

# Sandra D'Alfonso

## *Curriculum vitae*

### **DATI ANAGRAFICI**

Sandra D'Alfonso

Nata a Torino, 17-5-1965

Residente a Torino

Professore Associato di Genetica Umana

Dipartimento di Scienze della Salute e IRCAD (Interdisciplinary Research Center of Autoimmune Diseases)

UPO Universita' del Piemonte Orientale A. Avogadro

Via Solaroli 17

28100 Novara

Tel: 39 321 660684

Fax : 39 321 620421

Email: sandra.dalfonso@med.uniupo.it

Skype: genetic.novara

### **CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM**

23/11/1988 Laurea in Scienze Biologiche, Università di Torino (votazione 110/110)

- 1989-1991 borsista di Associazioni Italiane per progetti di ricerca concernenti l'analisi dell'espressione delle molecole HLA in cellule leucemiche, lavorando presso il Dipartimento di Genetica, Università di Torino

- novembre 1989 - febbraio 1990 ha frequentato il laboratorio di biochimica cellulare del Prof. Hidde Ploegh presso "The Netherlands Cancer Institute" di Amsterdam (NL),

- 1996 Dottore di ricerca in Genetica Umana presso l'Università di Torino

Autore di 144 articoli su riviste internazionali con Impact Factor elencate al fondo di questo documento concernenti principalmente l'Immunogenetica della regione del sistema maggiore di istocompatibilità (HLA) e la genetica delle malattie autoimmuni e neurodegenerative.

**Indici bibliometrici (Scopus, marzo 2016): h index (Scopus)=34, totale numero di citazioni: 5499, somma totale IF=810,049**

- Coordinatore dello studio multicentrico PROGEMUS (PROgnostic GENetic factors in MULTiple Sclerosis)
- Coordinatore del gruppo GENLES: un network italiano per lo studio della genetica del Lupus Eritematoso Sistemico (LES)
- parte dei fondatori dello SLAGEN Consortium, un Consorzio Italiano per lo studio della genetica della Sclerosi Laterale Amiotrofica (sede Ist. Auxologico, Milano)
- membro del gruppo strategico dell'International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC, <https://chgr.mc.vanderbilt.edu/imsgc>)
- Fa parte del network internazionale Biolupus, finalizzato allo studio dei fattori genetici coinvolti nella suscettibilità al Lupus Eritematoso Sistemico

#### **CARRIERA ACCADEMICA**

2004-	Professore Associato di Genetica Medica (MED/03), Università del Piemonte Orientale
1996-2004	Ricercatore Genetica Medica (MED/03), Università del Piemonte Orientale
1992-1995	Dottorando Genetica Medica , Università di Torino
2014	Abilitazione a Professore di Prima Fascia Genetica Medica (MED03)

#### **INCARICHI ACCADEMICI**

2010-	Membro della Giunta di Dipartimento ( Dipartimento di Scienze della Salute former Dipartimento di Scienze Mediche), Università del Piemonte Orientale
2014-	Componente del Gruppo del Riesame per il corso di laurea di medicina e chirurgia , Università del Piemonte Orientale
2014-	Componente della Commissione Biblioteca della Scuola di Medicina , Università del Piemonte Orientale
2014-	Delegata della Scuola di Medicina per la commissione Job Placement , Università del Piemonte Orientale
2016-	Delegata del Rettore per la Commissione Regionale per "Alternanza Scuola Lavoro", Università del Piemonte Orientale
2010-	Componente della Commissione Tecnica di Programmazione didattico pedagogica, corso di laurea Medicina e Chirurgia, Università del Piemont e Orientale
2015	Delegata dal Dipartimento di Scienze della Salute come Referente del <b>Presidio di Qualità delle sedi per la Formazione</b> , Università del Piemonte Orientale

#### **SCIENTIFIC POSITIONS**

2012-	Membro del Comitato Tecnico Scientifico dell'IRCAD (Interdisciplinary Research Center on Autoimmune Disease), Università del Piemonte Orientale
2014-2016	Presidente dell' IRCAD (Interdisciplinary Research Center on Autoimmune Disease), Università del Piemonte Orientale
2014-	Membro del Comitato Scientifico di FISM (Italian Foundation for Multiple Sclerosis)
1999-	Membro dell' Editorial Board della rivista internazionale (Nature Publishing Group) " Genes and Immunity"

### CAMPI DI INDAGINE DELLA RICERCA

1. Genetica delle malattie autoimmuni
2. Genetica della Sclerosi Multipla
3. Genetica della sclerosi laterale amiotrofica
4. Genetica del lupus eritematoso sistemico

### TEMI CORRENTI DI RICERCA

#### 1- Genetica delle malattie autoimmuni: Genetica della Sclerosi Multipla (SM)

Abstract;. Dal 1997 coordinatore o co-investigatore di studi nazionali ed internazionali che hanno prodotto 56 pubblicazioni internazionali e focalizzati su ) analisi genome-wide di linkage in famiglie SM italiane: b) fine mapping della regione HLA region con l'identificazione di nuovi fattori di rischio e protettivi c) Genome Wide Association Studies (GWAS) con l' identificazione di 110 genes associate alla suscettibilità alla SM d) identificazione varianti rare associate alla SM attraverso Next Generation Sequencing e studi funzionali; e) associazione di fattori genetici con fenotipi clinici della SM con l'identificazione di geni associati alle bande oligoclonali nel liquor ed età d'esordio

#### 2- Genetica delle malattie autoimmuni: Genetica del lupus eritematoso sistemico (LES)

Abstract – 500 ch. max. Dal 1995 coordinatore o co-investigatore di studi nazionali ed internazionali che hanno prodotto 38 pubblicazioni internazionali e l'identificazione di 80 geni associate alla suscettibilità al LES e alla caratterizzazione funzionale di alcuni di essi quail osteopontina, BANK1 e kallikreins.

#### 3- Genetica della Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA)

Abstract – 500 ch. max. Dal 2006 oordinatore o co-investigatore di studi nazionali ed internazionali che hanno portato a a) definire lo spettro mutazionale dei pazienti SLA italiani, b) identificare nuovi geni causativi della SLA; c) definire il ruolo delle variant genetiche comuni nei casi di SLA sporadic; d) analizzare il ruolo delle sequenze ripetute in tandem attraverso il coordinamento di un progetto multicentrico basato su sequenziamento di tutto il genoma . Sono stati pubblicati 23 articoli scientifici internazionali.



## PROGETTI FINANZIATI IN CORSO

BANDO: FISM (Fondazione Italiana per la Sclerosi Multipla)

TITOLO: Studio genomico e funzionale del ruolo del "pathway" di TNFSF14-TNFRSF14 nella suscettibilità alla sclerosi Multipla

RUOLO: Coordinatore del Progetto

DURATA: 24 mesi (2016)

QUOTA:185K

RUOLO: PI del progetto

BANDO :Ministero della Salute Progetto di Ricerca Finalizzata

TITOLO: An integrated genomic, transcriptomic and epigenomic approach in multiplex multiple sclerosis families. RF-2011-02350347

RUOLO: responsabile di Unità

DURATA: 36 MESI (2014)

QUOTA: 90K

RUOLO: Responsabile Unità

PROGETTO: AriSLA (Fondazione Italiana di ricerca per la SLA – Sclerosi Laterale Amiotrofica)

TITOLO: "Genome-wide analysis of DNA tandem repeats in ALS: the role of Repeat-ome"

RUOLO: Coordinatore del Progetto

DURATA: 24 mesi (2014)

QUOTA: 170K

RUOLO: PI del progetto

PROGETTO: Fondazione CARIPL0-2010 (N. 2010-0728)

TITOLO: Ricerca di geni coinvolti nella suscettibilità alla Sclerosi Multipla: studio di replicazione e follow-up di

markers genetici identificati in uno studio italiano di associazione caso-controllo su tutto il genoma.

RUOLO: Coordinatore del Progetto

QUOTA:300K

RUOLO: PI del progetto

#### LE CINQUE PUBBLICAZIONI PIÙ SIGNIFICATIVE DELLA CARRIERA

International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC), Beecham AH, Patsopoulos NA, Xifara DK, Davis MF, Kempainen A, Cotsapas C, Shah TS, Spencer C, Booth D, Goris A, Oturai A, Saarela J, Fontaine B, Hemmer B, Martin C, Zipp F, **D'Alfonso S**, Martinelli-Boneschi F, Taylor B, Harbo HF, Kockum I, Hillert J, Olsson T, Ban M, Oksenberg JR, Hintzen R, Barcellos LF; Wellcome Trust Case Control Consortium 2 (WTCCC2); International IBD Genetics Consortium (IIBDGC), Agliardi C, Alfredsson L, Alizadeh M, Anderson C, Andrews R, Søndergaard HB, Baker A, Band G, Baranzini SE, Barizzone N, Barrett J, Bellenguez C, Bergamaschi L, Bernardinelli L, Berthele A, Biberacher V, Binder TM, Blackburn H, Bomfim IL, Brambilla P, Broadley S, Brochet B, Brundin L, Buck D, Butzkueven H, Caillier SJ, Camu W, Carpentier W, Cavalla P, Celius EG, Coman I, Comi G, Corrado L, Cosemans L, Cournu-Rebeix I, Cree BA, Cusi D, Damotte V, Defer G, Delgado SR, Deloukas P, di Sapio A, Dilthey AT, Donnelly P, Dubois B, Duddy M, Edkins S, Elovaara I, Esposito F, Evangelou N, Fiddes B, Field J, Franke A, Freeman C, Frohlich IY, Galimberti D, Gieger C, Gourraud PA, Graetz C, Graham A, Grummel V, Guaschino C, Hadjixenofontos A, Hakonarson H, Halfpenny C, Hall G, Hall P, Hamsten A, Harley J, Harrower T, Hawkins C, Hellenthal G, Hillier C, Hobart J, Hoshi M, Hunt SE, Jagodic M, Jelčić I, Jochim A, Kendall B, Kermode A, Kilpatrick T, Koivisto K, Konidari I, Korn T, Kronsbein H, Langford C, Larsson M, Lathrop M, Lebrun-Frenay C, Lechner-Scott J, Lee MH, Leone MA, Leppä V, Liberatore G, Lie BA, Lill CM, Lindén M, Link J, Luessi F, Lycke J, Macciardi F, Männistö S, Manrique CP, Martin R, Martinelli V, Mason D, Mazibrada G, McCabe C, Mero IL, Mescheriakova J, Moutsianas L, Myhr KM, Nagels G, Nicholas R, Nilsson P, Piehl F, Pirinen M, Price SE, Quach H, Reunanen M, Robberecht W, Robertson NP, Rodegher M, Rog D, Salvetti M, Schnetz-Boutaud NC, Sellebjerg F, Selter RC, Schaefer C, Shaunak S, Shen L, Shields S, Siffrin V, Slee M, Sorensen PS, Sorosina M, Sospedra M, Spurkland A, Strange A, Sundqvist E, Thijs V, Thorpe J, Ticca A, Tienari P, van Duijn C, Visser EM, Vucic S, Westerlind H, Wiley JS, Wilkins

A, Wilson JF, Winkelmann J, Zajicek J, Zindler E, Haines JL, Pericak-Vance MA, Ivinson AJ, Stewart G, Hafler D, Hauser SL, Compston A, McVean G, De Jager P, Sawcer SJ, McCauley JL. Analysis of immune-related loci identifies 48 new susceptibility variants for multiple sclerosis. *Nat Genet.* 2013 Nov;45(11):1353-60. doi: 10.1038/ng.2770. Epub 2013 Sep 29. PubMed PMID: 24076602; PubMed Central PMCID: PMC3832895.

International Multiple Sclerosis Genetics Consortium; Wellcome Trust Case Control Consortium 2, Sawcer S, Hellenthal G, Pirinen M, Spencer CC, Patsopoulos NA, Moutsianas L, Dilthey A, Su Z, Freeman C, Hunt SE, Edkins S, Gray E, Booth DR, Potter SC, Goris A, Band G, Oturai AB, Strange A, Saarela J, Bellenguez C, Fontaine B, Gillman M, Hemmer B, Gwilliam R, Zipp F, Jayakumar A, Martin R, Leslie S, Hawkins S, Giannoulatou E, **D'Alfonso** S, Blackburn H, Martinelli Boneschi F, Liddle J, Harbo HF, Perez ML, Spurkland A, Waller MJ, Mycko MP, Ricketts M, Comabella M, Hammond N, Kockum I, McCann OT, Ban M, Whittaker P, Kempainen A, Weston P, Hawkins C, Widaa S, Zajicek J, Dronov S, Robertson N, Bumpstead SJ, Barcellos LF, Ravindrarajah R, Abraham R, Alfredsson L, Ardlie K, Aubin C, Baker A, Baker K, Baranzini SE, Bergamaschi L, Bergamaschi R, Bernstein A, Berthele A, Boggild M, Bradfield JP, Brassat D, Broadley SA, Buck D, Butzkueven H, Capra R, Carroll WM, Cavalla P, Celius EG, Cepok S, Chiavacci R, Clerget-Darpoux F, Clysters K, Comi G, Cossburn M, Cournu-Rebeix I, Cox MB, Cozen W, Cree BA, Cross AH, Cusi D, Daly MJ, Davis E, de Bakker PI, Debouverie M, D'hooghe MB, Dixon K, Dobosi R, Dubois B, Ellinghaus D, Elovaara I, Esposito F, Fontenille C, Foote S, Franke A, Galimberti D, Ghezzi A, Glessner J, Gomez R, Gout O, Graham C, Grant SF, Guerini FR, Hakonarson H, Hall P, Hamsten A, Hartung HP, Heard RN, Heath S, Hobart J, Hoshi M, Infante-Duarte C, Ingram G, Ingram W, Islam T, Jagodic M, Kabesch M, Kermode AG, Kilpatrick TJ, Kim C, Klopp N, Koivisto K, Larsson M, Lathrop M, Lechner-Scott JS, Leone MA, Leppä V, Liljedahl U, Bomfim IL, Lincoln RR, Link J, Liu J, Lorentzen AR, Lupoli S, Macciardi F, Mack T, Marriott M, Martinelli V, Mason D, McCauley JL, Mentch F, Mero IL, Mihalova T, Montalban X, Mottershead J, Myhr KM, Naldi P, Ollier W, Page A, Palotie A, Pelletier J, Piccio L, Pickersgill T, Piehl F, Pobywajlo S, Quach HL, Ramsay PP, Reunanen M, Reynolds R, Rioux JD, Rodegher M, Roesner S, Rubio JP, Rückert IM, Salvetti M, Salvi E, Santaniello A, Schaefer CA, Schreiber S, Schulze C, Scott RJ, Sellebjerg F, Selmaj KW, Sexton D, Shen L, Simms-Acuna B, Skidmore S, Sleiman PM, Smestad C, Sørensen PS, Søndergaard HB, Stankovich J, Strange RC, Sulonen AM, Sundqvist E, Syvänen AC, Taddeo F, Taylor B, Blackwell JM, Tienari P, Bramon E, Tourbah A, Brown MA, Tronczynska E, Casas JP, Tubridy N, Corvin A, Vickery J, Jankowski J, Villoslada P, Markus HS, Wang K, Mathew CG, Wason J, Palmer CN, Wichmann HE, Plomin R, Willoughby E, Rautanen A, Winkelmann J, Wittig M, Trembath RC, Yaouanq J, Viswanathan AC, Zhang H, Wood NW, Zuvich R, Deloukas P, Langford C, Duncanson A, Oksenberg JR, Pericak-Vance MA, Haines JL, Olsson T, Hillert J, Ivinson AJ, De Jager PL, Peltonen L, Stewart GJ, Hafler DA, Hauser SL, McVean G, Donnelly P, Compston A. Genetic risk and a primary role for cell-mediated immune mechanisms in multiple sclerosis. *Nature.* 2011 Aug 10;476(7359):214-9. doi: 10.1038/nature10251. PubMed PMID: 21833088; PubMed Central PMCID: PMC3182531.

Corrado L, Ratti A, Gellera C, Buratti E, Castellotti B, Carlomagno Y, Ticozzi N, Mazzini L, Testa L, Taroni F, Baralle FE, Silani V, **D'Alfonso S**. High frequency of TARDBP gene mutations in Italian patients with amyotrophic lateral sclerosis. Hum Mutat. 2009 Apr;30(4):688-94. doi: 10.1002/humu.20950. PubMed PMID: 19224587.

Kozyrev SV, Abelson AK, Wojcik J, Zaghlool A, Linga Reddy MV, Sanchez E, Gunnarsson I, Svenungsson E, Sturfelt G, Jönsen A, Truedsson L, Pons-Estel BA, Witte T, **D'Alfonso S**, Barizzone N, Danieli MG, Gutierrez C, Suarez A, Junker P, Lastrup H, González-Escribano MF, Martin J, Abderrahim H, Alarcón-Riquelme ME. Functional variants in the B-cell gene BANK1 are associated with systemic lupus erythematosus. Nat Genet. 2008 Feb;40(2):211-6. doi: 10.1038/ng.79. Epub 2008 Jan 20. Erratum in: Nat Genet. 2008 Apr;40(4):484. Barizzone, Nadia [corrected to Barizzone, Nadia]. PubMed PMID: 18204447.

**D'Alfonso S**, Barizzone N, Giordano M, Chiocchetti A, Magnani C, Castelli L, Indelicato M, Giacomelli F, Marchini M, Scorza R, Danieli MG, Cappelli M, Migliaresi S, Bigliardo B, Sabbadini MG, Baldissera E, Galeazzi M, Sebastiani GD, Minisola G, Ravazzolo R, Dianzani U, Momigliano-Richiardi P. Two single-nucleotide polymorphisms in the 5' and 3' ends of the osteopontin gene contribute to susceptibility to systemic lupus erythematosus. Arthritis Rheum. 2005 Feb;52(2):539-47. PubMed PMID: 15692970

#### **PREMI E RICONOSCIMENTI**

*(esempio)*

1. 2014 Premio miglio articolo scientifico internazionale, Università' del Piemonte Orientale
2. Premio
3. Premio
4. Premio

#### **ULTERIORI INFORMAZIONI**

Potete qui scrivere altre informazioni che ritenete utile diffondere.