
Rita Clementi

Corsi di Studi

2003 Specializzazione in Genetica Medica. Istituto di Genetica Medica Università di Pavia.

Voto: 45/50.

Tesi "Analisi di mutazione nel gene della Perforina in pazienti affetti da Istiocitosi emofagocitica familiare"

1994 Specializzazione in pediatria, Clinica Pediatrica. Università di Pavia.

Voto: 50/50 cum Laude.

Tesi: "Monitoraggio del chimerismo post trapianto di midollo osseo allo genico in pazienti pediatrici, mediante l'utilizzo di tecniche di biologia molecolare.

1990 Laurea in medicina e Chirurgia, Università di Pavia.

voto: 107/110.

Tesi: "Inquadramento diagnostico delle fistole coronario-cardiache congenite associate ad atresia polmonare".

Esperienze

2007-08 Principal Investigator, Dipartimento di Pediatria- Spedali Civili di Brescia

Direttore Dr. Fulvio Porta,

Progetto: "Studio del ruolo delle mutazioni nel gene della Perforina in pazienti pediatrici affetti da Linfoma con decorso clinico aggressivo."

2004-05 Principal Investigator, Dipartimento di Pediatria - IRCCS Policlinico San Matteo-Pavia.

Direttore Dr. Franco Locatelli,

Progetto: "Identificazione di marker genetici, citogenetici e cellulari in bambini affetti da istiocitosi

Sulla base della letteratura e di osservazioni delle caratteristiche cliniche di pazienti affetti da istiocitosi emofagocitica, ho esteso l'analisi di mutazioni del gene della Perforina anche a pazienti affetti da malattie linfoproliferative.

2001-03 Contemporaneamente alla Scuola di Specialità in Genetica Medica, ho collaborato come Visiting Scientist e Principal Investigator con TIGET- (Telethon Institute of Gene Therapy) Ospedale San Raffaele Milano

Direttore: Prof. MG. Roncarolo.

Progetto: "Costruzione vettore retrovirale per approccio terapia genica delle Istiocitosi causate da mutazioni nel gene della perforina"

Ho appreso le tecniche necessarie a:

- costruire un vettore retrovirale;
- trapiantare le cellule packaging;
- tradurre cellule umane;
- utilizzare FACS (Fluorescence activated cell sorting);
- utilizzo ELISA (Enzyme-linked immunosorbent assay technology);
- immunoselezionare le cellule attraverso sistemi magnetici (Miltényi and Dynabeads).

1998-2000 Principal Investigator, Laboratorio di Genetica Medica – Università di Pavia

Direttore: Prof. C. Danesino,

Progetto: "Studio Genetico della Istiocitosi linfocitica familiare":

All'interno di questo progetto ho:

- Organizzato una DNA-banca delle famiglie dei pazienti affetti da Istiocitosi provenienti da Centri italiani e stranieri.
- Eseguito analisi di linkage al fine di individuare zone contenenti geni responsabili di Istiocitosi emofagocitica familiare.
- Eseguito analisi di sequenza del gene della Perforina in tutti i pazienti di cui avevamo a disposizione il DNA e, in caso di paziente affetti da mutazioni, l'analisi è stata estesa a tutti i componenti della famiglia. Per meglio determinare la distribuzione delle mutazioni, in alcuni casi è resa necessaria la clonazione in E. Coli del DNA estratto da sangue periferico. Eseguito diagnosi prenatali nelle famiglie in cui era stata descritta la presenza di mutazioni nel gene della Perforina.
- Tenuto consulenze genetiche alle famiglie che erano state sottoposte ad indagine genetica.

1996-1997 Pediatra di base- ASL Trento

Ruolo svolto con un numero di pazienti superiore a 650.

1991-1994 Durante la Scuola di Specializzazione in Pediatria ho messo a punto il Monitoraggio mediante tecniche di biologia molecolare del trapianto di midollo osseo allogenico.

Direttore Prof. Francesca Severi.

Principal Investigator

Studio della ricostituzione immunologica post-trapianto di midollo.

Studio del chimerismo post-Trapianto di midollo osseo mediante VNTR (attività che ho svolto anche per i centri di Pavia, Verona, Padova e Genova).

Acquisizione delle seguenti tecniche di Biologia cellulare:

- Separazione di sangue periferico e midollare su Ficoll;
- Utilizzo di anticorpi monoclonali;
- Congelamento di linfociti;
- Allestimento linee cellulari B e T;
- Determinazione attività NK attraverso il rilascio di Cr.

Acquisizione delle seguenti tecniche di Biologia molecolare:

- Polymerase chain reaction (PCR);
- Restriction fragment length polymorphism (RFLP);
- Ibridazione in situ.

1988-90 **Studiante Interno, Clinica Pediatrica IRCCS Policlinico San Matteo Pavia.**
Director Prof. Roberto Burgio.

1987-88 **Studiante Interno Clinica Chirurgica, IRCCS Policlinico San Matteo Pavia**
Direttore Prof. Luigi Scartabelli.

Attività Didattica

2001-05 **Culture della Materia in Biologia e Genetica, Facoltà di Lettere e Filosofia**
Lezioni tenute nel corso di Biologia e genetica per gli studenti del corso di laurea in Psicologia.

Tutor per studenti dei corsi di Laurea di Psicologia e Biotecnologie.

Riconoscimenti e Premi

2011 **Membro Who's Who in Science & Engineering 2011-2012**

2005 **Faculty 1000 of Genomics & Genetics and Immunology come Primo autore**

1998 **Vincitrice di una borsa di studio biennale del IRCCS Policlinico san Matteo per lo studio delle Istiocitosi.**

1994 **Vincitrice di una borsa di studio annuale dell' Associazione Studio della Pediatria, Pavia**

Altro

2004 **UK Brevetto N° 0421533,1**

Riguardante il ruolo delle mutazioni nel gene della perforina nello sviluppo dei linfomi

Lingue

Inglese, Tedesco

BIBLIOGRAFIA

Locatelli F, Zecca M, Rossi R, Maccario R, Montagna D, Giorgianni G, Gambarnas D, Comoli P, Clementi R, Bonetti F, et al.

Allogeneic bone marrow transplantation in children from partially matched family donors.
Bone Marrow Transplant. 1993;11 Suppl 1:90-2

Comoli P, Maccario R, Montagna D, Labirio M, Zecca M, Clementi R, Bonetti F, Locatelli F.
Expression of p75 chain of IL-2 receptor in the early immunological reconstitution after allogeneic bone marrow transplantation.

Clin Exp Immunol. 1994 Sep;97(3):510-6.

Aricò M, Dellavecchia C, Piantanida M, Clementi R, Hasle H, Conter V, D'Angelo P, Varotto S, Santoro N, Danesino C.

The breakpoints of a constitutional inversion of chromosome 9 associated with haemophagocytic lymphohistiocytosis are not linked to the disease gene.

Br J Haematol. 1999 Jan;104(1):108-10.

Aricò M, Bettinelli A, Maccario R, Clementi R, Bossi G, Danesino C.

Hemophagocytic lymphohistiocytosis in a patient with deletion of 22q11.2.

Am J Med Genet. 1999 Dec 3;87(4):329-30.

Scappaticci S, Danesino C, Rossi E, Klersy C, Fiori GM, Clementi R, Russotto VS, Bossi G, Aricò M.

Cytogenetic abnormalities in PHA-stimulated lymphocytes from patients with Langerhans cell histiocytosis. AIEOP-Istiocitosi Group.

Br J Haematol. 2000 Oct;111(1):258-62.

Aricò M, Imashuku S, Clementi R, Hibi S, Teramura T, Danesino C, Haber DA, Nichols KE.

Hemophagocytic lymphohistiocytosis due to germline mutations in SH2D1A, the X-linked lymphoproliferative disease gene.

Blood. 2001 Feb 15;97(4):1131-3.

Allen M, De Fusco C, Legrand F, Clementi R, Conter V, Danesino C, Janka G, Aricò M.

Familial hemophagocytic lymphohistiocytosis: how late can the onset be?

Haematologica. 2001 May;86(5):499-503.

Clementi R, zur Stadt U, Savoldi G, Varotto S, Conter V, De Fusco C, Notarangelo LD, Schneider M,

Klersy C, Janka G, Danesino C, Aricò M.

Six novel mutations in the PRF1 gene in children with haemophagocytic lymphohistiocytosis.

J Med Genet. 2001 Sep;38(9):643-6.

Clementi R, Emmi L, Maccario R, Liotta F, Moretta L, Danesino C, Aricò M.
Adult onset and atypical presentation of hemophagocytic lymphohistiocytosis in siblings carrying PRF1 mutations.
Blood. 2002 Sep 15;100(6):2266-7.

Aricò M, Allen M, Brusa S, Clementi R, Pende D, Maccario R, Moretta L, Danesino C.
Haemophagocytic lymphohistiocytosis: proposal of a diagnostic algorithm based on perforin expression.
Br J Haematol. 2002 Oct;119(1):180-8.

Aricò M, Clementi R, Caselli D, Danesino C.
Histiocytic disorders.
Hematol J. 2003;4(3):171-9. Review

Boxall S, McCormick J, Beverley P, Strobel S, De Filippi P, Dawes R, Klersy C, Clementi R, De Juli E, Ferster A, Wallace D, Arico M, Danesino C, Tchilian E.
Abnormal cell surface antigen expression in individuals with variant CD45 splicing and histiocytosis.
Pediatr Res. 2004 Mar;55(3):478-84

Busiello R, Adriani M, Locatelli F, Galgani M, Fimiani G, Clementi R, Urini MV, Racioppi L, Pignata C.
Atypical features of familial hemophagocytic lymphohistiocytosis.
Blood. 2004 Jun 15;103(12):4610-2

Clementi R, Dagna L, Dianzani U, Dupré L, Dianzani I, Ponzoni M, Cometa A, Chiocchetti A, Sabbadini MG, Rugarli C, Ciceri F, Maccario R, Locatelli F, Danesino C, Ferrarini M, Bregni M.
Inherited perforin and Fas mutations in a patient with autoimmune lymphoproliferative syndrome and lymphoma.
N Engl J Med. 2004 Sep 30;351(14):1419-24.

Dupré L, Andolfi G, Tangye SG, Clementi R, Locatelli F, Aricò M, Aiuti A, Roncarolo MG.
SAP controls the cytolytic activity of CD8+ T cells against EBV-infected cells.
Blood. 2005 Jun 1;105(11):4383-9

Clementi R, Locatelli F, Dupré L, Garaventa A, Emmi L, Bregni M, Cefalo G, Moretta A, Danesino C, Comis M, Pession A, Ramenghi U, Maccario R, Aricò M, Roncarolo MG.
A proportion of patients with lymphoma may harbor mutations of the perforin gene.
Blood. 2005 Jun 1;105(11):4424-8.

Clementi R, Chiocchetti A, Cappellano G, Cerutti E, Ferretti M, Orilieri E, Dianzani I, Ferrarini M, Bregni M, Danesino C, Bozzi V, Putti MC, Cerutti F, Cometa A, Locatelli F, Maccario R, Ramenghi U, Dianzani U.
Variations of the perforin gene in patients with autoimmunity/lymphoproliferation and defective Fas function.
Blood. 2006 Nov 1;108(9):3079-84.

Lce SM, Sumegi J, Villanueva J, Tabata Y, Zhang K, Chakraborty R, Sheng X, Clementi R, de Saint Basile G, Filipovich AH.

Patients of African ancestry with hemophagocytic lymphohistiocytosis share a common haplotype of PRF1 with a 50delT mutation.

J Pediatr. 2006 Jul;149(1):134-7.

Orilieri E, Cappellano G, Clementi R, Cometa A, Ferretti M, Cerutti E, Cadario F, Martinetti M, Lurizza D, Calcaterra V, D'Annunzio G, Lorini R, Cerutti F, Bruno G, Chiochetti A, Dianzani U.

Variations of the perforin gene in patients with type 1 diabetes.

Diabetes. 2008 Apr;57(4):1078-83

Clementi R, Bargigli L, Sabbioni S,

Open letter to Senator Rita Levi-Montalcini.

Science. 2008 Mar 21;319(5870):1615.

Cappellano G, Orilieri E, Comi C, Chiochetti A, Bocca S, Boggio E, Bernardone IS, Cometa A, Clementi R, Barizzone N, D'Alfonso S, Corrado L, Galimberti D, Scarpini E, Guerini FR, Caputo D, Paolicelli D, Trojano M, Figà-Talamanca L, Salvetti M, Perla F, Leone M, Monaco F, Dianzani U.

Variations of the perforin gene in patients with multiple sclerosis.

Genes Immun. 2008 Jul;9(5):438-44.
