



UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

**DIPARTIMENTO DI
SCIENZE DELLA SALUTE**

Monica Rosa Miozzo

Nata a Verona il 05.05.60

Posizione attuale

- Professore Ordinario di Genetica Medica, Settore Scientifico Disciplinare MED/03- Genetica Medica- Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze della Salute.
- Responsabile UOS di Genetica Medica, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano. Attività in Regime di convenzionamento.

Studi universitari

1999: Dottorato di Ricerca in Biologia Cellulare e Molecolare, Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali, Università degli Studi di Milano.

1993: Specializzazione in Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano.

1987: Laurea quinquennale in Scienze Biologiche, Università degli Studi di Milano.

Principali Interessi di ricerca

MALATTIE GENETICHE: identificazione della base molecolare di malattie mendeliane e dei meccanismi patogenetici associati. Sequenziamento (NGS) e pipeline di analisi per la valutazione di esomi e genomi per la diagnosi molecolare.

MODIFICAZIONI EPIGENETICHE IN PATOLOGIE EREDITARIE E COMPLESSE: Alterazioni epigenetiche della regione cromosomica 11p15.5, associate alle sindromi di Beckwith Wiedemann (BWS), Silver Russell (SRS) e difetti multilocus dell'imprinting genomico; studio dei pathway molecolari nella sindrome di Angelman su modelli murini (in collaborazione con la prof.ssa Cristina Alberini, NYU, USA); firme epigenetiche associate a tumori e loro significato prognostico; messa a punto di test diagnostici di metilazione del DNA per condizioni ereditarie e in ambito oncologico; valutazione globale dello stato di metilazione del genoma mediante piattaforma omica MethylSeq.

GENETICA ONCOLOGICA: difetti genetici ed epigenetici germinali predisponenti all'insorgenza di tumori (tumori eredo-famigliari); profiling molecolare per la ricerca di varianti a significato clinico-diagnostico (e.g. terapia personalizzata, prognosi e diagnosi) su tessuti FFPE, da biopsia liquida e germinali (farmacogenomica).

IMPATTO DI FATTORI MATERNI SUL PROFILO EPIGENETICO DEL NEONATO: creazione di una biobanca di tessuti materno fetali (2200 gravidanze) per studi omici su placenta e sangue del cordone.

Attività lavorativa e scientifica

- Da luglio 2021: responsabile UOS Genetica Medica, ASST Santi Paolo e Carlo, Milano.
- 2014-2021: Responsabile UOS Coordinamento Laboratori di Ricerca, Piattaforma Genomica e di Bionformatica, Direzione Scientifica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano. Attività in regime di convenzione con Università degli Studi di Milano.
- 2011-2014: Responsabile sezione di Patologia Molecolare, UOC Anatomia patologica, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano.

- 2019 (ottobre-novembre): Visiting Professor presso Columbia University, New York, NY, Mailman School of Public Health nell'ambito del progetto Rise Cross Neurod, Motor neuron center.
- Dal 2018 Professore Ordinario di Genetica Medica, SSD MED/03 (2017: Abilitazione Scientifica ASN).
- 2010-2016: Direttore Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Milano.
- 2006–2018: Professore associato MED/03 Genetica Medica, Polo Ospedale San Paolo, Università degli Studi di Milano.
- 1999–2006: Ricercatore Universitario SSD MED/03 Genetica Medica a tempo indeterminato, Polo Ospedale San Paolo, Università degli Studi di Milano.
- 1995–1998: PhD student presso il Dipartimento di Biologia e Genetica, Università degli Studi di Milano.
- 1987–1995: Ricercatore AIRC, Dipartimento di Oncologia Sperimentale, IRCCS Istituto Nazionale Tumori, Milano.
- 1990: Visiting research scientist presso Medical Research Council, Molecular Oncology Group, Cambridge, UK.

Altri incarichi scientifici

- Dal 2012 Componente del Comitato Etico, Fondazione IRCCS Istituto dei Tumori di Milano.
- 2021: Consiglio Superiore di Sanità Sezione I: Componente Gruppo di lavoro “Test Multigenici Molecolari Prognostici” (TMMP): Linee Guida per l'utilizzo e valutazione economico-sanitaria per l'introduzione nei LEA e nel SSN”.
- 2021: Componente dell'Organismo di Governance dell'Università degli Studi di Milano nell'ambito dell'accordo con Aeronautica Militare e Fondazione Policlinico.
- 2021: Componente del Comitato Scientifico della Associazione pazienti con sindrome di Angelman (FAST-Italia).
- Membro dei gruppi di lavoro SIGU di: Genetica Oncologica, Epigenetica e di Farmacogenomica.

Attività editoriale e di revisore

- Academic Editor della rivista PloS One dal 2012.
- Componente dell'Editoria Board della rivista International Journal of Pediatrics and Child Health.

Revisore progetti EU

- Reviewer EU “Research Framework Programme”: FP6-HEALTH-2007-1.2-6 Diagnostic, Brussels, 2007 e FP7-HEALTH- 1.2.2 Diagnostics –
- The Chief Scientist Office Experimental and Translational Medicine Research Committee, Experimental and Translational Medicine Research in Scotland, 2011.
- The National Centre for Research and Development, Poland. Reviewer of proposals from 2012-2016.

Coordinamento di progetti di ricerca competitivi finanziati

- PNRM 2021. “Tecniche Omiche e Reti Neurali per lo sviluppo di modelli predittivi di rischio”. Responsabile Unità Università degli Studi di Milano.
- 2020 Finanziamento Fondazione Invernizzi “Marcatori genomici circolanti per la diagnosi di rigetto in pazienti con trapianto polmonare”. Principal Investigator
- Special Projects for Covid-19 studies, Università degli Studi di Milano. PI: Association among genetic variants of ACE2 gene and Covid-19 disease severity. COST (COvid STudy) Action, Università degli Studi di Milano. Principal Investigator
- Conto Capitale 2017- Ministero Salute. PI: N Counter: una nuova tecnologia "multi-omica" per promuovere la Medicina di Precisione. Principal Investigator

- Conto Capitale 2016- Ministero della Salute. PI: NGS technologies for diagnosis of pre- and post-natal diseases. Fondazione IRCCS Ca' Granda Maggiore Policlinico. Principal Investigator
- Ricerca Finalizzata 2011. Ministero Salute. RF-2011-02347106. Development of high throughput, integrated and cost-effective molecular diagnostic tests for the detection of genetic and epigenetic defects involved in human disease. Principal Investigator
- PUR 2009 Università degli Studi di Milano. Molecular diagnosis of Silver Russell, Beckwith Wiedemann and Cornelia de Lange. Principal Investigator
- PRIN 2006. N°: 2006067497 from 09-02-2007 to 27-03-2009. Title: Epigenetic alterations of X chromosome related to breast cancer susceptibility. Principal Investigator
- PRIN 2004. N.:2004068113_002. Coordinatore di Unità. Università degli Studi di Milano.

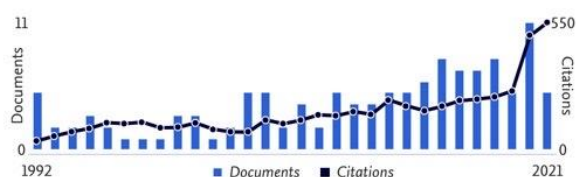
Premi

2009: Premio Isimbardi "Giornata della Riconoscenza" Provincia di Milano
 Conferito per la carriera scientifica e di insegnamento accademico.

Pubblicazioni scientifiche

Autore di 134 lavori scientifici peer reviewed, H-index 39 (Scopus), 42 (Google Scholar), citazioni totali (Scopus): 4871.

Document & citation trends



Scopus data Author ID: 7006895458

Pubblicazioni a maggior impatto

- Genomewide association study of severe covid-19 with respiratory failure. Ellinghaus, D., Degenhardt, F. et al. New England Journal of Medicine 2020;383:1522-34 N. citazioni: 485
- Deletions of 17p and p53 Mutations in Preneoplastic Lesions of the Lung Sozzi, G, Miozzo, M., Donghi, R. Delia Porta, G. Pierotti, M.A. Cancer Research 1992; 52(21):6079-82 N. citazioni: 250
- Frequency of monosomy X in women with primary biliary cirrhosis. Invernizzi, P., Miozzo, M., Battezzati, P.M., Gershwin, M.E., Podda, M. Lancet 2004;363(9408):533-535. N. citazioni: 217
- Characterization of an inversion on the long arm of chromosome 10 juxtaposing D10S170 and RET and creating the oncogenic sequence RET/PTC. Pierotti, M.A., Santoro, M., Jenkins, R.B. Porta, G.D. Vecchio, G. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America 1992; 89:1616-20 N. citazioni: 194

Pubblicazioni anno 2021

- Fontana, L., Tabano, S., et al. Clinical and molecular diagnosis of beckwith-wiedemann syndrome with single- or multi-locus imprinting disturbance. International Journal of Molecular Sciences, 2021;22(7):3445
- Rondinone O, Murgia A, Costanza J, Tabano S, Camanni M, Corsaro L, Fontana L, Colapietro P, Calzari L, Motta S, Santaniello C, Radaelli T, Ferrazzi E, Bosari S, Gentilini D, Sirchia SM, Miozzo M. Extensive Placental Methylation Profiling in Normal Pregnancies. Int J Mol Sci. 2021;22(4):2136.

- Moresco G, Costanza J, Santaniello C, Rondinone O, Grilli F, Prada E, Orcesi S, Coro I, Pichiecchio A, Marchisio P, Miozzo M, Fontana L, Milani D. A novel de novo DDX3X missense variant in a female with brachycephaly and intellectual disability: a case report. Ital J Pediatr. 2021;47(1):81.
- Marfia G, Navone S, Guarnaccia L, Campanella R, Mondoni M, Locatelli M, Barassi A, Fontana L, Palumbo F, Garzia E, Ciniglio Appiani G, Chiumello D, Miozzo M, Centanni S, Riboni L. Decreased serum level of sphingosine-1-phosphate: a novel predictor of clinical severity in COVID-19. EMBO Mol Med. 2021;13(1):e13424.
- Gerli AG, Miozzo M, Centanni S, Fontana L, Chiumello D, Sotgiu G, LA Vecchia C. Forecasting the burden of COVID-19 hospitalized patients during the SARS-CoV-2 second wave in Lombardy, Italy. Panminerva Med. 2021;63(1):86-87.
- Fontana L, Tabano S, Maitz S, Colapietro P, Garzia E, Gerli AG, Sirchia SM, Miozzo M. Clinical and Molecular Diagnosis of Beckwith-Wiedemann Syndrome with Single- or Multi-Locus Imprinting Disturbance. Int J Mol Sci. 2021 Mar 26;22(7):3445.

Milano, 28 luglio 2021

A handwritten signature in blue ink, appearing to read "Alice Miozzo". The signature is written in a cursive, flowing style.