei Biologi, sezione A (n. ordine: 061280).<br>25 maggio 2018:<br>Iscrizione Elenco Speciale dei Biologi, sezione A (n. EA_019526)                                                                                                                                                                                    |
| 10 giugno 2009: | <b>Specializzazione in Patologia Clinica</b><br>50/50 con lode<br>Facoltà di Medicina e Chirurgia,<br>Università degli Studi di Pavia, tesi dal titolo: "Basi genetico-molecolari della sindrome di Marfan e delle sindromi di Loeys-Dietz di tipo I e II"                                                                                          |

23 novembre 2003:

**Laurea quinquennale in Scienze Biologiche**

110/110 con lode

Indirizzo Genetico e Biologico-Molecolare presso l'Università di Pavia, tesi dal titolo: "Polimorfismi dei geni DRB1 e RAGE: un modello predittivo per la suscettibilità all'IDDM pediatrico"

In regola con gli obblighi formativi ECM (dal sito Co.Ge.A.P.S):

triennio 2014-2016: 279.5/150

triennio 2017-2019: 423.8/90

triennio 2020-2022: 411.2/40

triennio 2023-2025: in acquisizione

Principali materie/abilità professionali  
oggetto dello studio

19 anni di costante e continua attività nel campo della genetica molecolare: continuo aggiornamento e messa a punto di tecnologie sempre all'avanguardia; attiva partecipazione al miglioramento della produttività del laboratorio e ottimizzazione delle risorse. Impegnata in ambito diagnostico e di ricerca da oltre 20 anni.

Dal 16 novembre 2023 svolgimento di attività di diagnostica nell'ambito della Patologia Clinica.

**Cardiologia molecolare**

- Genetica delle connettivopatie ereditarie, in particolare:  
Sindromi di Marfan e Marfan-like, Sindromi di Loeys-Dietz, Sindromi di Ehlers-Danlos, TAAD
- Genetica delle malattie lisosomiali, in particolare:  
Sindrome di Fabry, Sindrome di Danon
- Genetica del mtDNA
- Genetica delle Cardiomiopatie/Cardiopatie Ereditarie

**Oncogenetica** neoplasia mammaria e/o ovarica, neoplasie coliche (Hereditary Nonpolyposis Colon Cancer – Hereditary Colorectal Adenomatous Polyposis), neoplasie gastriche, renali, melanoma familiare, neoplasie tiroidee, NET (feocromocitoma e paraganglioma)

**COLLABORATORE NEI SEGUENTI PROGETTI di RICERCA CORRENTE:**

Responsabile: Grasso Maurizia

- Titolo del Progetto: Attivazione gruppo interdisciplinare per la Sindrome di Fabry (GiMaF).

Data Inizio: 01.07.2007      Data Fine: 01.07.2014      Stato del progetto: progetto concluso

Responsabile: Bianchi Paolo Emilio

- Titolo del Progetto: Studio della camera anteriore dell'occhio in pazienti affetti da Sindrome di Marfan causata da mutazioni del gene FBN1.

Data Inizio: 01.01.2008      Data Fine: 01.01.2011      Stato del progetto: progetto concluso

Responsabile: Arbustini Eloisa

- Titolo del Progetto: Genetica germinale nel carcinoma ovarico e della mammella. Ruolo di nuove varianti geniche nella donna ad alto rischio

Data Inizio: 01.01.2013      Data Fine: 01.01.2022      Stato del progetto: progetto in corso

Responsabile: Arbustini Eloisa

- Titolo del Progetto: SOMICS – SOmatic Myocardial Mutations in Inherited Cardiomyopathies

Data Inizio: 01.04.2017      Data Fine: 01.04.2022      Stato del progetto: progetto in corso

**COLLABORATORE NEL SEGUENTE PROGETTO di RICERCA FINALIZZATA:**

Responsabile: Arbustini Eloisa/Michele Pasotti

- Progetto Giovani Ricercatori 2009 avente come titolo: "Heritable disorders of connective tissue; early detection of aortic aneurysm and prevention of dissection". Progetto concluso nel 2015.

**COLLABORATORE NEL SEGUENTE PROGETTO di RICERCA TELETHON:**

Responsabile: Arbustini Eloisa

- Progetto Telethon "Effetto di losartan vs nebivololo vs l'associazione di entrambi sulla progressione della dilatazione della radice aortica in pazienti affetti da sindrome di Marfan portatori di mutazione sul gene *FBN1*".  
Telethon grant N. GGP08238, anno d'inizio 2008

Qualifica conseguita

***Dirigente Biologo con specializzazione in Patologia Clinica e Genetica Medica.  
European registered Clinical Laboratory Geneticists (ErCLG).  
European Board of Medical Genetics.***

➤ Competenze biologiche acquisite nell'ambito della Patologia Clinica – Settore Urine:

Valutazione di appropriatezza degli esami richiesti e dell'idoneità del campione.  
Valutazione sedute analitiche relative a esame chimico fisico e morfologico delle urine e ricerca sangue occulto nelle feci.  
Lettura e interpretazione di preparati a fresco eseguiti in contrasto di fase del sedimento urinario.  
Valutazione CQI.  
Valutazione e interpretazione VEQ.  
Valutazione plausibilità e significatività clinica dei risultati.  
Refertazione secondo criteri comuni e condivisi.  
Gestione urgenze.  
Redazione, revisione e controllo documenti del SQ dei settori di pertinenza.  
Collaborazione nell'audit periodico delle performance dei TLSB.  
Controllo della spesa per le attività di competenza.

➤ Competenze biologiche acquisite nell'ambito della Patologia Clinica – Settore Elettroforesi e Protidologia Specialistica:

Valutazione di appropriatezza degli esami richiesti e dell'idoneità del campione.  
Valutazione profili di ESP, immunotiping e immunofissazione, lettura e interpretazione proteinuria urinaria di Bence Jones, lettura CDT, iso-CK e iso-ALP.  
Valutazione plausibilità e significatività clinica dei risultati.  
Refertazione secondo criteri comuni e condivisi.

➤ Competenze biologiche acquisite nell'ambito della Patologia Clinica – Emoglobine Gliccate e Patologiche:

Valutazione di appropriatezza degli esami richiesti e dell'idoneità del campione.  
Valutazione CQI.  
Valutazione e interpretazione VEQ.  
Valutazione plausibilità e significatività clinica dei risultati.  
Lettura e interpretazione dei risultati relativi allo screening delle Emoglobine Patologiche.  
Refertazione secondo criteri comuni e condivisi.

In corso di acquisizione di competenze nel settore Ematologia e Alta Automazione per l'ingresso nei turni di pronta reperibilità.

➤ Competenze tecniche acquisite nell'ambito della Genetica Molecolare:

**estrazione** di **DNA** da sangue intero, sangue midollare, cellule, tessuti, villi coriali, amniociti  
**estrazione** di **RNA** con kit commerciali e con l'impiego di estrattore automatico (Promega)  
**estrazione** di **miRNA** da pellet di WBC (kit mirVana)  
**estrazione** di **cfDNA** da plasma (Qiagen)

**disegno** di oligonucleotidi per l'amplificazione di geni malattia, messa a punto e gestione sperimentale (collaborazione al disegno di *primer* per l'amplificazione di oltre 50 geni noti associati a diverse malattie genetiche)

PCR

**sequenziamento automatico diretto (metodica Sanger)**

metodica **MLPA** per la ricerca di estesi riarrangiamenti intragenici (ABI PRISM 3130xl Genetic Analyzer, Applied Biosystem)

analisi microchimerismo mediante **STR** in pazienti sottoposti a TMO (Promega)

Basi di **DHPLC** (TRANSGENOMIC)

**Nel 2013 e nel 2014 Next Generation Sequencing** (GS Junior – Roche) mediante metodo ampliconi (kit Multiplicom) e catture per arricchimento (SeqCap EZ Choice Libraries, NimbleGen)

**Dal 2015 Next Generation Sequencing (MySeq - Illumina)** (Target Resequencing, Exome Sequencing: TruseqCustom Amplicon – AFP2 Illumina; Trusight Cardio/Cancer Illumina; HaloPlex Agilent; Sure Select QXT Agilent)

**Basi di sequenziamento di terza generazione, MinION, Nanopore**

**Interpretazione cromatogrammi** (sequenziamento mediante tecnologia Sanger: analisi di oltre 130 piastre da 96 pozzetti per oltre 10 anni)

*Basi di qPCR (7900HT Applied Biosystem)*

*Sistema di ibridazione inversa su striscia (sistema INNOLiPA) per analisi I livello gene CFTR (Fibrosi Cistica); analisi di II livello gene CFTR mediante metodica Sanger*

*Partecipazione alla messa a punto del sistema di automazione MicroLab StarLet-Hamilton*

**Interpretazione dati NGS in ambito diagnostico (dry lab)**

**Refertazione test genetici (>2000 test genetici principalmente ad alta complessità/anno) per malattie genetiche cardiovascolari, neoplasie eredo-familiari, Fibrosi cistica, HFE, fattori coagulazione, analisi microchimerismo, etc.**

**Refertazione di consulenze genetiche.**

## **CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI**

MADRELINGUA Italiano

ALTRE LINGUA Inglese  
Livello B2 del Council of Europe's Common European Framework of Reference for Language (esame FCE Cambridge English).

## **CAPACITÀ E ORGANIZZATIVE**

COMPETENZE Buone capacità di coordinamento e organizzazione in ambito lavorativo e dell'attività lavorativa. Empatia e gentilezza.

## COMPETENZE INFORMATICHE

- Buona conoscenza del Sistema Operativo Windows e dei programmi del pacchetto Office quali Word, Excel e Power Point.
- Utilizzo e gestione delle principali banche dati e algoritmi predittivi per la ricerca genetica (PubMed, OMIM, Orphanet, Ensembl, Varsome (Varsomeclinical), Franklin Genoox, ClinVar, BRCA Exchange (Enigma), InSiGHT, LOVD etc) e per la nomenclatura delle varianti geniche (HGVS v. 20.05; Mutalyzer 3)
- Disegno di oligonucleotidi (Primer 3 v.0.4.0; Primer3Plus, Primer-BLAST NCBI).
- Buona conoscenza di software di analisi dei dati quali Sequencher, Sequencing (con data collection 2.0), GeneScan, GeneMapper.
- Buona conoscenza dei software IVLis, DNLab, IsolabWeb, SIO, DMSWeb, Halia, Unity Real Time e APSS People soft, in utilizzo presso il Laboratorio di Patologia Clinica dell'Ospedale Santa Chiara di Trento.

## ISCRIZIONI AD ALBO PROFESSIONALE/SOCIETÀ SCIENTIFICHE

- Iscritta all'Ordine dei Biologi, Elenco Speciale, sezione A, numero: EA\_019526 (Regione Lombardia) fino a novembre 2023.
- Dal 31 ottobre 2023 trasferita all'Albo professionale Sezione A dell'Ordine dei Biologi del Veneto, del Friuli Venezia Giulia e del Trentino Alto Adige con delibera n. 95/2023: **Tri\_A3443**.
- Dal 2015 iscritta alla Società Italiana di Genetica Umana (**SIGU**)
- Dal 2017 a oggi iscritta all'European Board of Human Genetics (iscrizione all'*European registered Clinical Laboratory Geneticists* (**ErCLG**) per professionisti che lavorano in laboratori di Genetica Umana in ambito diagnostico
- Dal 10 ottobre 2023 iscritta all'Associazione medico-Scientifica Italiana della Medicina di Laboratorio **SIPMeL**
- Da gennaio 2025 iscritta alla Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica – Medicina di Laboratorio **SIBioC**.

## ULTERIORI INFORMAZIONI

- Partecipante ai controlli di qualità test genetici CEQ (Istituto Superiore di Sanità) e VEQ (RL).
- Nel 2016 **componente del gruppo di esperti in Genetica Molecolare** per l'attivazione dei CEQ della Regione Lombardia (esperimento pilota) su richiesta del comitato CReSMEL (Dr.ssa E. Arbustini)-Regione Lombardia.
- Coinvolta nell'**attività di Consulenza Genetica** presso il Centro Malattie Genetiche Cardiovascolari (Direttore: Dr.ssa E. Arbustini, Fondazione I.R.C.C.S Policlinico "San Matteo" di Pavia).
- Coinvolta nelle procedure di certificazione/qualità/stesura di manuali di Laboratorio/questionari sulle attività di Laboratorio per RL
- Coinvolta negli ordini di materiali necessari alle attività di Laboratorio
- Attività di didattica in forma di seminari e lezioni; relatore a convegni/masterclass sulle Malattie Genetiche Cardiovascolari.
- Nel 2024 coinvolta in 6 ore di tirocini CISMED per la Medicina di Laboratorio, settore Urine, rivolti agli studenti di Medicina e Chirurgia dell'Università di Trento.
- Coinvolta come tutor degli specializzandi post-laurea in Patologia Clinica, in tirocinio presso il Laboratorio, relativamente ai settori di competenza.
- Coinvolta nel Sistema gestione Qualità secondo le norme ISO 15189:2022, relativamente ai settori di competenza.
- 12 dicembre 2024: invito presso Campus NEST Trento (Corso di Laurea in TSLB) per lo svolgimento di 3 ore di lezione dal titolo: "Lezioni di Genetica".

|                                                                                                     |                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b><u>DOCENZE /ATTIVITÀ DIDATTICHE:</u></b>                                                         |                                                                                                                                          |
| ➤ <i>Compilare il seguente schema per ciascuna docenza/attività didattica che si vuole elencare</i> |                                                                                                                                          |
| Tipo di docenza/attività didattica                                                                  | Docenza Scuola specializzazione in Genetica Medica di Varese                                                                             |
| Titolo corso                                                                                        | Basi genetico-molecolari della Sindrome di Marfan                                                                                        |
| Organizzato da (denominazione completa e indirizzo dell'ente/società organizzatrice)                | Scuola di Genetica Medica- Università dell'Insubria di Varese- Dip. Di Medicina Clinica e Sperimentale                                   |
| Destinatari del corso                                                                               | Medici e Biologi specializzandi in Genetica Medica                                                                                       |
| In data (data svolgimento corso)                                                                    | 24 novembre 2010                                                                                                                         |
| Per complessivi giorni ..... per complessive ore .....                                              | Per complessivi giorni .....1..... per complessive ore .....1.....                                                                       |
| <b><u>DOCENZE /ATTIVITÀ DIDATTICHE:</u></b>                                                         |                                                                                                                                          |
| ➤ <i>Compilare il seguente schema per ciascuna docenza/attività didattica che si vuole elencare</i> |                                                                                                                                          |
| Tipo di docenza/attività didattica                                                                  | Docenza Scuola specializzazione in Genetica Medica di Varese                                                                             |
| Titolo corso                                                                                        | La sindrome di Fabry: aspetti clinici e genetici                                                                                         |
| Organizzato da (denominazione completa e indirizzo dell'ente/società organizzatrice)                | Scuola di Genetica Medica- Università dell'Insubria di Varese- Dip. Di Medicina Clinica e Sperimentale                                   |
| Destinatari del corso                                                                               | Medici e Biologi specializzandi in Genetica Medica                                                                                       |
| In data (data svolgimento corso)                                                                    | 25 novembre 2010                                                                                                                         |
| Per complessivi giorni ..... per complessive ore .....                                              | Per complessivi giorni .....1..... per complessive ore .....1.....                                                                       |
| <b><u>DOCENZE /ATTIVITÀ DIDATTICHE:</u></b>                                                         |                                                                                                                                          |
| ➤ <i>Compilare il seguente schema per ciascuna docenza/attività didattica che si vuole elencare</i> |                                                                                                                                          |
| Tipo di docenza/attività didattica                                                                  | Docenza Scuola specializzazione in Genetica Medica di Varese                                                                             |
| Titolo corso                                                                                        | Work-up diagnostico clinico-molecolare nella Sindrome di Loews-Dietz                                                                     |
| Organizzato da (denominazione completa e indirizzo dell'ente/società organizzatrice)                | Scuola di Genetica Medica- Università dell'Insubria di Varese- Dip. Di Medicina Clinica e Sperimentale                                   |
| Destinatari del corso                                                                               | Medici e Biologi specializzandi in Genetica Medica                                                                                       |
| In data (data svolgimento corso)                                                                    | 12 aprile 2013                                                                                                                           |
| Per complessivi giorni ..... per complessive ore .....                                              | Per complessivi giorni .....1..... per complessive ore .....1.....                                                                       |
| <b><u>DOCENZE /ATTIVITÀ DIDATTICHE:</u></b>                                                         |                                                                                                                                          |
| ➤ <i>Compilare il seguente schema per ciascuna docenza/attività didattica che si vuole elencare</i> |                                                                                                                                          |
| Tipo di docenza/attività didattica                                                                  | Docenza Scuola specializzazione in Genetica Medica di Varese                                                                             |
| Titolo corso                                                                                        | Pirosequenziamento per ricerca di mutazioni germinali dei geni BRCA1 e BRCA2 associati a carcinoma della mammella e ovaio: studio pilota |
| Organizzato da (denominazione completa e indirizzo dell'ente/società organizzatrice)                | Scuola di Genetica Medica- Università dell'Insubria di Varese- Dip. Di Medicina Clinica e Sperimentale                                   |
| Destinatari del corso                                                                               | Medici e Biologi specializzandi in Genetica Medica                                                                                       |
| In data (data svolgimento corso)                                                                    | 02 aprile 2014                                                                                                                           |
| Per complessivi giorni ..... per complessive ore .....                                              | Per complessivi giorni .....1..... per complessive ore .....1.....                                                                       |
| <b><u>DOCENZE /ATTIVITÀ DIDATTICHE:</u></b>                                                         |                                                                                                                                          |
| ➤ <i>Compilare il seguente schema per ciascuna docenza/attività didattica che si vuole elencare</i> |                                                                                                                                          |
| Tipo di docenza/attività didattica                                                                  | Docenza Scuola specializzazione in Genetica Medica di Varese                                                                             |
| Titolo corso                                                                                        | Correlazione genotipo-fenotipo secondo la nuova nosologia della Sindrome di Marfan                                                       |
| Organizzato da (denominazione completa e indirizzo dell'ente/società organizzatrice)                | Scuola di Genetica Medica- Università dell'Insubria di Varese- Dip. Di Medicina Clinica e Sperimentale                                   |
| Destinatari del corso                                                                               | Medici e Biologi specializzandi in Genetica Medica                                                                                       |
| In data (data svolgimento corso)                                                                    | 17 maggio 2015                                                                                                                           |
| Per complessivi giorni ..... per complessive ore .....                                              | Per complessivi giorni .....1..... per complessive ore .....1.....                                                                       |



**PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE CONSULTABILI SUL SITO WEB "PUB MED":**

HTTPS://PUBMED.NCBI.NLM.NIH.GOV/

**SCIENTIFIC PAPER:**

**Total H-index (2005-2021): 8**

**Informazioni tratte da SCOPUS: <https://www.scopus.com>**

**IF 2021: 60,78**

**Codice ORCID: Eliana Disabella (ORCID iD <https://orcid.org/0000-0003-3440-8883>)**

1. Alessandro DiToro, Mario Urtis, Lorenzo Giuliani, Roberto Pizzoccheri, Flaminia Aliberti, Alexandra Smirnova, Maurizia Grasso, Eliana Disabella, Eloisa Arbustini. *"Spectrum of phenotype of ventricular noncompaction in adults"*  
Pubblicato su Progress in Pediatric Cardiology Volume 62, September 2021, 101416 (IF: 1)
2. Andrea Franconeri, Emiliano Marasco, Roberto Dore, Veronica Codullo, Fabrizio Calliada, **Eliana Disabella**, Federica Meloni, Giovanni Zanframundo, Carlomaurizio Montecucco, Adele Valentini, Lorenzo Cavagna. *"Pulmonary emphysema not combined with lung fibrosis in systemic sclerosis"*  
Pubblicato su Respir Med 2019 Nov-Dec;160:105816. doi: 10.1016/j.rmed.2019.105816. (IF: 3,095)
3. Moramarco LP, Capodaglio CA, Quaretti P, Cionfoli N, Fiorina I, Disabella E, D'agostino AM, Urtis M, Arbustini  
Multivessel endovascular therapy for undiagnosed vascular type Ehlers-Danlos syndrome. Successful percutaneous transcatheter coil embolization of hepatic artery pseudoaneurysm with stenting of right renal and iliac arteries in emergency setting.  
Pubblicato su E.BJR Case Rep. 2020 Jul 6;6(4):20200025. doi: 10.1259/bjrcr.20200025. (IF: 1).
4. Favalli V, **Disabella E**, Molinaro M, Tagliani M, Scarabotto A, Serio A, Grasso M, Narula N, Giorgianni C, Caspani C, Concardi M, Agozzino M, Giordano C, Smirnova A, Kodama T, Giuliani L, Antoniazzi E, Borroni R, Vassallo C, Mangione F, Scelsi L, Ghio S, Pellegrini C, Zedde M, Fancellu L, Sechi G, Ganau A, Piga S, Colucci A, Concolino D, Di Mascio M, Toni D, Diomedi M, Rapezzi C, Biagini E, Marini M, Rasura M, Melis M, Nucera A, Guidetti D, Mancuso M, Scoditti U, Cassini P, Narula J, Tavazzi L, Arbustini E: *"Genetic Screening of Anderson-Fabry Disease in Probands Referred from Multi-specialty Clinics"*.  
Pubblicato su JACC (J Am Coll Cardiol), 2016; 6;68(10):1037-50 (IF: 19,896)
5. **Disabella E**, Grasso M, Gambarin FI, Narula N, Dore R, Favalli V, Serio A, Antoniazzi E, Mosconi M, Pasotti M, Odero A, Arbustini E: *"Subtle risk of dissection in thoracic aneurysms associated with mutations of Smooth Muscle Alpha-actin 2 (ACTA2)"*.  
Pubblicato su Heart, 2011; 97(4): 321-6 (IF: 4,223).
6. Gambarin IF, **Disabella E**, Narula J, Diegoli M, Grasso M, Serio A, Favalli V, Agozzino M, Tavazzi L, Fraser AG, Arbustini E: *"When Should Cardiologists Suspect Anderson-Fabry Disease?"*  
Pubblicato su Am J Cardiol, 2010; 106(10): 1492- 9 (IF: 3,681).
7. Concolino D, Rapsomaniki M, **Disabella E**, Sestito S, Pascale MG, Moricca MT, Bonapace G, Arbustini E, Strisciunglio P: *"Co-existence of Phenylketonuria and Fabry disease on a 3 year-old boy: case report"*.  
Pubblicato su BMC Pediatrics 2010; 10:32 (IF: 1,904).
8. Bozzola M, Travaglini P, Marziliano N, Meazza C, Pagani S, Grasso M, Tauber M, Diegoli M, Pilotto A, **Disabella E**, Tarantino P, Brega A, Arbustini E: *"The shortness of Pygmies is associated with severe under-expression of the growth hormone receptor"*.  
Pubblicato su Mol Genet Metab. 2009; 98 (3): 310-3 (IF: 2,897).
9. Marziliano N, Grasso M, Pilotto A, Porcu E, Tagliani M, **Disabella E**, Diegoli M, Pasotti M, Favalli V, Serio A, Gambarin F, Tavazzi L, Klersy C, Arbustini E: *"Transcriptomic and proteomic analysis in the cardiovascular setting: unravelling the disease?"*.  
Pubblicato su J Cardiovasc Med (Hagerstown), 2009; 10(5): 433-42 (IF: 0,712).
10. Arbustini E, Marziliano N, Porcu E, Pasotti M, Grasso M, Tagliani M, **Disabella E**, Diegoli M, Pilotto A, Ghio S, Campana C, D'Armini A, Viganò M: *"Gene symbol: BMPR2. Disease: Pulmonary hypertension, primary"*.  
Pubblicato su Hum Genet. 2008;123(1):112-3 (IF: 4,042).
11. Damiani G, Zorzetto M, Bozzi V, **Disabella E**, Caroli A, Ferrarotti I, D'Annunzio G, Pasi A, Martinetti M, Cuccia M.: *"Pro-inflammatory variants of DRB1 and RAGE genes are associated with susceptibility to pediatric type 1 diabetes: a new hypothesis on the adaptive role of autoimmunity"*.  
Pubblicato su Riv Biol. 2007;100(2):285-304. Review (IF: 0,405).
12. E. Arbustini, M. Pasotti, A. Pilotto, M. Diegoli, A. Brega, **E. Disabella**, M. Grasso, N. Marziliano: *"Gene symbol LMNA"*.  
Pubblicato su Hum Genet. 2007; 120(6):910 (IF: 3,974).
13. **E. Disabella**, M. Grasso, S. Ansaldi, N. Marziliano, C. Lucchelli, E. Porcu, M. Tagliani, A. Pilotto, M. Diegoli, L. Lanzarini, C. Malattia, A. Pelliccia, A. Ficcadenti, O. Gabrielli, E. Arbustini: *"Two novel and one known mutation of theTGFB2 gene in Marfan Syndrome non-associated with FBN1 gene defects"*.  
Pubblicato su Eur J Hum Genet - 2006, 14(1): 34-8 (IF: 3,697).
14. E. Arbustini, M. Grasso, S. Ansaldi, C. Malattia, A. Pilotto, A. Pisani, E. Porcu, **E. Disabella**, N. Marziliano, L. Lanzarini, S. Mannarino, D. Larizza, M. Mosconi, E. Antoniazzi, MC. Zoia, G. Meloni, L. Magrassi, A. Brega, MF. Bedeschi, I. Torrente, F. Mari, L. Tavazzi: *"Identification of sixty-two novel and twelve known FBN1 mutations in eighty-one unrelated probands with Marfan Syndrome and other Fibrillinopathies"*.  
Pubblicato su Hum Mut 2005; 26(5): 494 (IF: 7,92)
15. E. Arbustini, A. Pilotto, E. Porcu, M. Landolina, M. Pasotti, C. Lucchelli, **E. Disabella**, L. Tavazzi: *"Gene symbol LMNA Disease: Cardiomyopathy, Dilated, with conduction tissue defect 1"*.  
Pubblicato su Hum Genet 2005; 117: 294-302 (IF: 4,331).

## BOOK CHAPTERS:

- Arbustini E, **Disabella E**: "History of Marfan Syndrome" Chapter 9: "Genetic basis of Cardiovascular disease", Hurst's the Heart, Fourteenth Edition (*in press*)
- Arbustini E, **Disabella E**: Da HISTORY OF AORTIC SURGERY IN THE WORLD", a cura di R. Chiesa, G. Melissano, C. Setacci, A. Argenterio, edizioni Minerva Medica; pag. 88-94.
- Gambarin FI, Massetti M, Serio A, Pasotti M, Bozzani A, Dore R, **Disabella E**, De Giorgio B, Odero A, Arbustini E: "Dissecazione aortica: cosa c'è di nuovo?" Da CONOSCERE E CURARE IL CUORE 2010, a cura di Francesco Prati, Edizioni Urban 2010; pagg. 195-215.
- Peschiera V, Mosconi M, Rossi SMP, Arbustini E, Favalli V, **Disabella E**, Benazzo F: "Età dipendenza dei caratteri di Ghent scheletrici e correlazioni genotipo/fenotipo nella sindrome di Marfan". Bollettino della Società Medico Chirurgica di Pavia 2009; 122: 697-711.

## ABSTRACT/POSTER/CONFERENCES:

- M. Zorzetto, I. Ferrarotti, R. Scabini, P. Mazzola, **E. Disabella**, I. Campo, M. Luisetti: "Genotypical identification of alpha 1 antitrypsin variants by SexAI/Hpy991 RFLP". International Meeting on ALPHA1-ANTITRYPSIN deficiency, Barcellona, 11-13 Giugno 2003.
- Campo, I. Ferrarotti, M. Zorzetto, E. Brunetta, A. Facoetti, R. Scabini, P. Mazzola, **E. Disabella**, C. Agostini, G. Semenzato, E. Pozzi, M. Cuccia, M. Luisetti: "Determination of a functional SNP in the promoter region of the RAGE gene". 2<sup>nd</sup> International WASOG Conference on Diffuse Lung Diseases / 8<sup>th</sup> Conference of the Italian Chapter of WASOG, Siena, 20-23 Novembre 2003.
- I. Ferrarotti, M. Zorzetto, R. Scabini, P. Mazzola, **E. Disabella**, I. Campo, R. Trisolini, C. Agostini, G. Semenzato, V. Paoletti, E. Pozzi, M. Luisetti: "Nod2/CARD15 gene 1007insC mutation in IPF and sarcoidosis". 2<sup>nd</sup> International WASOG Conference on Diffuse Lung Diseases / 8<sup>th</sup> Conference of the Italian Chapter of WASOG, Siena, 20-23 Novembre 2003.
- M. Zorzetto, I. Campo, E. Brunetta, A. Facoetti, R. Scabini, P. Mazzola, **E. Disabella**, C. Agostini, G. Semenzato, E. Pozzi, M. Cuccia, M. Luisetti, I. Ferrarotti: "Determination of a functional SNP in the promoter region of the RAGE gene". 2<sup>nd</sup> ERS Lung Science Conference, Taormina, 26-28 Marzo 2004.
- G. Damiani, I. Campo, M. Zorzetto, **E. Disabella**, V. Bozzi, A. Caroli, M. Martinetti, M. Cuccia: "Polymorphism of RAGE and DRB1 genes associated with the juvenile type 1 diabetes in an Italian populations". 18<sup>th</sup> European Histocompatibility Conference, Sofia, 8-11 Maggio 2004.
- M.F. Scaffino, M. Diegoli, A. Pilotto, E. Porcu, C. Lucchelli, M. Tagliani, **E. Disabella**, S. Ansaldi, M. Grasso, E. Arbustini: "Individuazione di eteroduplex mediante l'utilizzo di endonucleasi CEL I Surveyor mutation kit". 7<sup>o</sup> Congresso Nazionale SIGU, Pisa, 13-15 Ottobre 2004.
- E. Arbustini, A. Pisani, M. Grasso, S. Ansaldi, **E. Disabella**, L. Lanzarini, C. Malattia, S. Mennarino, M. Mosconi, L. Tavazzani: "GISM (Gruppo Interdisciplinare Sindrome di Marfan): ottimizzazione della diagnostica clinica e molecolare". 7<sup>o</sup> Congresso Nazionale SIGU, Pisa, 13-15 Ottobre 2004.
- N. Marziliano, M. Grasso, E. Porcu, M. Pasotti, **E. Disabella**, C. Lucchelli, C. Pellegrini, M. Viganò, L. Tavazzi, E. Arbustini: "Different quantitative traits of gene expression in Idiopathic Dilated, Hypertrophic and Restrictive Cardiomyopathy". European Human Genetics Conference, Praga, 7-10 Maggio 2005.
- M. Diegoli, M. Grasso, E. Porcu, **E. Disabella**, M. Tagliani, C. Lucchelli, S. Ansaldi, M. Pasotti, A. Serio, L. Tavazzi, A. Brega, E. Arbustini: "The difficult task of sensorineural hearing loss (SNHL) in patients with idiopathic cardiomyopathies". European Human Genetics Conference, Praga, 7-10 Maggio 2005.
- A. Pilotto, M. Grasso, M. Pasotti, **E. Disabella**, M. Diegoli, C. Lucchelli, E. Porcu, A. Repetto, C. Campana, A. Gavazzi, L. Tavazzi, E. Arbustini: "Cypher/ZASP gene mutations cause idiopathic dilated cardiomyopathy (IDCM) with poor prognosis". European Human Genetics Conference, Praga, 7-10 Maggio 2005.
- **E. Disabella**, M. Grasso, S. Ansaldi, A. Pisani, S. Mauro, C. Lucchelli, E. Porcu, A. Pilotto, C. Malattia, M. Diegoli, N. Marziliano, L. Tavazzi, E. Arbustini: "Two novel heterozygous TGFB2 mutations in Marfan syndrome". European Human Genetics Conference, Praga, 7-10 Maggio 2005.
- M. Tagliani, M. Pasotti, C. Lucchelli, E. Porcu, **E. Disabella**, N.A. Marsan, A. Repetto, C. Campana, G. Magrini, F. Gambarin, M. Grasso, L. Tavazzi, E. Arbustini: "Athlete's hearts or hypertrophic cardiomyopathies". European Human Genetics Conference, Praga, 7-10 Maggio 2005.
- N. Marziliano, M. Grasso, E. Porcu, **E. Disabella**, C. Lucchelli, M. Pasotti, S. Perlini, E. Arbustini: "Different quantitative traits of metalloproteinases and tissue inhibitor of metalloproteinases gene expression in ischaemic, idiopathic dilated, hypertrophic and restrictive cardiomyopathies". Gene Signatures Symposia, Milano, 13 Aprile 2005.
- N. Marziliano, M. Grasso, E. Porcu, **E. Disabella**, C. Lucchelli, M. Pasotti, S. Perlini, E. Arbustini: "Different quantitative traits of metalloproteinases and tissue inhibitor of metalloproteinases gene expression in ischaemic, idiopathic dilated, hypertrophic and restrictive cardiomyopathies". ESC Congress 2005, 3-7 September, Stockholm, Sweden.
- **E. Disabella**, M. Grasso, S. Ansaldi, N. Marziliano, A. Pilotto, M. Diegoli, E. Porcu, C. Lucchelli, M. Tagliani, A. Pelliccia, A. Ficcadenti, O. Gabrielli, E. Arbustini: "Identificazione di tre nuove mutazioni del gene TGFB2 in pazienti con Sindrome di Marfan non associata a difetti del gene FBN1". 8<sup>o</sup> Congresso Nazionale SIGU, Cagliari, 28-30 Settembre 2005.
- M. Grasso, S. Ansaldi, **E. Disabella**, N. Marziliano, C. Malattia, A. Pilotto, M. Diegoli, M. Tagliani, C. Lucchelli, M.F. Bedeschi, I. Torrente, F. Mari, E. Arbustini: "Identificazione di 65 nuove e 12 note mutazioni nel gene FBN1 in 83 pazienti con Sindrome di Marfan". 8<sup>o</sup> Congresso Nazionale SIGU, Cagliari, 28-30 Settembre 2005.
- M. Diegoli, M. Grasso, A. Pilotto, **E. Disabella**, E. Porcu, S. Ansaldi, M. Tagliani, C. Lucchelli, M. Pasotti, A. Brega, L. Tavazzi, E. Arbustini: "Il difficile studio della sordità neurosensoriale (SNLH) in pazienti con cardiomiopatia idiopatica". 8<sup>o</sup> Congresso Nazionale SIGU, Cagliari, 28-30 Settembre 2005.
- M. Grasso, M. Pasotti, N. Marziliano, **E. Disabella**, L. Lanzarini, C. Malattia, S. Mannarino, E. Arbustini: "Autosomal dominant familial thoracic aortic aneurysm and dissection (TAAD) (MIM#608967) associated with a heterozygous TGFB2 gene mutation". 28th Congress of the European Society of cardiology/World Congress of Cardiology, Sep 02-06, 2006, Barcelona (Spain).
- M. Diegoli, N. Marziliano, A. Pilotto, M. Grasso, E. Porcu, **E. Disabella**, M. Tagliani, C. Lucchelli, G. Tocco, V. Veronese, S. Lista, M. Pasotti, S. Mannarino, A. Brega, E. Arbustini: "La sindrome di Barth associata con emizigosi composta ed

*eterozigosi dei geni TAZ e LDB3*”.

Congresso Nazionale SIGU, Venezia, 8-10 Novembre 2006.

- **E. Disabella**, M. Grasso, N. Marziliano, C. Lucchelli, M. Pasotti, A. Pilotto, E. Porcu, A. Brega, L. Tavazzi, E. Arbustini: *“Prevalenza e fenotipi associati a doppia eterozigosi del gene FBN1 in pazienti con sindrome di Marfan”*.

Congresso Nazionale SIGU, Venezia, 8-10 Novembre 2006.

- C. Lucchelli, **E. Disabella**, M. Grasso, N. Marziliano, M. Pasotti, M. Diegoli, A. Pilotto, E. Porcu, M. Tagliani, V. Genovese, G. Tocco, S. Lista, A. Brega, E. Arbustini: *“Fenotipi overlapping associati a difetti dei geni TGFB1 e TGFB2”*.

Congresso Nazionale SIGU, Venezia, 8-10 Novembre 2006.

- N. Marziliano, Grasso M, Diegoli M, Porcu E, **Disabella E**, Ansal di S, Lucchelli C, Tagliani M, Pilotto A, Malattia C, Mannarino S, Larizza D, Arbustini E: *“Identificazione di 65 nuove e 12 mutazioni note nel gene FBN1 in 83 pazienti con sindrome di Marfan”*

66-esimo Congresso Nazionale della Società Italiana di Cardiologia, Roma 10-13 dicembre 2005.

- E. Porcu, N. Marziliano, M. Grasso, M. Pasotti, **E. Disabella**, M. Tagliani, G. Tocco, V. Genovese, E. Arbustini: *“Variabilità di espressione dei geni FBN1 e TGFB2 in pazienti genotipizzati con Sindrome di Marfan”*.

67° Congresso della Società Italiana di Cardiologia, Roma, 16-19 Dicembre 2006.

- N Marziliano, M Grasso, **E Disabella**, S Ansal di, E Porcu, M Pasotti, C Malattia, S Mannarino, E. Arbustini: *“Identificazione di tre nuove mutazioni del gene TGFB2 nella Sindrome di Marfan non associata a difetti del gene FBN1”*.

67° Congresso della Società Italiana di Cardiologia, Roma, 16-19 Dicembre 2006.

- N Marziliano, M Grasso, **E Disabella**, M Tagliani, A Pilotto, E Porcu, FGambarin, M Pasotti, A Serio, A Brega, E Arbustini: *“Quantitative PCR to detect large gene deletions in patients with Marfan Syndrome and negative FBN1 screening”*.

X Congresso Nazionale SIGU, 14-17 Novembre 2007 (Montecatini, IT).

- M. Grasso, **E. Disabella**, N. Marziliano, M. Pasotti, A. Brega, S. Mannarino, C. Lucchelli, D. Larizza, L. Lanzarini, E. Antoniazzi, R. Dore, M. Mosconi, L. Magrassi, E. Arbustini: *“Prevalence and phenotypes associated with double Fibrillin 1 gene heterozygosity: clinical relevance for diagnosis, prognosis and prenatal diagnosis”*.

European Human Genetics Conference, Nice, France, June 16-19, 2007.

- N. Marziliano, M. Grasso, M. Pasotti, **E. Disabella**, S. Mannarino, D. Larizza, M. Vigano, L. Tavazzi, E. Arbustini: *“Overlapping Traits in carriers of Mutations of the TGFB1 and TGFB2 genes associated with Marfan Syndrome Type II, Loeys-Dietz Syndrome and Familial Thoracic Aortic Dilation/Dissection”*.

57th Annual Scientific Session of the American College of Cardiology, Mar 29-Apr01, 2008, Chicago (IL). Journal of the American College of Cardiology, vol: 51, issue: 10, page: A307, supplement: A (Mar 11 2008).

- **E. Disabella**, E. Serafini, P. Cassini, B. De Giorgio, M. Tagliani, L. Delmonte, N. Marziliano, A. Pilotto, M. Grasso, E. Porcu, M. Diegoli, E. Arbustini: *“An occasional finding of cornea verticillata in a female patient revealed the presence of the Anderson-Fabry disease due to a in frame 12-nt deletion of the GLA gene”*.

8 th International Symposium on Lysosomal Storage Disorders, Paris, France, April 18-20, 2008

- N Marziliano, M Grasso, A Repetto, E Porcu, A Pilotto, M Diegoli, M Tagliani, **E Disabella**, E Arbustini (P05 193): *“Gene expression signature of adrenaline biosynthesis and inflammatory pathways in women with left ventricular apical ballooning syndrome”*.

European Human Genetics Conference, May 31-June 3th, 2008, Barcelona, Spain on European Journal of Human Genetics, Vol 15 Supplement 1.

- N Marziliano, M Grasso, A Pilotto, E Serafini, M Tagliani, **E Disabella**, B De Giorgio, P Cassini, M Pasotti, E Arbustini: *“Myocyte function and gene defects in arrhythmogenic right ventricular dysplasia: clinical phenotypes and open problems for clinical genetics”*.

European Human Genetics Conference, May 31-June 3th, 2008, Barcelona, Spain on European Journal of Human Genetics, Vol 15 Supplement 1.

- M. Pasotti, A. Serio, M. Diegoli, F. Gambarin, N. Marziliano, M. Grasso, E. Porcu, **E. Disabella**, C. Campana, S. Ghio, L. Scelsi, M. Vigano, L. Tavazzi, E. Arbustini: *“Cardiac Dystrophinopathies: Prevalence and Clinical Phenotypes in a Consecutive Series of 408 Males with Idiopathic Dilated Cardiomyopathy”*.

81<sup>st</sup> Annual Scientific Session of the American Heart Association, Nov 08-12, 2008; New Orleans (LA). Circulation, vol: 118, issue: 18, page: S426 (Oct 28, 2008).

- N Marziliano, V Favalli, M Grasso, **E Disabella**, A Pilotto, E Serafini, M Diegoli, E Porcu, M Tagliani, M Concardi, M Agozzino, P Cassini, B De Giorgio, P Tarantino, I Guida, M Massetti, F Cuttone, A Brega, E Arbustini: *“Profilatura genetica mediante microarrays di pazienti con aneurisma aortico e portatori di mutazione a carico dei geni FBN1, TGFB1 e TGFB2”*.

XI Congresso Nazionale SIGU, 23-25 Novembre 2008 (Genova).

- Grasso M, Marziliano N, **Disabella E**, Diegoli M, Porcu E, Pilotto A, Tagliani M, Concardi M, Agozzino M, Inzani F, Pasotti M, Serio A, Gambarin F, Mannarino S, Brega A, Arbustini E: *“New genetic syndromes with aortic tortuosity and dissection”*.

Workshop- Rare Diseases and Orphan Drugs, Istituto Superiore di Sanità, Rome, November 7-8, 2007.

- E Porcu, N Marziliano, M Grasso, M Diegoli, A Pilotto, A Repetto, M Diegoli, M Tagliani, **E Disabella**, E Serafini, P Cassini, I Guida, P Tarantino, B De Giorgio, E Arbustini: *“Gene expression signature with TaqMan low density arrays of adrenaline biosynthesis and inflammatory pathways in the left ventricular apical ballooning syndrome”*.

XI Congresso Nazionale SIGU, 23-25 Novembre 2008 (Genova).

- M Grasso, **E Disabella**, N Marziliano, M Pasotti, A Serio, F Gambarin, P Tarantino, I Guida, B De Giorgio, P Cassini, V Favalli, A Brega, E Arbustini: *“Prevalence and phenotypes associated with double fibrillin 1 gene heterozygosity: clinical prevalence for diagnosis, prognosis and prenatal diagnosis”*.

XI Congresso Nazionale SIGU, 23-25 Novembre 2008 (Genova).

- M Grasso, **E Disabella**, N Marziliano, A Serio, M Pasotti, F Gambarin, A Pilotto, E Serafini, M Diegoli, E Porcu, M Tagliani, M Concardi, M Agozzino, P Cassini, B De Giorgio, P Tarantino, V Favalli, I Guida, A Brega, E Arbustini: *“TGFB1 and TGFB2 gene mutations in Loeys-Dietz and thoracic aortic aneurysms dissection syndrome”*.

XI Congresso Nazionale SIGU, 23-25 Novembre 2008 (Genova).

- A. Serio, M. Grasso, V. Favalli, **E. Disabella**, C. Giorgianni, M. Regazzi, M. Broglia, C. Klersy, R. Dore, E. Arbustini: *“Effetti di Losartan vs Nebivololo vs l'associazione di entrambi sulla progressione della dilatazione della radice aortica nella Sindrome di Marfan con mutazione del gene FBN1: report sul trial clinico in atto.”*

Rassegna Telethon 2013

- M. Grasso, N. Marziliano, **E Disabella**, M. Pasotti, A. Serio, V. Favalli, F. Gambarin, A. Brega, HC Dietz, E. Arbustini: *“Malignant vascular phenotypes in Loeys-Dietz Syndromes associated with mutations in the TGFB1 and TGFB2 genes”*.

European Human Genetics Conference 2009, 23-26 May, Vienna. European Journal of Human Genetics, Vol 17 (Supplement 2, P02.68): 68.

- F. Gambarin, R. Dore, M. Grasso, N. Marziliano, V. Favalli, A. Serio, M. Pasotti, **E. Disabella**, S. Mannarino, E. Arbustini: *"Malignant vascular phenotypes in Loey-Dietz Syndromes associated with mutations in the TGFB1 and TGFB2 genes"*.  
European Heart Journal, vol: 30, page: 976, supplement: 1 (Sep 2009).
- M Diegoli, M Pasotti, M Grasso, N Marziliano, A Serio, F Gambarin, P Tarantino, A Pilotto, **E Disabella**, P Cassini, M Tagliani, B De Giorgio, E Serafini, I Guida, E Arbustini: *"Eventi predittivi nelle cardiodistrofinopatie"*.  
XII Congresso Nazionale SIGU, 8-10 novembre 2009 (Torino).
- P Cassini, I Guida, M Grasso, N Marziliano, A Pilotto, E Serafini, M Diegoli, M Tagliani, **E Disabella**, B De Giorgio, P Tarantino, E Arbustini: *"Prevalence of Anderson Fabry disease (AFD) and cardiac involvement"*.  
XII Congresso Nazionale SIGU, 8-10 novembre 2009 (Torino).
- **E Disabella**, M Grasso, N Marziliano, I Guida, A Pilotto, M Diegoli, M Tagliani, P Tarantino, E Serafini, B De Giorgio, P Cassini, E Arbustini: *"Gene ACTA2 e sindromi da aneurisma toracico e dissecazione aortica"*.  
XII Congresso Nazionale SIGU, 8-10 novembre 2009 (Torino).
- Favalli V, Magni P, Grasso M, **Disabella E**, de Giorgio B, Guida I, Tarantino P, Serafini E, Agozzino M, Arbustini E: *"Genome-wide expression in aneurysmal aortic walls of patients Marfan Syndrome and Loey-Dietz Syndromes with known causative mutations"*.  
XIII Congresso Nazionale SIGU, 14-17 ottobre 2010 (Firenze).
- De Giorgio B, Favalli V, Grasso M, Gambarin F, Serafini E, **Disabella E**, Cassini P, Canclini C, Arbustini E: *"FBN1 gene expression in Marfan Syndrome: a RT-qPCR pilot study"*.  
qPCR Europe, 14-15 September 2010. Dublin, Ireland.
- Tarantino P, Favalli V, Grasso M, Diegoli M, Pilotto A, Serio A, Gambarin F, **Disabella E**, Tagliani M, Canclini C, Arbustini E: *"Effect of missense, splicing and frameshift mutation on LMNA gene expression"*.  
qPCR Europe, 14-15 September 2010. Dublin, Ireland.
- P. Cassini, D. Molinaro, I. Guida, M. Grasso, A. Pilotto, M. Diegoli, M. Tagliani, **E. Disabella**, B. De Giorgio, C. Canclini, E. Arbustini: *"The GIMAF project: a multicentre National network for Anderson-Fabry Disease"*.  
Congresso SHIRE, 1-2 aprile 2011 (Madrid).
- **E. Disabella**, M. Grasso, M. Diegoli, A. Pilotto, A. Serio, M. Tagliani, F.I. Gambarin, C. Canclini, C. Giorgianni, B. de Giorgio, V. Favalli, E. Arbustini: *"Prevalenza del gene MYH11 in Familial Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection (FTAAD)"*.  
XIV Congresso Nazionale SIGU, 13-16 novembre 2011 (Milano).
- M. Pasotti, A. Serio, F. Gambarin, A. Pilotto, E. Serafini, M. Diegoli, M. Grasso, M. Tagliani, **E. Disabella**, E. Arbustini: *"High risk of cardiac events in hypertrophic cardiomyopathy patients with double/compound heterozygosity"*.  
ESC Congress, Aug 28-Sep01, 2010, Stockholm, Sweden. European Heart Journal, vol: 31, page: 925, supplement: 1 (Sep 2010).
- A. Serio, E. Serafini, A. Pilotto, M. Pasotti, F. Gambarin, M. Grasso, **E. Disabella**, M. Diegoli, M. Tagliani, E. Arbustini: *"Clinical phenotypes associated with Desmosome gene mutations"*.  
ESC Congress, Aug 28- Sep 01, 2010, Stockholm, Sweden. European Heart Journal, vol: 31, page: 926, supplement: 1 (sep 2010).
- F. Gambarin, **E. Disabella**, R. Dore, M. Grasso, V. Favalli, A. Serio, M. Pasotti, E. Antoniazzi, M. Mosconi, E. Arbustini: *"Prevalence of mutations of smooth muscle alpha-actin 2 (ACTA2) in thoracic aneurysm and dissection and phenotype characterisation"*.  
ESC Congress, Aug 28-Sep01, 2010, Stockholm, Sweden. European Heart Journal, vol: 31, page: 63, supplement: 1 (Sep 2010).
- M. Grasso, **E. Disabella**, M. Tagliani, A. Pilotto, A. Serio, M. Diegoli, F.I. Gambarin, V. Favalli, L. Gesa, C. Canclini, A. Scarabotto, E. Arbustini: *"Eterozigoti composti nella sindrome di Marfan"*.  
XIV Congresso Nazionale SIGU, 13-16 novembre 2011 (Milano).
- M. Diegoli, M. Grasso, **E. Disabella**, M. Concardi, I. Puccio, A. Serio, V. Favalli, F.I. Gambarin, M. Tagliani, A. Pilotto, C. Giorgianni, E. Arbustini: *"Cardiomiopatia Dilatativa X-linked associata a difetti del gene DYS"*.  
XIV Congresso Nazionale SIGU, 13-16 novembre 2011 (Milano).
- **E. Disabella**, M. Diegoli, R. Borroni, M. Grasso, C. Giorgianni, M. Tagliani, A. Pilotto, A. Scarabotto, M. Concardi, I. Puccio, E. Arbustini: *"RARE EXON 10 DELETION IN POLH IN AN ITALIAN FAMILY WITH XERODERMA PIGMENTOSUM, VARIANT TYPE"*.  
XV Congresso Nazionale SIGU, 21-24 novembre 2012 (Sorrento).
- **E. Disabella**, M. Grasso, M. Tagliani, P. Cassini, V. Favalli, C. Giorgianni, C. Canclini, M. Diegoli, A. Scarabotto, R. Semeraro, A. Serio, E. Arbustini: *"THE GIMAF PROJECT: A MULTICENTRE NATIONAL NETWORK FOR ANDERSON-FABRY DISEASE"*.  
XV Congresso Nazionale SIGU, 21-24 novembre 2012 (Sorrento).
- M. Tagliani, M. Diegoli, M. Zaragoza, **E. Disabella**, M. Grasso, C. Giorgianni, C. Canclini, A. Pilotto, A. Scarabotto, R. Semeraro, A. Serio, E. Arbustini: *"MITOCHONDRIAL DNA VARIANT DISCOVERY AND EVALUATION IN HUMAN CARDIOMYOPATHIES THROUGH NEXT-GENERATION SEQUENCING"*.  
XV Congresso Nazionale SIGU, 21-24 novembre 2012 (Sorrento).
- **E. Disabella**, M. Diegoli, R. Borroni, M. Grasso, C. Giorgianni, M. Tagliani, A. Pilotto, M. Concardi, I. Puccio, A. Cerica, V. Brazzelli, E. Arbustini: *"A NOVEL MUTATION OF THE GLOMULIN GENE IN AN ITALIAN FAMILY WITH AUTOSOMAL DOMINANT CUTANEOUS GLOMUVENOUS MALFORMATIONS"*.  
XV Congresso Nazionale SIGU, 21-24 novembre 2012 (Sorrento).
- P. Cassini, M. Agozzino, M. Concardi, C. Caspani, E. Ghirotto, C. Giordano, A. Smirnova, M. Grasso, **E. Disabella**, M. Tagliani, A. Pilotto, M. Diegoli, C. Canclini, D. Molinaro, E. Arbustini: *"THE GIMAF PROJECT: A MULTICENTRE NATIONAL NETWORK FOR ANDERSON-FABRY DISEASE: CORRELATION BETWEEN GENOTYPE AND PHENOTYPE"*.  
XVI Congresso Nazionale SIGU, 25-28 settembre 2013 (Roma).
- RG. Borroni, M. Agozzino, R. D'Ospina, P. Cassini, A. Scarabotto, **E. Disabella**, M. Grasso, C. Giordano, M. Concardi, E. Arbustini: *"CUTANEOUS AND GENETIC FEATURES IN EIGHT ITALIAN FAMILIES WITH ANDERSON-FABRY DISEASE"*.  
41st Scur Meeting "Skin ageing and cancer": from Ultrastructure to Clinic, 5-7 giugno 2014 (Roma).
- Nupoor Narula, **Elia Disabella**, Valentina Favalli, Alessandra Serio, Maurizia Grasso, Carmelina Giorgianni, Tonia Fiantanese, Takahide Kodama, Eloisa Arbustini: *"Mutations in Smooth Muscle Aortic Alpha-Actin Gene Are Associated with Familial Thoracic Aortic Aneurysm and Dissection"*.  
ACC.15, 14-16 marzo 2015 (San Diego, California).
- Valentina Favalli, Matteo Di Giovannantonio, **Elia Disabella**, Eloisa Arbustini: *"Multiple variant callers and amplicon target resequencing in clinical bioinformatics"*.  
V Congresso Nazionale Bioingegneria (GNB), Napoli 2016
- Presentazione congresso

Titolo: *"Precision and personalized medicine": un sogno che diventa realtà? "Precision and personalized medicine": a dream that comes true?*

Pubblicato su PROCEEDINGS OF CONOSCERE E CURARE IL CUORE 2016, da pag. 245 a pag. 256

- Alessandro Di Toro, Catherine Klersy, Lorenzo Paolo Giuliani, Alessandra Serio, **Eliana Disabella**, Maurizia Grasso, Alexandra Smirnova, Fabiana Isabella Gambarin, Michele Pasotti, Nupoor Narula, Takahide Kodama, Luigi Tavazzi, Valentina Favalli, Eloisa Arbustini
- Valentina Favalli, Alessandra Serio, Lorenzo Giuliani, Marilena Tagliani, **Eliana Disabella**, Andrea Pilotto, Matteo Di Giovanni, Michele Pasotti, Maurizia Grasso, Eloisa Arbustini. Supported by: Telethon Grant no. GGP08238. Ricerca Corrente and RF Giovani Ricercatori Italian Ministry of Health. Registration: OsSC, AIFA, no. EudraCT2008-001462-81. LOSARTAN VS. NEBIVOLOL VS. THE ASSOCIATION OF BOTH ON THE PROGRESSION OF AORTIC ROOT DILATION GENOTYPED MARFAN SYNDROME (MFS): 48 MONTHS, OPEN LABEL RANDOMIZED CONTROLLED PHASE III TRIAL. ClinicalTrials.gov no. NCT00683124. Drugs liberally donated by Menarini Ricerche SpA. Italy and Merck Sharp and Dohme SpA; Italy. ESC 2019
- **Disabella E.**, Ventimiglia G., Trabuio E., Calvi P., Cont R., Fasanella S., Anzivino P., Slomp P., Dicembre L.P., Anesi A. *Identificazione di cellule atipiche mediante sistema citofluorimetrico su campione urinario in un paziente con carcinoma uroteliale di alto grado: un case report.* 9 Congresso Nazionale SIPMeL; 28-30 ottobre 2024, Centro Congressi – Riva del Garda (TN)
- **Disabella E.**, Ventimiglia G., Trabuio E., Calvi P., Cont R., Fasanella S., Anzivino P., Slomp P., Dicembre L.P., Anesi A. *Identificazione di cellule atipiche mediante sistema citofluorimetrico su campione urinario in un paziente con carcinoma uroteliale di alto grado: un case report.* 9 Congresso Nazionale SIPMeL; 28-30 ottobre 2024, Centro Congressi – Riva del Garda (TN).

## HOBBY E INTERESSI

- Appassionata di montagna e Natura, ho conseguito la certificazione di facilitatrice di NatureTherapy® nel 2022.
- Autrice del libro *Vivere a Colori* – venduto a scopo benefico nel 2022/2023 (proventi destinati alle Associazioni ADOS (= Donne Operate al Seno) e AMOS (= Amici dell'Oncologia dell'Ospedale San Matteo) – attive presso la Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia.
- Appassionata di letture in ambito scientifico, di psicologia e miti Greci.
- Appassionata di arte (in particolare Preraffaelliti), muovo i primi passi nella pittura con acquarelli e acrilico.
- Appassionata astrofila – in passato attiva come volontaria all'Osservatorio Astronomico di Ca' del Monte – Oltrepò Pavese.
- Nel 2023/2024 impegnata nella piantumazione e cura di alcuni alberi (tra i quali una quercia nel parco interno del Policlinico San Matteo di Pavia).
- In passato attiva in numerose associazioni rivolte al terzo settore.
- Iscritta da gennaio 2025 al Master di I livello: "La Psicologia": Basi e Fondamenti, Università digitale Guglielmo Marconi.

"Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 76 del DPR 445/2000, 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, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi dell'art. 13 D. Lgs. 30 giugno 2003 n. 196 – "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 – "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".

Eliana Disabella