

Anna Aspesi

Curriculum vitae

CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM

Istruzione e Formazione

- Aprile 2008: Dottorato di ricerca in Medicina Molecolare, Università del Piemonte Orientale.
- Aprile 2002: Laurea in Scienze Biologiche, Università del Piemonte Orientale, con votazione finale 110/110 e lode.

Esperienza di ricerca

- Gennaio 2006 – Dicembre 2006: Visitor student, Dip. Biochimica e Biologia Molecolare (Prof. S.R. Ellis), Università di Louisville, Louisville, KY, USA.
- Dicembre 2003 – Gennaio 2011; Febbraio 2012 – Ottobre 2015: Assegnista di ricerca, lab. Patologia Genetica (Prof I. Dianzani), Univ. Piemonte Orientale, Dip. Scienze della Salute.
- Settembre 2003: Stagista, lab. Genomica e Fisiologia della Lattazione (Prof M. Ollivier Bousquet), INRA, Jouy-en-Josas Cédex, France
- Aprile 2003 – Novembre 2003: Assegnista di ricerca, lab. Patologia Molecolare (Prof C. Isidoro), Univ. Piemonte Orientale, Dip. Scienze Mediche.
- Settembre 2000 – Aprile 2002: Tesista, lab. Anatomia Umana (Dr F. Renò), Univ. Piemonte Orientale, Dip. Scienze Mediche.

CARRIERA ACCADEMICA

Novembre 2015 – oggi:	Ricercatore a tempo determinato tipo A con regime di impegno a tempo pieno, settore scientifico disciplinare MED/04 presso il Dip. di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale
-----------------------	---

CAMPI DI INDAGINE DELLA RICERCA

1. Ribosomopatia
2. Anemia di Diamond-Blackfan
3. Mesotelioma

TEMI CORRENTI DI RICERCA

1. Patogenesi della anemia di Diamond-Blackfan

Il progetto si propone di scoprire le basi molecolari dell'anemia di Diamond-Blackfan, una rara aplasia eritroide causata da mutazioni nelle proteine ribosomiali.

2. Fattori genetici coinvolti nello sviluppo del mesotelioma pleurico

Lo scopo di questo progetto è l'identificazione di fattori genetici che predispongano allo sviluppo del mesotelioma maligno della pleura in seguito a esposizione all'amianto.

PROGETTI FINANZIATI IN CORSO

BANDO	TITOLO DEL PROGETTO
Fondazione Europea per la DBA	Correzione dell'aploinsufficienza nell'anemia di Diamond Blackfan tramite l'utilizzo di molecole SINEUP
Ricerca Locale, Dipartimento di Scienze della Salute, Università del Piemonte Orientale	Ruolo dell'interazione fra osteopontina e B7h nei tumori
DBA Foundation USA	The problem of interpreting missense mutations of DBA genes: proposal for a new functional assay
Diamond Blackfan Anaemia UK	Improving the interpretation of genetic diagnosis of Diamond-Blackfan anaemia: a new functional assay to assess the pathogenicity of missense mutations

LE CINQUE PUBBLICAZIONI PIÙ SIGNIFICATIVE DELLA CARRIERA

1. Aspesi A, Betti M, Sculco M, Actis C, Olgasi C, Wlodarski MW, Vlachos A, Lipton JM, Ramenghi U, Santoro C, Follenzi A, Ellis SR, Dianzani I. A functional assay for the clinical annotation of genetic variants of uncertain significance in Diamond-Blackfan anemia. *Hum Mutat.* 2018 Aug;39(8):1102-1111. doi: 10.1002/humu.23551
2. Aspesi A, Monteleone V, Betti M, Actis C, Morleo G, Sculco M, Guarrera S, Wlodarski MW, Ramenghi U, Santoro C, Ellis SR, Loreni F, Follenzi A, Dianzani I. Lymphoblastoid cell lines from Diamond Blackfan anaemia patients exhibit a full ribosomal stress phenotype that is rescued by gene therapy. *Sci Rep.* 2017 Sep 20;7(1):12010. doi: 10.1038/s41598-017-12307-5.
3. Betti M, Aspesi A, Biasi A, Casalone E, Ferrante D, Ogliara P, Gironi LC, Giorgione R, Farinelli P, Grosso F, Libener R, Rosato S, Turchetti D, Maffè A, Casadio C, Ascoli V, Dianzani C, Colombo E, Piccolini E, Pavesi M, Miccoli S, Mirabelli D, Bracco C, Righi L, Boldorini R, Papotti M, Matullo G, Magnani C, Pasini B, Dianzani I. CDKN2A and BAP1 germline mutations predispose to melanoma and mesothelioma. *Cancer Lett.* 2016 Aug 10;378(2):120-30. doi: 10.1016/j.canlet.2016.05.011.
4. Aspesi A, Pavesi E, Robotti E, Crescitelli R, Boria I, Avondo F, Moniz H, Da Costa L, Mohandas N, Roncaglia P, Ramenghi U, Ronchi A, Gustincich S, Merlin S, Marengo E, Ellis SR, Follenzi A, Santoro C, Dianzani I. Dissecting the transcriptional phenotype of ribosomal protein deficiency: implications for Diamond-Blackfan Anemia. *Gene.* 2014 Jul 25;545(2):282-9. doi: 10.1016/j.gene.2014.04.077.
5. Flygare J, Aspesi A, Bailey JC, Miyake K, Caffrey JM, Karlsson S, Ellis SR. Human RPS19, the gene mutated in Diamond Blackfan anemia, encodes a ribosomal protein required for the maturation of 40S ribosomal subunits. *Blood.* 2007 Feb 1;109(3):980-6.

PREMI E RICONOSCIMENTI

1. Vincitore ex-aequo del premio per la migliore comunicazione orale tra i Giovani Ricercatori, 2nd Meeting Sphingolipid Club, 3-4 Giugno 2003, Sale Marasino (BS).