

POSIZIONE ACCADEMICA

Qualifica: Ricercatore

SSD: MED/03 - Genetica Medica

Facoltà: Medicina e Chirurgia

Dipartimento: Medicina Molecolare

Via Forlanini 14 - 27100, Pavia

Tel. +39 0382 987726

Fax +39 0382 525030

email roberto.ciccione@unipv.it

FORMAZIONE:

2010: Dottorato in Patologia e Genetica Medica, Università degli Studi di Pavia.

2006: Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Pavia

2002: Laurea con lode in Scienze Biologiche, Università degli Studi dell'Aquila

ESPERIENZE PROFESSIONALI:

Dicembre 2008 - presente: Ricercatore Universitario, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Pavia.

Novembre 2006 – Ottobre 2009: Dottorando presso il laboratorio diretto dalla Prof. O. Zuffardi, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Università degli Studi di Pavia.

Febbraio 2003 – Ottobre 2006: Assegnista di ricerca presso il laboratorio diretto dalla Prof. O. Zuffardi, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Università degli Studi di Pavia.

ATTIVITÀ DIDATTICA:

Corso di laurea magistrale in biotecnologie mediche e farmaceutiche – Università di Pavia

- Genoma: analisi e applicazioni diagnostiche, modulo di genetica medica (A.A. 2009/10, 2010/11, 2011/12, 2012/13)

Corso di laurea triennale in biotecnologie – Università di Pavia

- Biologia applicata e genetica medica, modulo di genetica medica (A.A. 2009/10)

- Genetica medica e immunologia, modulo di genetica medica (A.A. 2010/11, 2011/12)

- Genetica medica (A.A. 2012/13)

- Laboratorio integrato di biotecnologie mediche, modulo di genetica medica (A.A. 2011/12, 2012/13)

Partecipazione al collegio docenti del dottorato "GENETICA, BIOLOGIA MOLECOLARE E CELLULARE" (cicli 27 e 28) - Università di Pavia

Partecipazione al collegio docenti del dottorato "PATOLOGIA E GENETICA MEDICA (PATOLOGY AND MEDICAL GENETICS)" (cicli 26 e 27) - Università di Pavia

Docente della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (A.A. 2011/12, 2012/13) – Università di Milano

ATTIVITÀ DI RICERCA:

L'attività di ricerca è principalmente focalizzata su:

- identificazione e caratterizzazione di disordini genomici associati ad autismo
- correlazioni genotipo fenotipo
- caratterizzazione dei riarrangiamenti genomici e definizione dei meccanismi di formazione
- utilizzo di metodologie genome wide, principalmente array-CGH e Next Generation Sequencing, per l'identificazione di alterazioni del DNA associate a patologie genetiche, in particolare sindromi con ritardo mentale ed epilessia.

PUBBLICAZIONI

48 pubblicazioni su riviste internazionali dotate di impact factor

h-index:17

FINANZIAMENTI

2008: Coordinatore di un progetto multicentrico finanziato dalla Fondazione Telethon. Titolo del progetto: "High resolution array-CGH and gene expression analyses in autism spectrum disorders." Grant n. GGP08226

ATTIVITA' EDITORIALI

2010 - presente: Associate Editor della rivista BMC Genomics

PRINCIPALI PUBBLICAZIONI

1: XX males SRY negative: a confirmed cause of infertility. 2011. Vetro A, Ciccone R, Giorda R, Patricelli MG, Della Mina E, Forlino A, Zuffardi O. *J Med Genet* 48:710-712.

2: Molecular mechanisms generating and stabilizing terminal 22q13 deletions in 44 subjects with Phelan/McDermid syndrome. Bonaglia MC, Giorda R, Beri S, De Agostini C, Novara F, Fichera M, Grillo L, Galesi O, Vetro A, Ciccone R, Bonati MT, Giglio S, Guerrini R, Osimani S, Marelli S, Zucca C, Grasso R, Borgatti R, Mani E, Motta C, Molteni M, Romano C, Greco D, Reitano S, Baroncini A, Lapi E, Cecconi A, Arrigo G, Patricelli MG, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Riva D, Sciacca F, Dalla Bernardina B, Zoccante L, Darra F, Termine C, Maserati E, Bigoni S, Priolo E, Bottani A, Gimelli S, Bena F, Brusco A, di Gregorio E, Bagnasco I, Giussani U, Nitsch L, Politi P, Martinez-Frias ML, Martínez-Fernández ML, Martínez Guardia N, Bremer A, Anderlid BM, Zuffardi O. *PLoS Genet* 7:e1002173.

3: The phenotype of recurrent 10q22q23 deletions and duplications. 2011. van Bon BW, Balciuniene J, Fruhman G, Nagamani SC, Broome DL, Cameron E, Martinet D, Roulet E, Jacquemont S, Beckmann JS, Irons M, Potocki L, Lee B, Cheung SW, Patel A, Bellini M, Selicorni A, Ciccone R, Silengo M, Vetro A, Knoers NV, de Leeuw N, Pfundt R, Wolf B, Jira P, Aradhya S, Stankiewicz P, Brunner HG, Zuffardi O, Selleck SB, Lupski JR, de Vries BB. *Eur J Hum Genet* 19:400-408.

4: Duplications of FOXP1 in 14q12 are associated with developmental epilepsy, mental retardation, and severe speech impairment. 2011. Brunetti-Pierri N, Paciorkowski AR, Ciccone R, Della Mina E, Bonaglia MC, Borgatti R, Schaaf CP, Sutton VR, Xia Z, Jelluma N, Ruivenkamp C, Bertrand M, de Ravel TJ, Jayakar P, Belli S, Rocchetti K, Pantaleoni C, D'Arrigo S, Hughes J, Cheung SW, Zuffardi O, Stankiewicz P. *Eur J Hum Genet* 19:102-107.

5: Breakpoint determination of 15 large deletions in Peutz-Jeghers subjects. 2010. Resta N, Giorda R, Bagnulo R, Beri S, Della Mina E, Stella A, Piglionica M, Susca FC, Guanti G, Zuffardi O, Ciccone R. *Hum Genet* 128:373-382.

6: Different molecular mechanisms causing 9p21 deletions in acute lymphoblastic leukemia of childhood. 2009. Novara F, Beri S, Bernardo ME, Bellazzi R, Malovini A, Ciccone R, Cometa AM, Locatelli F, Giorda R, Zuffardi O. *Hum Genet* 126:511-520.

7: A recurrent 15q13.3 microdeletion syndrome associated with mental retardation and seizures. 2008. Sharp AJ, Mefford HC, Li K, Baker C, Skinner C, Stevenson RE, Schroer RJ, Novara F, De Gregori M, Ciccone R, Broome A, Casuga I, Wang Y, Xiao C, Barbacioru C, Gimelli G, Bernardina BD, Torniero C, Giorda R, Regan R, Murday V, Mansour S, Fichera M, Castiglia L, Failla P, Ventura M, Jiang Z, Cooper GM, Knight SJ, Romano C, Zuffardi O, Chen C, Schwartz CE, Eichler EE. *Nat Genet* 40:322-328.