

Curriculum vitae et studiorum della Dott.ssa Maria Concetta Renda

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Novembre 1991-Specializzazione in Patologia Generale Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Catania (votazione 50/50 e lode)

Aprile 1985- Abilitazione all'esercizio professionale di Biologo e iscrizione all'Albo dell'Ordine Nazionale dei Biologi

Febbraio 1984- Diploma di laurea Facoltà di Scienze Biologiche, Università degli studi di Palermo (votazione 110/110 e lode)

Luglio 1979 Maturità Scientifica con voti 60/60

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal Marzo 1991 a tutt'oggi Dirigente biologo, Unità Operativa Complessa di Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici, A.O.R. Villa Sofia-Cervello (ex A.O. "Vincenzo Cervello) Palermo

1986-1991 Borsa di studio Assessorato Regionale alla Sanità Progetto di Ricerca Finalizzata. Borsa di studio annuale Progetto Obiettivo Regionale "Prevenzione, Cura e Riabilitazione delle Malattie Ematiche". Borsa di studio biennale del CNR

ATTIVITÀ SVOLTE

Dall'ottobre 2016 a tutt'oggi Criopreservazione tessuto ovarico per la preservazione della fertilità femminile

Dal gennaio 2015 a tutt'oggi diagnosi molecolare Sindrome di Rett

Da settembre 2014 a tutt'oggi Diagnosi molecolare aceruloplasminemia

Da giugno 2013 a tutt'oggi Diagnosi molecolare anemia refrattaria gene TMRSS6

Dal Febbraio 2013 a tutt'oggi Espansione e caratterizzazione delle cellule staminali mesenchimali da fluidoamniotico

Dall'Agosto 2010 a tutt'oggi Coordinatore biobanca "Banca di Cellule Staminali da Fluido Amniotico" e biobanca genetica malattie rare.

Dall'Agosto 2010 a tutt'oggi Gestione del sistema di qualità in ambito sanitario ISO 9001 della biobanca di ricerca

Dal 2009 al 2015 analisi molecolare del gene IL28B in pazienti affetti da epatopatia cronica da HCV: risposta alla terapia PEGylated interferon- α (PEG-IFN- α) and ribavirin (RBV).

Dal 2005 a tutt'oggi Diagnosi molecolare per la malattia di Wilson.

Dal 2002 a tutt'oggi analisi molecolare dei geni di predisposizione alle malattie infiammatorie dell'intestino. In collaborazione con la UOC Medicina I, A.O.R. "Villa Sofia-Cervello", Direttore Prof. Mario Cottone.

Dal 2002 a tutt'oggi -Caratterizzazione molecolare di Gruppi sanguigni.

Dal 2000 al 2003 collaborazione alla stesura di un protocollo clinico sperimentale sul trapianto in utero di cellule staminali ematopoietiche per la cura della talassemia in collaborazione con il Servizio di diagnosi prenatale dell'A.O. V.Cervello e con l'Istituto di Patologia generale dell'Università degli Studi di Palermo.

Dal 1996 a tutt'oggi

- Linea di Ricerca Trapianto in Utero di Cellule Staminali Ematopoietiche in feti affetti da emoglobinopatie : studio sull'espressione dei recettori dei linfociti T (TCR) su sangue fetale in collaborazione con il dipartimento di Ostetricia e Ginecologia del Karolinska Institutet di Stoccolma, con il Dipartimento di Immunologia dei Trapianti dello stesso istituto, e l'Istituto di Patologia generale dell'Università degli Studi di Palermo.

-Analisi dell'assetto immunologico fetale umano in citifluorimetria su liquido amniotico e celomatico.

I risultati di questi studi sono stati pubblicati sulle riviste internazionali Blood , Bone Marrow Transplantation ed European Journal of Haematology. Tipizzazione molecolare , morfologica e funzionale delle cellule del fluido celomatico, I risultati di questo studio sono stati pubblicati sulla rivista internazionale Journal of Cellular Physiology.

Da 1995 al 1999 tipizzazione molecolare HLA in pazienti affetti da neoplasie ematologiche ed in donatori di midollo osseo. in collaborazione con il Laboratorio di Tipizzazione Tissutale del P.O. "V. Cervello".

1997 a tutt'oggi Studio molecolare dei geni dell' Emocromatosi Ereditaria Giovanile e dell'Adulto e, **Dal 1997 al 2003** studio molecolare dei polimorfismi genetici e delle mutazioni del gene BRCA1 responsabili della predisposizione del carcinoma della mammella.

Dal 1991 al 2005 studio sulla correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da talassemia intermedia e talassemia major. Analisi molecolare dei geni β e γ -globinici.

Dal 1990 al 1992 studio dell' associazione tra δ -talassemia e β -talassemia nella popolazione siciliana. I risultati di questo studio sono stati pubblicati sulla rivista internazionale "Haematologica".

Dal 1987 al 1988 Studio biomolecolare riarrangiamento abl-bcr in pazienti affetti da leucemie mieloidi croniche e linfatiche acute

Dal 1984 al 1992 Screening del portatore sano di emoglobinopatie e Diagnosi Prenatale di emoglobinopatie.

ATTIVITÀ DIDATTICA E PROGETTI DI RICERCA

Dal 2015 al 2016 coordinatore progetto Assessorato Regionale alla Salute Regione Siciliana : Biobanca gameti

Dal 2013 al 2015 coordinatore della biobanca di Cellule Staminali Mesenchimali Fetali da Fluido Amniotico all'interno del progetto Rete Regionale Integrata Clinico-Biologica per Medicina Rigenerativa (RIMEDRI) (linea di intervento 4.1.1.1 per festa sicilia 2007-2013 Dipartimento Regionale delle Attività Produttive)

Dal 2009 al 2013 coordinatore progetto Assessorato Regionale alla Salute Regione Siciliana : Biobanca di Cellule Staminali Mesenchimali Fetali da Fluido Amniotico

Anni 2008-2010 coordinatore sottoprogetto La Road Map per la guarigione della Talassemia: trapianto in utero di cellule staminali emopoietiche e la Terapia genica della beta-Talassemia , Università La Cattolica – Roma.

Anni 2003-2004 Responsabile scientifico Progetto di ricerca finanziato dalla fondazione “Ravasi”- Milano
Aggiornamento Del Protocollo Clinico Per La Procedura Di Trapianto Intrauterino Di Cellule Staminali Ematopoietiche Per La Terapia Delle Emoglobinopatie.

Dal 1995 al 2011 a responsabile scientifico di 10 progetti di ricerca finalizzata su Talassemia, Emocromatosi Ereditaria dell'Adulto e Trapianto in utero di cellule Staminali Ematopoietiche per la Terapia delle Emoglobinopatie; Legge Regionale 20, Assessorato Regionale Sanità, Sicilia.

Anni 2004 – 2008: Tutor scientifico in 6 tesi di laurea sperimentali per i corsi di laurea in Medicina, Biotecnologie , Biologia e Scienze Statistiche.

Riepilogo attività svolte a tutt'oggi:

- Linea di ricerca “Trapianto in Utero di Cellule Staminali Ematopoietiche per la Cura della Talassemia”
- Genetica molecolare del metabolismo del ferro (Emocromatosi Ereditaria geni HFE , TFR2, FPN)
- Genetica molecolare anemia refrattaria gene TMPRSS6
- Genetica molecolare del metabolismo del rame (Malattia di Wilson gene ATP7B)
- Genetica molecolare delle malattie infiammatorie gastroenterologiche (geni NOD2, IL23, ATG16L, DLG5)
- Farmacogenomica : risposta alla terapia dell'epatite da HCV (gene IL28B).
- Coordinatore Progetto “Banca di Cellule Staminali Fetali da Placenta, Fluido Amniotico e Fluido Celomatico” -Banca Regionale dei Tessuti e delle Cellule Assessorato Regionale Sanità-Sicilia
- Espansione e caratterizzazione cellule staminali mesenchimali da fluido amniotico
- Coordinatore biobanca di ricerca “Anna Maria Ferraro Cutino”
- Criopreservazione tessuto ovarico per la preservazione della fertilità femminile
-

Co-autore in 26 lavori *in extenso* : Impact factor 109,11, H index 11

1-Exon 12 Ceruloplasmin gene new nonsense mutation causing aceruloplasminemia in an Italian patient Calvaruso G, Renda MC, Renda D, Fecarotta E, Piazza A, Giangreco A, and Maggio A (2016).”Open Journal of Internal Medicine 6,20-25

2- Role of iron metabolism genetic determinants in response to chelation therapy in a cohort of beta-thalassemia and sickle cell syndromes Italian patients; Renda MC, Renda D, Piazza A, Calvaruso G, Fecarotta E, Giangreco A, and Maggio A (2014). *Thalassemia Report* 2014; volume 4:272

3-Maritime route of colonization of Europe.

Paschou P, Drineas P, Yannaki E, Razou A, Kanaki K, Tsetsos F, Padmanabhuni SS, Michalodimitrakis M, **Renda MC**, Pavlovic S, Anagnostopoulos A, Stamatoyannopoulos JA, Kidd KK, Stamatoyannopoulos G.

Proc Natl Acad Sci U S A. 2014 Jun 24;111(25):9211-6. doi: 10.1073/pnas.1320811111. Epub 2014 Jun 9.

4-IL28B polymorphisms influence stage of fibrosis and spontaneous or interferon-induced viral clearance in thalassemia patients with hepatitis C virus infection.

Di Marco V, Bronte F, Calvaruso V, Capra M, Borsellino Z, Maggio A, **Renda MC**, Pitrolo L, Lo Pinto MC, Rizzo M, Fiorenza F, Gerardi C, Grimaudo S, Di Cristina A, Levrero M, Craxi A.

Haematologica. 2012 May;97(5):679-86. doi: 10.3324/haematol.2011.050351. Epub 2011 Dec 16.

5-Nonsense-mediated decay mechanism is a possible modifying factor of clinical outcome in nonsense cd39 beta thalassemia genotype

Maria Concetta Renda, Angela Vitrano, Massimo Attanasio, Emanuela Fecarotta, Angela Piazza, Antonino Giambona, Germana Fiorentino, Disma Renda, Paolo Rigano, Giuseppina Calvaruso, Filippo Cassarà, Aurelio Maggio . *Thalassemia Reports* Vol 2, No 1 (2012)

6-Marked impact of IL28B genotype in the natural clearance of hepatitis C virus in patients with haemoglobinopathies.

Renda MC, Ruggeri RF, Piazza A, Fecarotta E, Renda D, Pantalone GR, Madonia S, Cottone M, Maggio A.

Br J Haematol. 2011 Sep;154(5):659-61. doi: 10.1111/j.1365-2141.2011.08637.x. Epub 2011 May 25. No abstract available.

7-Feasibility of DNA diagnosis of haemoglobinopathies on coelocentesis.

Giambona A, Makrydimas G, Leto F, Damiani G, Jakil MC, Picciotto F, Renda D, Fiorino R, **Renda MC**, Schillaci G, Gueli-Alletti D, Nicolaidis KH, Maggio A.

Br J Haematol. 2011 Apr;153(2):268-72. doi: 10.1111/j.1365-2141.2011.08621.x. Epub 2011 Mar 8.

8-Cytomegalovirus disappearance after treatment for refractory ulcerative colitis in 2 patients treated with infliximab and 1 patient with leukapheresis.

Criscuoli V, Mocciano F, Orlando A, Rizzuto MR, **Renda MC**, Cottone M.
Inflamm Bowel Dis. 2009 Jun;15(6):810-1. doi: 10.1002/ibd.20742.

9-IL-23R determines susceptibility in Crohn's disease in a Mediterranean area.

Civitavecchia G, **Renda MC**, Ruggeri RF, Maggio A, Renna S, Orlando A, Cottone M.
Inflamm Bowel Dis. 2009 Feb;15(2):317-8. doi: 10.1002/ibd.20591. No abstract available.

10-The role of CARD15 mutations and smoking in the course of Crohn's disease in a Mediterranean area.

Renda MC, Orlando A, Civitavecchia G, Criscuoli V, Maggio A, Mocciano F, Rossi F, Scimeca D, Modesto I, Oliva L, Cottone M.
Am J Gastroenterol. 2008 Mar;103(3):649-55. doi: 10.1111/j.1572-0241.2007.01589.x.

11-Familial mediterranean fever gene (MEVF) mutations in Crohn's disease in a Mediterranean area.

Renda MC, Civitavecchia G, Fabiano C, Sammarco P, Cottone M.
Inflamm Bowel Dis. 2008 Sep;14(9):1313. doi: 10.1002/ibd.20424. No abstract available.

12-Prevalence of CARD15/NOD2 mutations in the Sicilian population.

Renda MC, Cottone M.
Am J Gastroenterol. 2008 Jan;103(1):248-9. doi: 10.1111/j.1572-0241.2007.01562_10.x. No abstract available. 13-Typing of the immunological system in human embryos by coelocentesis.

Renda MC, Makrydimas G, Nicolaidis KH, Fecarotta E, Damiani G, Picciotto F, Jakil MC, Maggio A.

14-Incidence of Crohn's disease and CARD15 mutation in a small township in Sicily.

Cottone M, **Renda MC**, Mattaliano A, Oliva L, Fries W, Criscuoli V, Modesto I, Scimeca D, Maggio A, Casà A, Maisano S, Mocciano F, Sferazza A, Orlando A.

Eur J Epidemiol. 2006;21(12):887-92. Epub 2006 Dec 8.

15-A prospective study of hepatocellular carcinoma incidence in thalassemia.

Mancuso A, Sciarrino E, **Renda MC**, Maggio A.
Hemoglobin. 2006;30(1):119-24.

16-Intestinal permeability and genetic determinants in patients, first-degree relatives, and controls in a high-incidence area of Crohn's disease in Southern Italy.

Fries W, **Renda MC**, Lo Presti MA, Raso A, Orlando A, Oliva L, Giofrè MR, Maggio A, Mattaliano A, Macaluso A, Cottone M. Am J Gastroenterol. 2005 Dec;100(12):2730-6.

17-Clinical and hematological responses to hydroxyurea in Sicilian patients with Hb S/beta-thalassemia.

Rigano P, Rodgers GP, Renda D, **Renda MC**, Aquino A, Maggio A. Hemoglobin. 2001 Feb;25(1):9-17.

18-In utero fetal liver hematopoietic stem cell transplantation: is there a role for alloreactive T lymphocytes.

Renda MC, Fecarotta E, Maggio A, Dieli F, Sireci G, Salerno A, Markling L, Westgren M, Dmiani G, Jakil C, Piccotto F.
Blood. 2000 Aug 15;96(4):1608-9. No abstract available.

19-Evidence of alloreactive T lymphocytes in fetal liver: implications for fetal hematopoietic stem cell transplantation.

Renda MC, Fecarotta E, Dieli F, Markling L, Westgren M, Damiani G, Jakil C, Picciotto F, Maggio A.
Bone Marrow Transplant. 2000 Jan;25(2):135-41.

20-Clinical and hematological response to hydroxyurea in a patient with Hb Lepore/beta-thalassemia.

Rigano P, Manfrè L, La Galla R, Renda D, **Renda MC**, Calabrese A, Calzolari R, Maggio A.
Hemoglobin. 1997 May;21(3):219-26.

21-Evidence of induced non-tolerance in HLA-identical twins with hemoglobinopathy after in utero fetal transplantation.

Orlandi F, Giambona A, Messina F, Marino M, Abate I, Calzolari R, Damiani F, Jakil C, **Renda M**, Dieli F, Buscemi F, Westgren M, Ringden O, Maggio A. Bone Marrow Transplant. 1996 Sep;18(3):637-9.

22-The great heterogeneity of thalassemia molecular defects in Sicily.

Giambona A, Lo Gioco P, Marino M, Abate I, Di Marzo R, **Renda M**, Di Trapani F, Messina F, Siciliano S, Rigano P.
Hum Genet. 1995 May;95(5):526-30.

23-Detection of an IVS-1 3' end (G-C) beta-thalassemia mutation in the AG invariant dinucleotide of the acceptor splice site in a Sicilian subject.

Renda M, Maggio A, Warren TC, Kazazian HH Jr. Genomics. 1992 May;13(1):234-5. No abstract available.

24-Delta + 27 homozygosis in a Sicilian family.

Renda M, Piazza T, Ciaccio C, Maggio A. Haematologica. 1992 Jan-Feb;77(1):82-3.

25-Beta-thalassemia mutations in Sicily.

Maggio A, Di Marzo R, Giambona A, **Renda M**, Acuto S, Lo Gioco P, D'Alcamo E, Di Trapani F, Marino M, Abate I, et al.
Ann N Y Acad Sci. 1990;612:67-73. No abstract available.

26- K-Ras Mutations In Myeloproliferative Disorders Showed By Dna Amplifications

R.Di Marzo, A. Giambona, **M. Renda**, I. Majolino, P. Carbone, F. Fabbiano, M.C. Giglio, R. Felice, A. Santoro, A.Giallongo, A. Maggio, F. Baronia. Haematologica. 1988. vol. 73 n°5, pg 144 5,978