

INFORMAZIONI PERSONALI

Ezia Spinosa



Luogo di Nascita: | Data di nascita | Nazionalità Italiana

TITOLO DI STUDIO

1. Dottorato di Ricerca in Scienze Biomolecolari dell'Università della Campania Luigi Vanvitelli PON RI 2014-2020, 37° ciclo.

Data: 03/02/2025;

Titolo della tesi: "Type I interferon (IFN-I) Autoimmunity: Identification of Candidate Molecular Markers in well-defined Incontinentia Pigmenti cohort"

2. Abilitazione alla professione di biologo e iscrizione all'albo nazionale dei biologi (ONB) "sezione A"

Numero d'ordine: AA_089256.

Data: 23/04/2021

3. Laurea Magistrale in Biotecnologie per la diagnostica medica, farmaceutica e veterinaria (LM-9) - presso l'Università degli studi della BasilicataData: 14/10/2020; Votazione: **110/110 e Lode**Titolo della tesi: "*Correlazione tra il fenotipo ed il genotipo nella malattia genetica rara Incontinentia Pigmenti*"**4. Laurea Triennale in Biotecnologie (L-2) - presso l'Università degli studi della Basilicata**Data: 26/07/2017; Votazione: **104/110**Titolo della tesi: "*Importanza della citogenetica nella caratterizzazione diagnostica e prognostica delle Leucemie Mieloidi Acute*"ESPERIENZA
PROFESSIONALE

02/01/2025- ad oggi

VINCITRICE BORSA DI RICERCA CNR

Bando n. IGB BS 7-2024

Tematica della borsa di ricerca:

"Studio dei meccanismi molecolari e genetici alla base della patologia 'Incontinentia pigmenti' e utilizzo di strategie omiche per la correlazione genotipo fenotipo"

15/12/2021- 14/12/2024

**AMMISSIONE AL CORSO DI DOTTORATO IN SCIENZE BIOMOLECOLARI-
UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DELLA CAMPANIA LUIGI VANVITELLI**

PON R&I 2014-2020- Azione innovazione- corso di dottorato di ricerca in scienze Biomolecolari 37° ciclo. Titolo del progetto: "IDENTIFICARE MARCATORI BIOMOLECOLARI DELL' AUTOIMMUNITA' SILENTE RESPONSABILE DI FORME GRAVI DI INFEZIONI VIRALI"

Il progetto di dottorato è svolto presso l'Istituto di Genetica e Biofisica IGB-CNR di Napoli. Ho ampliato le mie competenze tecniche grazie all'acquisizione di nuove metodologie:

- Droplet-digital PCR (ddPCR);
- Mantenimento di colture cellulari;
- Trasformazione di cellule procariotiche;

- Trasfezione di cellule eucariotiche;
- Saggi di luciferasi;
- Test di neutralizzazione;
- Analisi di esomi e utilizzo di tools bioinformatici.

15/02/2021 al 19/11/2021

VINCITRICE BORSA DI STUDIO CNR-

Bando N. IGB BS 5/2020- protocollo 0000454/2021

Tematica *“Caratterizzazione di varianti geniche e correlazione genotipo fenotipo in malattie genetiche incluse quelle neurodegenerative”*. **Durata della borsa: 9 mesi (15/02/2021-19/11/2021)**

9 Novembre 2020

CORSO TRASPORTO CAMPIONI BIOLOGICI (organizzato da BBMRI in collaborazione con APS Srl- Professionals' Solutions e Professionals' Solutions.it)

APS Srl - Professionals' Solutions e Professionals' Solutions It. Descrizione attività: Corso iniziale per MITTENTI di trasportatori intermodali (per strada o aereo) di merce pericolosa UN3373 e UN1845 con obblighi di legge e relative responsabilità. Validità sino a 8 Novembre 2022.

6/09/2019 al 2/10/2020

TIROCINIO DI TESI SPERIMENTALE svolto presso l'Istituto di Genetica e Biofisica (IGB) Adriano Buzzati Traverso (ABT)- CNR, Via Pietro Castellino 111, 80128, Napoli (NA). **Obiettivo internato di tesi:** ho svolto il tirocinio di tesi sperimentale presso il gruppo di ricerca diretto dalla Prof.ssa Matilde Valeria Ursini dell'Istituto di Genetica e Biofisica del CNR di Napoli.

Nel periodo di formazione ho avuto modo di approfondire la correlazione tra il fenotipo ed il genotipo nella malattia genetica rara Incontinentia Pigmenti dovuta alla presenza di mutazioni nel gene *IKBKG/NEMO* in una coorte di pazienti appartenenti alla biobanca IPGB. Ho acquisito esperienza nelle principali tecniche di Biologia Molecolare e Genetica come segue:

- Estrazione del DNA da tessuti umani come sangue periferico ed urina;
- Esecuzione della PCR;
- Separazione di acidi nucleici su gel d'agarosio;
- Quantizzazione Nanodrop;
- Disegno di primers;
- RT-PCR (Retro Transcriptase-Polymerase ChainReaction su cDNA);
- Quantitative Real-time QPCR;
- Nested PCR;
- Retrotrascrizione;
- Clonaggio di mutazioni;
- Purificazione amplificati di PCR con metodica ExoSap e da gel;
- Allineamento di sequenze;
- Preparazione di soluzioni.

Utilizzo di programmi bioinformatici finalizzati al disegno di *primers* e all'attribuzione della nomenclatura di nuove mutazioni nel gene: DNA-Strider, Assembling, Mutanalyzer, NCBI, UCSC.

14/05/2017 al 06/07/2017

ESPERIENZA DI TIROCINIO FORMATIVO

IRCCS CROB- Istituto di ricovero e cura a carattere scientifico

Via Padre Pio, 1, 85028 Rionero In Vulture PZ.

Durata: 150 ore

Principali attività e responsabilità:

Nel periodo di formazione ho acquisito nozioni teoriche riguardo il mantenimento di colture cellulari derivanti da midollo, l'applicazione di tecniche di bandeggio e allestimento del cariotipo umano. Nello specifico ho potuto osservare l'applicazione di tecniche di bandeggio G (GIMSA) al fine di identificare alterazioni cromosomiche causative del fenotipo patologico correlato alla Leucemia Mieloide Acuta (LMA).

Obiettivi formativi: Osservazione delle metodiche di laboratorio inerente allo studio della citogenetica
Tipologia di lavoro: Compilativo

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

29/09/2017 al 14/10/2020

Laurea Magistrale in Biotecnologie per la diagnostica Medica, farmaceutica e veterinaria (LM-9) - [Votazione 110/110 e Lode](#)
Università degli studi della Basilicata

Età al conseguimento del titolo: 26 | Durata ufficiale del corso di studi: 2 anni

- biologia e tecnologia della riproduzione nei mammiferi, biologia molecolare avanzata, farmacologia e tossicologia, fisiologia e genetica dei microrganismi, metodi spettroscopici per lo studio delle molecole bioattive, processi biochimici e metabolici, sensori e metodologie analitiche avanzate, tecnologie genetiche avanzate, biotecnologie medico diagnostiche avanzate, citogenetica e diagnostica molecolare, genetica umana e di popolazione, fisiopatologia ed immunologia, environmental and economic petrography e environmental geochemistry.

24/09/2013 al 26/07/2017

Laurea Triennale in Biotecnologie (L-2) - [Votazione 104/110](#)
Università degli studi della Basilicata

Età al conseguimento del titolo: 23 | Durata ufficiale del corso di studi: 3 anni

- Anatomia e fisiologia, biologia generale, botanica, chimica generale ed inorganica, economia, fisica, inglese, istituzioni di matematica, biochimica, abilità informatiche e telematiche, chimica analitica, chimica fisica, chimica organica, genetica generale ed applicata, microbiologia generale ed applicata, zoologia generale ed applicata con elemento di ecologia, biochimica applicata, biologia molecolare e bioinformatica, biotecnologie genetiche, biotecnologie medico diagnostiche, igiene, patologia generale e tecniche di microscopia e colture cellulari.

2013-2020

Vincitrice del bando "Borsa di studio" da Azienda Regionale per il Diritto allo Studio Universitario della Basilicata (ARDSU) dal 2013 al 2020.

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

Inglese

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
B1	B1	B1	B1	B1

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

Competenze comunicative

- Ottima capacità di relazione e comunicazione quale conseguenza della propria forma mentis professionale, caratteriale e formativa. Ottima capacità di analisi e sintesi, capacità di ascolto e di collaborazione, spirito della collettività, acquisito durante il percorso di studi, corsi e tirocini.

Competenze organizzative e gestionali

- Ottima capacità organizzativa derivante dalle esperienze di studi e tirocini effettuati nonché da corsi frequentati

Competenze professionali

- **Tecniche di Biologia Molecolare e Genetica:** Estrazione di DNA e RNA e isolamento di PBMCs da campioni biologici umani, esecuzione di PCR, separazione di acidi nucleici su gel d'agarosio, Retro Transcriptase-PCR (RT-PCR), Quantitative real-time (QPCR), Nested PCR, digital-droplet PCR (ddPCR), mantenimento di colture cellulari, trasformazioni batteriche, trasfezioni in cellule eucariotiche, saggi di luciferasi, test di neutralizzazione di autoanticorpi, preparazione di soluzioni.
- **Uso di Attrezzature:** Utilizzo di centrifughe, autoclave, camere elettroforetiche, spettrofotometro, bilancia analitica, sonificatore, termociclatore, lettori multimodali di piastre.

Competenze digitali

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato

Livelli: Utente base - Utente intermedio - Utente avanzato

[Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione](#)

Ottime capacità di utilizzo dei sistemi operativi Windows e Mac e dei programmi del pacchetto Office e Adobe.

Uso abituale del computer, di Internet e della posta elettronica. Ottima conoscenza del sistema operativo Windows e dei programmi Word, Excel, e PowerPoint. Capacità di operare ricerche informatiche sui principali database scientifici (PubMed, Omim, Nucleotide, Autoassembler, Mutanalyzer, BLAT, Blast ecc.). Utilizzo di tools per analisi bioinformatica di Whole Exom Sequencing (ConsensusPathDB, Enrichr, Reactome, KEGG, ed Ensembl)

Pubblicazioni

- 1- Rosain J, Le Voyer T, Liu X, Gervais A, Polivka L, Cederholm A, Berteloot L, Parent AV, Pescatore A, **Spinosa E**, Minic S, Kiszewski AE, Tsumura M, Thibault C, Esnaola Azcoiti M, Martinovic J, Philippot Q, Khan T, Marchal A, Charmeteau-De Muylder B, Bizien L, Deswarte C, Hadjem L, Fauvarque MO, Dorgham K, Eriksson D, Falcone EL, Puel M, Ünal S, Geraldo A, Le Floc'h C, Li H, Rheault S, Muti C, Bobrie-Moyrand C, Welfringer-Morin A, Fuleihan RL, Lévy R, Roelens M, Gao L, Materna M, Pellegrini S, Piemonti L, Catherinot E, Goffard JC, Fekkar A, Sacko-Sow A, Soudée C, Boucherit S, Neehus AL, Has C, Hübner S, Blanchard-Rohner G, Amador-Borrero B, Utsumi T, Taniguchi M, Tani H, Izawa K, Yasumi T, Kanai S, Migaud M, Aubart M, Lambert N, Gorochoy G, Picard C, Soudais C, L'Honneur AS, Rozenberg F, Milner JD, Zhang SY, Vabres P, Trpinac D, Marr N, Boddaert N, Desguerre I, Pasparakis M, Miller CN, Poziomczyk CS, Abel L, Okada S, Jouanguy E, Cheynier R, Zhang Q, Cobat A, Béziat V, Boisson B, Steffann J, Fusco F, Ursini MV, Hadj-Rabia S, Bodemer C, Bustamante J, Luche H, Puel A, Courtois G, Bastard P, Landegren N, Anderson MS, Casanova JL.
“Incontinentia pigmenti underlies thymic dysplasia, autoantibodies to type I IFNs, and viral diseases.”
J Exp Med. 221: e20231152. doi: 10.1084/jem.20231152. Epub 2024 Oct 1. PMID: 39352576; PMCID: PMC11448874.
- 2- Pescatore A, **Spinosa E**, Casale C., Lioi MB., Ursini MV., Fusco F.
“Human Genetic Diseases Linked to the Absence of NEMO: An Obligatory Somatic Mosaic Disorder in Male.”
International Journal of molecular sciences 2022; 23:1179. doi: 10.3390/ijms23031179. PMID: 35163099; PMCID: PMC8835834

Partecipazione a congressi

COMUNICAZIONE ORALE

- 1- **IP DESEASE WEBINAR: “I.P.ASS.I...nella ricerca” 6/06/2024**
Presentazione orale dal titolo “Autoimmunità e Incontinentia Pigmenti”
<https://www.igb.cnr.it/ipgb/index.php/evento/i-p-ass-i-nella-ricerca-i-piu-recenti-incontro-online-dedicato-ai-pazienti-con-incontinentia-pigmenti/> aggiornamenti-
- 2- Virtual meeting International Ectodermal Dysplasias Research Conference **NFED, 22 Ottobre 2021**
Titolo: “Data sharing and global collaboration accelerate the research in rare diseases: The Incontinentia Pigmenti Genetic Biobank”
E. Spinosa, A. Pescatore, C. Casale, MB. Lioi, MV. Ursini and F. Fusco.
Vincitrice di una borsa di studio per la partecipazione al Virtual meeting

PRESENTAZIONE COME POSTER

- 3- European Human Genetics Conference Hibrid Conference, Berlino, Germania **ESHG2024, 1-4 Giugno 2024.**
Titolo: “Genetic aspects of IP locus in Incontinentia Pigmenti patients with silent autoimmunity”
E. Spinosa, S. Picascia, M. Ritorti, C. Casale, A. Colella, A. Pescatore, MB. Lioi, MV. Ursini, F. Fusco.
- 4- Hybrid Conference European Society of Human Genetics Vienna, Austria **ESHG2022, 11-14 Giugno 2022**
Titolo: “Incontinentia pigmenti female with the NEMO del4-10 deletion in the *IKBKG/NEMO* gene in a mosaic form”
E. Spinosa, M. Salvia, C. Casale, A. Pescatore, A. Torella, G. Piluso, V. Nigro, V. Piccolo, A. Diociaiuti, M. El Hachem, MV. Ursini and F. Fusco.

- 5- XXV CONGRESSO NAZIONALE Trieste, Italia, **SIGU2022, 7-9 Settembre 2022**
Titolo: "Incontinentia pigmenti female with the NEMOdel4-10 deletion in the IKBKG/NEMO gene in a mosaic form"
E. Spinosa, M. Salvia, C. Casale, A. Pescatore, A. Torella, G. Piluso, V. Nigro, V. Piccolo, A. Diociaiuti, M. El Hachem, MV. Ursini and F. Fusco.
 - 6- **WEBINAR Giornata delle Malattie rare, "I.P.ASS.I avanti nella ricerca...contro la pandemia"**
incontro con esperti di Incontinentia pigmenti, 6 Marzo 2021
http://eprints.bice.rm.cnr.it/20931/1/Report%20evento%20IPASSI_%20IPGB%20060321.pdf
Francesca Fusco, Matilde Valeria Ursini, **Ezia Spinosa**.
 - 7- Virtual meeting of the American Society Human Genetics **ASHG2021, 18-22 Ottobre 2021**
Titolo: "Concurrence of Incontinentia pigmenti and thrombophilia increases the risk of Recurrent Early Pregnancy Loss (REPL)"
MV Ursini, **E. Spinosa**, MB Lioi, C. Casale, A. Pescatore and F. Fusco.
 - 8- Virtual meeting of the American Society Human Genetics **ASHG2020, 27-30 Ottobre 2020**
Titolo: "Incontinentia Pigmenti: A unique gene, two modes of inheritance"
M. V. Ursini, A. Pescatore, M. G. Rosano, **E. Spinosa**, C. Casale, M. B. Lioi and F. Fusco.
 - 9- XIII Congreso Internacional de enfermedades raras D'GENES (Asociaciones de enfermedades raras- Spain) **24-26 Novembre 2020**
Titolo: "Research activities on Incontinentia Pigmenti in the international context"
Líneas de investigación en Incontinencia Pigmenti en el ámbito internacional.
MV. Ursini, F. Fusco, A. Pescatore, C. Casale, **E. Spinosa**, MG. Rosano, MB. Lioi.
 - 10- Conferenza del Dipartimento di Scienze Biomediche (DSB) del CNR, **18 Dicembre 2020**
Titolo: "The impact of COVID-19 on rare diseases: Incontinentia pigmenti (IP) as a model to improve the knowledge on both COVID-19 and IP"
F. Fusco, **E. Spinosa**, MG. Rosano, C. Casale, A. Pescatore and MV. Ursini.
https://dsb.cnr.it/contributions/docs/abs/IGB/IGB_Fusco-18122020.pdf
-