

ESPERIENZA LAVORATIVA

- 1 febbraio 2025- oggi  
**Medico Dirigente, disciplina genetica medica, tempo pieno e indeterminato**  
Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori, Via G.B. Pergolesi, 33, 20900 Monza (MB)  
Principali attività: attività ambulatoriale e di Reparto di inquadramento diagnostico di soggetti in età neonatale e pediatrica affetti da malformazioni/sindromi genetiche rare e ultrarare e counselling genetico familiare.
- 25 Marzo 2022 – 31 gennaio 2025  
**Medico Dirigente, disciplina genetica medica, tempo pieno e indeterminato**  
Fondazione MBBM, Onlus - c/o Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori - Settore C 2° piano - Via G.B. Pergolesi 33 - 20900 Monza (MB)
- 1 luglio 2012 – 28 Gennaio 2022  
**Medico Dirigente, disciplina Pediatria, a tempo pieno.**  
S.C. Pediatria - Presidio Ospedaliero di Borgo Mantovano, ASST Mantova.  
Dal 1 Novembre 2015 a tempo indeterminato  
Principali attività: inquadramento diagnostico e cura delle principali patologie pediatriche, pronto soccorso pediatrico da 0 a 18 anni, attività di neonatologia di I livello con assistenza in sala parto e in sala operatoria, partecipazione al progetto di assistenza e presa in carico di bambini e adolescenti con disturbi del comportamento alimentare.
- Ottobre 2012 – Marzo 2019  
**Attività di consulenza genetica**  
c/o S.C. Pediatria e D.A.M.A, ASST di Mantova.  
Principali attività: commento di analisi genetiche, inquadramento diagnostico e follow-up di soggetti affetti da patologia genetico- malformativa, in particolare con disabilità intellettiva, disturbo dello spettro autistico, malformazioni congenite.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 2012 - oggi  
Aggiornamento professionale costante attraverso la partecipazione annuale a diversi congressi e corsi di pediatria e genetica clinica, italiani ed europei.
- Febbraio 2022  
**Master “Disturbi alimentari in adolescenza: prevenzione, diagnosi e cura”**  
(Studio RiPsi – Studio Associato di Psicologia e Psicoterapia)
- Ottobre 2021  
**Master “Disturbi alimentari in età evolutiva: prima e seconda infanzia (0-10 anni)”**  
(Studio RiPsi – Studio Associato di Psicologia e Psicoterapia)
- 13 Settembre 2011  
**Specializzazione in Genetica Medica (50/50 con Lode)**, Università degli Studi di Padova  
Titolo di tesi: Inquadramento clinico e diagnostico di soggetti affetti da ritardo mentale/ritardo psicomotorio nell'esperienza del Servizio di Genetica Clinica ed Epidemiologica di Padova
- 15 Febbraio 2007  
**Esame di Stato** per il conseguimento dell'abilitazione alla professione di Medico Chirurgo  
Università Vita-Salute San Raffaele, Via Olgettina 58, 20132 Milano
- 18 Luglio 2006  
**Laurea magistrale in Medicina e Chirurgia**  
Università Vita-Salute San Raffaele, Via Olgettina 58, 20132 Milano

## PARTECIPAZIONE A CONVEGNI IN QUALITÀ DI RELATRICE

- 19 novembre 2022  
Titolo della relazione: **Cosa aggiunge la genetica.**  
All4one: un progetto multidisciplinare per il bambino complesso. Università degli Studi Milano-Bicocca Edificio U8 - Via Cadore 48 – Monza
- 18-19 Ottobre 2019  
Titolo della Relazione: **“Linfedema Primario Pediatrico e Sindromi Correlate”**  
V Congresso Nazionale ITALF Napoli – Patologia Linfatica Percorso Diagnostico Terapeutico e Centralità del Paziente
- 12 Ottobre 2019  
Titolo della Relazione: **“Scoliosi e genetica”**  
Convegno “Piede piatto e scoliosi dell'adolescente: come affrontarli?”  
Mantova
- 12 Maggio 2019  
Titolo della relazione: **“L'importanza della musica nello sviluppo del bambino”.**  
Schivenoglia (MN).
- 26 Gennaio 2019  
Titolo della relazione: **“Genetica e bassa statura: quali accertamenti e perché?”.**  
Corso residenziale - Giornate mantovane di aggiornamento in endocrinologia e diabetologia pediatrica. Porto Mantovano (MN).
- 10 Maggio 2018  
Titolo della relazione: **“La ricerca genetica per il linfedema.”**  
Corso: “Ricerca scientifica e pratica clinica per il Linfedema. Tutti insieme per la ricerca e la linfologia.”Fondazione Le Vele, Pavia.
- 7 Aprile 2017  
Titolo della relazione: **“Malattie rare: cosa sono? Come posso prevenirle? E' possibile curarle? Problema del singolo o di tutti?”.**  
Comune di Poggio Rusco (MN).
- 10 Maggio 2016  
Titolo della relazione: **“Genetica: prospettive per la diagnosi precoce attraverso la diagnostica prenatale”.**  
Convegno “Malattie Rare”, ASST Mantova.

## ATTIVITA' DI FORMAZIONE

- Ottobre 2022 ad oggi  
Lezioni di Genetica Pediatrica all'interno del Corso di Medicina e Chirurgia (IV e VI anno), della Scuola di Specializzazione in Pediatria, Ginecologia e Ostetricia e del Corso di Biotecnologie Mediche – Università degli Studi di Milano Bicocca.
- Tutor di medici in formazione specialistica in genetica medica dal 2023.

1. Giardini V, Pelucchi A, Daolio C, Casati M, Vergani P, Lattuada M, Locatelli A. **Coffin-Siris Syndrome and Unusual Angiogenic Profiles in Pregnancy: A Case Study Emphasizing Caution in Interpreting a Very Low sFlt-1/PlGF Ratio.** *Am J Med Genet A.* 2024 Nov 13:e63939.
2. Vimercati A, Tannorella P, Guzzetti S, Calzari L, Gentilini D, Manfredini E, Gori G, Gaudino R, Antona V, Piccione M, Daolio C, Auricchio R, Sirchia F, Minelli A, Rossi E, Bellini M, Biasucci G, Raucci AR, Pozzobon G, Patti G, Napoli F, Larizza L, Maghnie M, Russo S. **Distinguishing genetic alterations versus (epi)mutations in Silver-Russell syndrome and focus on the IGF1R gene.** *J Clin Endocrinol Metab.* 2024
3. Peduto C, Cappuccio G, Zeuli R, Zanobio M, Torella A, Alkuraya FS, Joss S, Daolio C, Spinelli AM, Zampieri S; TUDP Study Group; Nigro V, Brunetti-Pierri N. **Joint contractures is a recurrent clinical feature of individuals with neurodevelopmental disorder due to FOXP1 likely gene disruptive variants.** *Am J Med Genet A.* 2024 Nov;194(11):e63713.
4. Molinari S, Fossati C, Nicolosi ML, Di Marco S, Faraguna MC, Limido F, Ocello L, Pellegrinelli C, Lattuada M, Gazzarri A, Lazzarotti A, Sala D, Vimercati C, Capitoli G, Daolio C, Biondi A, Balduzzi A, Cattoni A. **Endocrine, auxological and metabolic profile in children and adolescents with Down syndrome: from infancy to the first steps into adult life.** *Front Endocrinol (Lausanne).* 2024 Apr 8;15:1348397
5. Morleo M, Venditti R, Theodorou E, Briere LC, Rosello M, Tirozzi A, Tammaro R, Al-Badri N, High FA, Shi J; Undiagnosed Diseases Network; Telethon Undiagnosed Diseases Program; Putti E, Ferrante L, Cetrangolo V, Torella A, Walker MA, Tenconi R, Iacone M, Mei D, Guerrini R, van der Smagt J, Kroes HY, van Gassen KLI, Bilal M, Umair M, Pingault V, Attie-Bitach T, Amiel J, Ejaz R, Rodan L, Zollino M, Agrawal PB, Del Bene F, Nigro V, Sweetser DA, Franco B. **De novo missense variants in phosphatidylinositol kinase PIP5K1 $\gamma$  underlie a neurodevelopmental syndrome associated with altered phosphoinositide signaling.** *Am J Hum Genet.* 2023 Aug 3;110(8):1377-1393.
6. Tannorella P, Calzari L, Daolio C, Mainini E, Vimercati A, Gentilini D, Soli F, Pedrolli A, Bonati MT, Larizza L, Russo S. **Germline variants in genes of the subcortical maternal complex and Multilocus Imprinting Disturbance are associated with miscarriage/infertility or Beckwith-Wiedemann progeny.** *Clin Epigenetics.* 2022 Mar 22;14(1):43.
7. Ricci M, Daolio C, Amato B, Kenanoglu S, Veselenyiova D, Kurti D, Dautaj A, Baglivo M, Basha SH, Priya S, Serrani R, Dundar M, Krajcovic J, Bertelli M. **Review of the function of SEMA3A in lymphatic vessel maturation and its potential as a candidate gene for lymphedema: Analysis of three families with rare causative variants.** *Lymphology.* 2020;53(2):63-75.
8. Trevisson E, Morbidoni V, Forzan M, Daolio C, Fumini V, Parrozzani R, Cassina M, Midena E, Salviati L, Clementi M. **The Arg1038Gly missense variant in the NF1 gene causes a mild phenotype without neurofibromas.** *Mol Genet Genomic Med.* 2019 May.
9. Ludwig K, Pizzi M, Fassan M, Daolio C, Margiotti K, Consoli F, Salmaso R, Rugge M. **"Double Trouble" or an Amplification of the Triploidy Phenotype? Fetal Pediatr Pathol.** 2012 Apr 19.
10. Marangi G, Ricciardi S, Orteschi D, Lattante S, Murdolo M, Dallapiccola B, Biscione C, Lecce R, Chiurazzi P, Romano C, Greco D, Pettinato R, Sorge G, Pantaleoni C, Alfei E, Toldo I, Magnani C, Bonanni P, Martinez F, Serra G, Battaglia D, Lettori D, Vasco G, Baroncini A, Daolio C, Zollino M. **The Pitt-Hopkins syndrome: report of 16 new patients and clinical diagnostic criteria.** *Am J Med Genet A.* 2011 Jul;155A(7):1536-45.
11. Micale L, Augello B, Fusco C, Selicorni A, Loviglio MN, Silengo MC, Reymond A, Gumiero B, Zucchetti F, D'Addetta EV, Belligni E, Calcagni A, Digilio MC, Dallapiccola B, Faravelli F, Forzano F, Accadia M, Bonfante A, Clementi M, Daolio C, Douzgou S, Ferrari P, Fischetto R, Garavelli L, Lapi E, Mattina T, Melis D, Patricelli MG, Priolo M, Prontera P, Renieri A, Mencarelli MA, Scarano G, della Monica M, Toschi B, Turolla L, Vancini A, Zatterale A, Gabrielli O, Zelante L, Merla G. **Mutation spectrum of MLL2 in a cohort of Kabuki syndrome patients.** *Orphanet J Rare Dis.* 2011 Jun 9;6:38.

**CAPACITA' E COMPETENZE  
PROFESSIONALI**

Madrelingua

Italiana

Altra lingua

Inglese:

Capacità di lettura: OTTIMA

Capacità di scrittura: BUONA

Capacità di espressione orale: BUONA

Francese:

Capacità di lettura: BUONA

Capacità di scrittura: BUONA

Capacità di espressione orale: BUONA

Le dichiarazioni rese nel presente curriculum sono da ritenersi rilasciate ai sensi degli artt. 46 e 47 del D.P.R. 445/2000.

Monza, 11 febbraio 2025

Cecilia Daolio

