europass



Ilaria Palmieri

Permesso di lavoro: Italiana | **Data di nascita:** [redacted] **Luogo di nascita:** [redacted]

Nazionalità: Italiana | **Numero di telefono:** [redacted] Cellulare) | **Indirizzo e-mail:** [redacted]

PRESENTAZIONE

Biologa specializzata in Genetica Medica con dottorato di ricerca in Medicina Traslazionale e consolidata esperienza nella diagnostica genetica molecolare. Esperta nelle tecnologie di Next Generation Sequencing, dalla preparazione delle librerie all'analisi bioinformatica, fino all'interpretazione clinica e alla refertazione. Ho contribuito allo sviluppo di workflow diagnostici rapidi e ultrarapidi per la gestione di casi urgenti, inclusa la diagnostica prenatale e neonatale, e di pipeline bioinformatiche per l'analisi di geni complessi (es. GBA1).

ESPERIENZA LAVORATIVA

ASSISTENTE BIOLOGA – SPECIALISTA IN GENETICA MEDICA – IRCCS FONDAZIONE MONDINO – 01/09/2025 – Attuale – PAVIA, ITALIA

1. Interpretazione clinica e refertazione diagnostica di varianti genomiche in ambito di genetica medica.
2. Sviluppo e ottimizzazione di workflow diagnostici per il processamento rapido e ultrarapido di campioni urgenti, inclusi campioni prenatali, finalizzati alla riduzione dei tempi di risposta diagnostica.
3. Progettazione, implementazione e validazione di pipeline automatizzate per il sequenziamento NGS e l'analisi bioinformatica di geni complessi e regioni genomiche critiche, tra cui **GBA1**.
4. Collaborazione multidisciplinare con genetisti clinici, neurologi, ginecologi e altri specialisti per l'inquadramento diagnostico e la gestione dei casi complessi.
5. Partecipazione a progetti di ricerca nazionali e internazionali, studi multicentrici e attività scientifiche con produzione di pubblicazioni peer-reviewed.

BIOLOGA – IRCCS FONDAZIONE MONDINO – 01/11/2020 – 31/08/2025 – PAVIA, ITALIA

1. Attività diagnostica in genetica molecolare con particolare focus su analisi dati NGS (Next Generation Sequencing)
2. Competenze nella preparazione di librerie NGS con sistemi di automazione, analisi dei microsatelliti per malattie da espansione, analisi MLPA e altre tecniche di biologia molecolare (PCR, qPCR, sequenziamento Sanger)
3. Utilizzo pipelines bioinformatiche per dati di sequenziamento NGS, interpretazione e refertazione
4. Competenze di base delle principali tecniche di citogenetica (CGH-array, SNP-array)
5. Collaborazione con genetisti clinici e altri specialisti
6. Partecipazione a progetti di ricerca e pubblicazioni scientifiche

PROGETTI

ATTUALE

Progetti di ricerca finanziati

Co-Principal Investigator
Multiomics Approaches to Predict Penetrance and Phenotypic Expression in GBA-related Parkinson's Disease
Ricerca Finalizzata Ministero della Salute.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

01/02/2021 – 10/01/2025 Pavia, Italia

SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA Università di Pavia

Livello EQF Livello 8 EQF

01/10/2017 – 24/05/2021 Pavia, Italia

DOTTORATO DI RICERCA IN TRANSLATIONAL MEDICINE Università di Pavia

Livello EQF Livello 8 EQF

13/10/2014 – 22/02/2017 Pavia, Italia

LAUREA MAGISTRALE IN MOLECULAR BIOLOGY AND GENETICS Università di Pavia

Livello EQF Livello 7 EQF

01/10/2010 – 21/02/2014 Milano, Italia

LAUREA MAGISTRALE IN BIOTECNOLOGIE MEDICHE Università degli Studi di Milano

Livello EQF Livello 6 EQF

COMPETENZE LINGUISTICHE

Lingua madre: **ITALIANO**

Altre lingue:

	COMPRENSIONE		ESPRESSIONE ORALE		SCRITTURA
	Ascolto	Lettura	Produzione orale	Interazione orale	
INGLESE	B2	B2	B2	B2	B2
FRANCESE	A2	A2	A2	A2	A2
PORTOGHESE	A1	A1	A1	A1	A1

Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato

COMPETENZE

Estrazione e manipolazione di DNA/RNA; PCR, qPCR e sequenziamento Sanger; preparazione di librerie per il sequenziamento NGS (Illumina, Twist Bioscience, Agilent); analisi MLPA e microsatelliti; progettazione di primers; analisi e processamento di dati di sequenziamento NGS; utilizzo di pipeline bioinformatiche per l'analisi di dati genomici (nfcore-sarek, Sentieon); allineamento e analisi di sequenze (IGV); analisi e interpretazione di varianti genomiche in ambito di genetica medica (eVai); utilizzo di database e risorse specifiche per la valutazione delle varianti (Varsome, Franklin genoox); applicazione di linee guida e criteri per la classificazione delle varianti genetiche (ACMG, AGCS, ENIGMA, Clingen SVI); redazione di referti diagnostici nell'ambito della genetica medica; ottima conoscenza del pacchetto Microsoft Office (Word, Excel, PowerPoint, Outlook).

PUBBLICAZIONI

2026

Pathology and Genetics in a Global Cohort of Parkinsonian Disorders.

Wu LY, du Toit T, Georgiades T, Stafford EJ, Levine K, et al.; Global Parkinson's Genetic Program (GP2).

Editore: JAMA Neurology

2026

Genome-Wide Assessment Reveals Ancestral Differences in Homozygosity Patterns Potentially Linked to Parkinson's Disease Etiology

Step K, Hernández CF, Khani M, Eltaraifee E, Hernández-Medrano AJ, Kung PJ, Ostrožovičová M, Zirra A, Pérez-Palma E, Mencacci NE, Keller Sarmiento IJ, Morris HR, Mata IF, Acosta-Uribe J, Fang ZH, et al.; Global Parkinson's Genetics Program (GP2)

Editore: Movement Disorders

2025

LONG-NEXT: A new accurate and efficient NGS-based method for GBA1 analysis in Parkinson disease

Cuconato G, Palmieri I, et al.,

Editore: Parkinsonism and Related Disorders

2024

Bilateral Dentate Nuclei Hyperintensities and Response to 4-Aminopyridine in a Patient With Childhood-Onset GAA-FGF14-Related Ataxia

Mitrotti P, Vegezzi E, Zangaglia R, Palmieri I, Dicaire MJ, Gana S, Aghdas SR, Nicolosi S, Pichiecchio A, Tassorelli C, Valente EM, Avenali M.

Editore: Neurology: Genetics

2024

Heterozygous APTX mutation associated with atypical multiple system atrophy-like phenotype: A case report

Imarisio A, Pilotto A, Lupini A, Biasiotto G, Zanella I, Currò R, Vegezzi E, Cortese A, Palmieri I, Valente EM, Padovani A.

Editore: Parkinsonism and Related Disorders

2024

Functional Study of SNCA p.V15A Variant: Further Linking α-Synuclein and Glucocerebrosidase

Micol Avenali, MD, PhD, Silvia Cerri, PhD, Ilaria Palmieri, PhD, et al.

Editore: Movement Disorders

2024

Distribution of the C9orf72 hexanucleotide repeat expansion in healthy subjects: a multicenter study promoted by the Italian IRCCS network of neuroscience and neurorehabilitation

Emiliano Giardina et al.,

Editore: Frontiers in Neurology

2024

Are patients with GBA-Parkinson disease good candidates for deep brain stimulation? A longitudinal multicentric study on a large Italian cohort

Micol Avenali, Roberta Zangaglia, Giada Cuconato, Ilaria Palmieri, et al.,

Editore: Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry

2023

Harmonizing Genetic Testing for Parkinson's Disease: Results of the PARKNET Multicentric Study

Alessio Di Fonzo, Marco Percetti, Edoardo Monfrini, Ilaria Palmieri, at al.,

Editore: Movement Disorders

2023

Ambroxol as a disease-modifying treatment to reduce the risk of cognitive impairment in GBA - associated Parkinson's disease: A multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase II trial. The AMBITIOUS study protocol

Fabiana Colucci et al.,

Editore: BMJ Neurology Open

2023

Recurrent, founder and hypomorphic variants contribute to the genetic landscape of Joubert syndrome

Valentina Serpieri, Giulia Mortarini, Hailey Loucks, Tommaso Biagini, Alessia Micalizzi, Ilaria Palmieri, et al.,

Editore: Journal of Medical Genetics

2023

Distribution of Exonic Variants in Glycogen Synthesis and Catabolism Genes in Late Onset Pompe Disease (LOPD)

Paola De Filippi et al.,

Editore: Current Issues in Molecular Biology

2023

Motor and non-motor features in Parkinsons Disease patients carrying GBA gene mutations

Giovanna De Michele, Gianluigi Rosario Palmieri, Chiara Pane, Enza Maria Valente, Ilaria Palmieri, et al.,

Editore: Acta Neurologica Belgica

2022

Benign Hereditary Chorea as a Manifestation of HPCA Mutation

Brunetti S, Micheletti S, Palmieri I, Valente EM, Fazzi E.

Editore: Movement Disorders Clinical Practice

2022

TWNK in Parkinson's Disease: A Movement Disorder and Mitochondrial Disease Center Perspective Study

Percetti M, Franco G, Monfrini E, Caporali L, Minardi R, La Morgia C, Valentino ML, Liguori R, Palmieri I, et al.,

Editore: Movement Disorders

2022

Differential Neuropathology, Genetics, and Transcriptomics in Two Kindred Cases with Alzheimers Disease and Lewy Body Dementia

Palmieri I, Poloni TE, Medici V, Zucca S, Davin A, Pansarasa O, Ceroni M, Tronconi L, Guaita A, Gagliardi S, Cereda C.

Editore: Biomedicines

2022

The Role of VCP Mutations in the Spectrum of Amyotrophic Lateral SclerosisFrontotemporal Dementia

Scarian E, Fiamingo G, Diamanti L, Palmieri I, Gagliardi S, Pansarasa O.

Editore: Frontiers in Neurology

2021

Case Report: Laryngospasm as Initial Manifestation of Amyotrophic Lateral Sclerosis in a Long-Survival Patient With Heterozygous p.D90A SOD1 Mutation

Capece G, Ceroni M, Alfonsi E, Palmieri I, Cereda C, Diamanti L.

Editore: Frontiers in Neurology

2021

Psen1 compound heterozygous mutations associated with cerebral amyloid angiopathy and cognitive decline phenotype

Palmieri I, Valente M, Farina LM, Gana S, Minafra B, Zangaglia R, Pansarasa O, Sproviero D, Costa A, Pacchetti C, Pichiecchio A, Gagliardi S, Cereda C.

Nome della pubblicazione: 10.3390/ijms22083870 | **Editore**: International Journal of Molecular Sciences

2020

GBA-Related Parkinson's Disease: Dissection of GenotypePhenotype Correlates in a Large Italian Cohort

Petrucci S, et al.,

Editore: Movement Disorders

2018

A novel mutation in the stalk domain of kif5a causes a slowly progressive atypical motor syndrome

Filosto M, Piccinelli SC, Palmieri I, Necchini N, Valente M, Zanella I, Biasiotto G, Lorenzo DD, Cereda C, Padovani A.

Editore: Journal of Clinical Medicine

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel CV ai sensi dell'art. 13 d. lgs. 30 giugno 2003 n. 196 - "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 - "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".

Ilaria Palmieri