

Curriculum Vitae et Studiorum

Cristina Gervasini

-Ruolo: Ricercatore confermato di Genetica Medica (settore MED/03) dell'Università degli Studi di Milano
-Abilitazione scientifica nazionale per il ruolo di PA nel settore MED/03 (2016)
-Sede: Laboratorio di Genetica Medica - Dipartimento di Scienze della Salute (DISS) - Università di Milano, polo Ospedale San Paolo - via A. di Rudinì, 8, 20142 Milano
-Recapiti: tel. 02.50323028 email: cristina.gervasini@unimi.it

Formazione

2004-2007: Assegnista di Ricerca dell'Università degli Studi di Milano per il settore Genetica Medica (MED/03)
2004: Dottorato in Neurogenetica presso l'Università degli Studi di Genova (Università degli Studi di Milano sede consorziata)
2000: Laurea in Biotecnologie mediche presso l'Università degli Studi di Milano (110 e lode)

Esperienza

Dal settembre 2007: Ricercatore di Genetica Medica (MED03), DISS, Università degli Studi di Milano
Membro di: European Society Human Genetics (ESHG), Società Italiana Genetica Umana (SIGU), Gruppo di lavoro "Genetica Molecolare" (SIGU), Gruppo di lavoro "Epigenetica" (SIGU), LOVD (Leiden Open Variation Database) per le mutazioni di *CREBBP*, Comitato Scientifico dell'Associazione di Volontariato Cornelia de Lange, Associazione RTS "Una vita speciale" (associazione delle famiglie italiane Rubinstein-Taybi) Presidente del Comitato Scientifico per l'Associazione RTS "Una vita speciale" ONLUS.
Revisore nominato dal Ministero della Salute per i Progetto Giovani Ricercatori (anni 2011; 2013).
Membro della Commissione Scientifica del DISS.
Partecipazione alla campagna di crowdfunding (<https://withyouwedo.telecomitalia.com/projects/3364/digirare-digital-health-for-rare-disease>), promossa via web, con pubblicazioni su giornali locali (Quattro, giornale zona 4 Milano, edizione febbraio 2017) e interviste radio (Radio 105, VirginRadio, RadioMontecarlo, dicembre 2016) e televisive (programma RAI-BuongiornoRegioneLombardia: <http://www.rai.it/dl/RaiTV/programmi/media/ContentItem-4d9b547b-14d9-4ed8-8f38-90ea8d7dc8c9.html>) (28 febbraio 2017).
Partecipazione nell'organizzazione e con una comunicazione dedicata alla prima edizione del Rare Disease Day Workshop del Diss (28 febbraio 2017).

Principali aree di interesse

Rare sindromi malformative del neurosviluppo tra cui la sindrome di Rubinstein Taybi e le altre cromatinopatie e la sindrome di Cornelia de Lange e altre coesinopatie. Patologie genomiche, sindromi da microdelezione e microduplicazione. Malattie da difetti dell'imprinting.

PUBBLICAZIONI

Numero totali di pubblicazioni in riviste peer-reviewed: 65
h-index (Scopus, Web of Science)=17
Più di 200 abstracts presentati a convegni nazionali/internazionali (>40 selezionati per comunicazioni orali)

Ultime 20 pubblicazioni:

1. Negri G, Magini P, Milani D, Colapietro P, Rusconi D, Scarano E, Bonati MT, Priolo M, Crippa M, Mazzanti L, Wishmeijer A, Taburrino F, Pippucci T, Finelli P, Larizza L, **Gervasini C.** (2016) *From whole gene deletion to point mutations of EP300 positive Rubinstein-Taybi patients: new insights into the mutational spectrum and peculiar clinical hallmarks.* Hum Mut, 37(2):175-83
2. Parenti I, **Gervasini C,** Pozojevic J, Stefanova M, Wendt K, Watrin E, Russo S, Masciadri M, Azzollini J, Werner R, Garavelli L, Selicorni A, Cereda A, Mariani M, Larizza L, Zampino G, Wierzba J, Gillissen-Kaesbach G, Pie J, Wiczorek D, Kaiser FJ. *Expanding the clinical spectrum of the "HDAC8-phenotype" - Implications for molecular*

- diagnostics, counseling and risk prediction*, Clin Genet, 2015 Dec 16. doi: 10.1111/cge.12717. [Epub ahead of print]
3. Basel-Vanagaite L, Wolf L, Orin M, Larizza L, **Gervasini C**, Krantz ID and Deardoff MA *Recognition of the Cornelia de Lange Syndrome Phenotype with Facial Dysmorphology Novel Analysis*, 2016 Clin Genet89(5):557-63
 4. Giacobbe A, Ajmone PF, Milani D, Avignone S, Triulzi F, **Gervasini C**, Menni F, Monti F, Biffi D, Canavesi K, Costantino MA. *Electroclinical phenotype in Rubinstein-Taybi syndrome*. Brain Dev. 2016 Jun;38(6):563-70
 5. Zambrelli E, Fossati C, Turner K, Taiana M, Vignoli A, **Gervasini C**, Russo S, Furia F, Masciadri M, Ajmone P, Kullman G, Canevini MP, Selicorni A. (2016) *Sleep disorders in Cornelia de Lange syndrome*. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 May 2. doi: 10.1002/ajmg.c.31497. [Epub ahead of print]
 6. Cereda A, Mariani M, Rebora P, Sajeva A, Ajmone PF, **Gervasini C**, Russo S, Kullmann G, Valsecchi G, Selicorni A. *A new prognostic index of severity of intellectual disabilities in Cornelia de Lange syndrome*. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 Jun;172(2):179-89
 7. Mariani M, Decimi V, Bettini LR, Maitz S, **Gervasini C**, Masciadri M, Ajmone P, Kullman G, Dinelli M, Panceri R, Cereda A, Selicorni A. *Adolescents and adults affected by Cornelia de Lange syndrome: A report of 73 Italian patients*. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2016 Jun;172(2):206-13
 8. Negri G, Larizza L, **Gervasini C**. Rubinstein Taybi Syndrome in an Indian Child due to EP300 Gene Mutation: Correspondence. Indian J Pediatr. 2016 Sep 1. [Epub ahead of print]
 9. Spena S, **Gervasini C**, Milani D. Ultra-Rare Syndromes: The Example of Rubinstein-Taybi Syndrome. J Pediatr Genet. 2015 Sep;4(3):177-86. Review
 10. Fergelot P, Van Belzen M, Van Gils J, Afenjar A, Armour CM, Arveiler B, Beets L, Burglen L, Busa T, Collet M, Deforges J, de Vries BB, Dominguez Garrido E, Dorison N, Dupont J, Francannet C, García-Minaúr S, Gabau Vila E, Gebre-Medhin S, Gener Querol B, Geneviève D, Gérard M, **Gervasini CG**, Goldenberg A, Josifova D, Lachlan K, Maas S, Maranda B, Moilanen JS, Nordgren A, Parent P, Rankin J, Reardon W, Rio M, Roume J, Shaw A, Smigiel R, Sojo A, Solomon B, Stembalska A, Stumpel C, Suarez F, Terhal P, Thomas S, Touraine R, Verloes A, Vincent-Delorme C, Wincent J, Peters DJ, Bartsch O, Larizza L, Lacombe D, Hennekam RC. Phenotype and genotype in 52 patients with Rubinstein-Taybi syndrome caused by EP300 mutations. Am J Med Genet A. 2016 Sep 20. doi: 10.1002/ajmg.a.37940.
 11. Fontana L, Gentilin B, Fedele L, **Gervasini C***, Miozzo M. Genetics of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH) syndrome. Clin Genet. 2016 Oct 7. doi: 10.1111/cge.12883. Review.* corresponding author
 12. Colombo EA, Spaccini L, Volpi L, Negri G, Cittaro D, Lazarevic D, Zirpoli S, Farolfi A, **Gervasini C**, Cubellis MV, Larizza L. Viable phenotype of ILNEB syndrome without nephrotic impairment in siblings heterozygous for unreported integrin alpha3 mutations. Orphanet J Rare Dis. 2016 Oct 7;11(1):136.
 13. Gupta D, Chandrashekar L, Larizza L, Colombo EA, Fontana L, **Gervasini C**, Thappa DM, Rajappa M, Rajendiran KS, Sreenath GS, Kate V Familial gastrointestinal stromal tumors, lentigines, and café-au-lait macules associated with germline c-kit mutation treated with imatinib. Int J Dermatol. 2017 Feb;56(2):195-201 Parenti I, Teresa-Rodrigo ME, Pozojevic J, Ruiz Gil S, Bader I, Braunholz D, Bramswig NC, **Gervasini C**, Larizza L, Pfeiffer L, Ozkinay F, Ramos F, Reiz B, Rittinger O, Strom TM, Watrin E, Wendt K, Wiczorek D, Wollnik B, Baquero-Montoya C, Pié J, Deardorff MA, Gillissen-Kaesbach G, Kaiser FJ. Mutations in chromatin regulators functionally link Cornelia de Lange syndrome and clinically overlapping phenotypes. Hum Genet. 2017 Mar;136(3):307-320.
 14. Huisman S, Mulder PA, Redeker E, Bader I, Bisgaard AM, Brooks A, Cereda A, Cinca C, Clark D, Cormier-Daire V, Deardorff MA, Diderich K, Elting M, van Essen A, FitzPatrick D, **Gervasini C**, Gillissen-Kaesbach G, Girisha KM, Hilhorst-Hofstee Y, Hopman S, Horn D, Isrie M, Jansen S, Jespersgaard C, Kaiser FJ, Kaur M, Kleefstra T, Krantz ID, Lakeman P, Landlust A, Lessel D, Michot C, Moss J, Noon SE, Oliver C, Parenti I, Pie J, Ramos FJ, Rieubland C, Russo S, Selicorni A, Tümer Z, Vorstenbosch R, Wenger TL, van Balkom I, Piening S, Wierzba J, Hennekam RC. Phenotypes and genotypes in individuals with SMC1A variants. Am J Med Genet A. 2017 Aug;173(8):2108-2125.
 15. Spaltro G, Vigorelli V, Casalnuovo F, Spinelli P, Castiglioni E, Rovina D, Paganini S, Di Segni M, Nigro P, **Gervasini C**, Pompilio G, Gowran A. Derivation of the Duchenne muscular dystrophy patient-derived induced pluripotent stem cell line lacking DMD exons 49 and 50 (CCMi001DMD-A-3, Δ49, Δ50). Stem Cell Res. 2017 Dec;25:128-131.
 16. Milani D, Scuvera G, Gatti M, Tolve G, Bonarrigo F, Esposito S, **Gervasini C**. Perthes disease: A new finding in Floating-Harbor syndrome. Am J Med Genet A. 2018 Jan 31. doi: 10.1002/ajmg.a.38605. [Epub ahead of print]
 17. Gowran A, Spaltro G, Casalnuovo F, Vigorelli V, Spinelli P, Castiglioni E, Rovina D, Paganini S, Di Segni M, **Gervasini C**, Nigro P, Pompilio G. Generation of induced pluripotent stem cells from a Becker muscular dystrophy patient carrying a deletion of exons 45-55 of the dystrophin gene (CCMi002BMD-A-9 Δ45-55). Stem Cell Res. 2018 Feb 1;28:21-24. doi: 10.1016/j.scr.2018.01.025. [Epub ahead of print]
 18. Ajmone PF, Avignone S, **Gervasini C**, Giacobbe A, Monti F, Costantino A, Esposito S, Marchisio P, Triulzi F,

- Milani D. Rubinstein-Taybi syndrome: New neuroradiological and neuropsychiatric insights from a multidisciplinary approach. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2018 Apr 10. doi: 10.1002/ajmg.b.32628. [Epub ahead of print]
19. Colombo EA, Locatelli A, Cubells Sánchez L, Romeo S, Elcioglu NH, Maystadt I, Esteve Martínez A, Sironi A, Fontana L, Finelli P, **Gervasini C**, Pecile V, Larizza L. Rothmund-Thomson Syndrome: Insights from New Patients on the Genetic Variability Underpinning Clinical Presentation and Cancer Outcome. Int J Mol Sci. 2018 Apr 6;19(4). pii: E1103. doi: 10.3390/ijms19041103.
 20. Colombo EA, Elcioglu NH, Graziano C, Farinelli P, Di Fede E, Neri I, Facchini E, Greco M, **Gervasini C**, Larizza L. Insights into Mutation Effect in Three Poikiloderma with Neutropenia Patients by Transcript Analysis and Disease Evolution of Reported Patients with the Same Pathogenic Variants. J Clin Immunol. 2018 May 16. doi: 10.1007/s10875-018-0508-9. [Epub ahead of print]

Revisore per articoli in pubblicazione presso le seguenti riviste:

- American Journal of Medical Genetics
- BMJ Case Report
- Clinical Genetics
- European Journal of Medical Genetics
- Nature Reviews Genetics

Attività didattica

Titolare di corsi per un totale di 100 ore erogate nei Corsi di Laurea in Medicina e Chirurgia polo San Paolo, Dietistica, Tecniche di laboratorio biomedico, Tecniche audiometriche e audioprotesiche, Tecniche di radiologia, radioterapia e diagnostica per immagini; e di 24 ore nelle Scuole di Specializzazione di Genetica Medica, Pediatria e Dermatologia.

Assistenza alla preparazione e compilazione di tesi di laurea sperimentali (n.15), di dottorato di ricerca (n.3) e di scuola di specializzazione (n.5).

Presidente della Commissione Paritetica CdL in Dietistica.

Membro della commissione per l'esame di stato per il CdL in Tecniche di laboratorio biomedico.

- Partecipazione in qualità di membro di commissione agli esami di ammissione al Corso di Dottorato in Patologia e Neuropatologia sperimentale XXVIII ciclo- Università degli Studi di Milano (Milano 21 settembre - 8 ottobre 2012)
- Partecipazione in qualità di membro di commissione agli esami finali del Corso di Dottorato in Clinica, Genetica e Immunologia delle Malattie dell'Età evolutiva XXIV ciclo - Università degli Studi di Genova (Genova, 25 ottobre 2012)
- Partecipazione in qualità di membro di commissione agli esami finali del Corso di Dottorato in Clinica, Genetica e Immunologia delle Malattie dell'Età evolutiva XXVI ciclo - Università degli Studi di Genova (Genova, 30 marzo 2015)

Assistenza ai test d'ingresso per il corso di Laurea a ciclo unico di Medicina e Chirurgia dall'a.a. 2007-2008, e per i corsi di Laurea triennali area sanitaria dall'a.a. 2010-2011.

Dichiarazione di accettazione del trattamento dei dati personali

Il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dall'art.13 del Decreto Legislativo del 30 giugno 2003 n.196.

Milano, 25 maggio 2018

Cristina Gervasini

