

**CURRICULUM VITAE**

**di**

**CARLA OLIVIERI**

## DATI PERSONALI

**Nome** Carla  
**Cognome** Olivieri  
**Anno di Nascita** 1971  
**Qualifica** Professore Associato in Biologia Applicata  
Unità di Biologia Generale e Genetica Medica  
Dipartimento di Medicina Molecolare  
Via Forlanini, 14  
**e-mail** [carla.olivieri@unipv.it](mailto:carla.olivieri@unipv.it)

## TITOLI DI STUDIO

- A.S. 1988/89** **Diploma di Maturità Classica** Liceo Classico Statale "V. Alfieri", Asti. Borsa di studio "M. Prigione" per la migliore votazione in Matematica e Fisica.
- A.A. 1995/96** **Diploma di Laurea in Scienze Biologiche (5 anni)** Università Statale di Milano. Indirizzo: Biomolecolare.  
Titolo della Tesi "Studio dell'espressione dei geni *mts 1e Nm23* in colture cellulari termoadattate ed in carcinomi mammari umani".
- Giugno 1998** **Esame di Stato** per l'abilitazione alla professione di Biologo, Università Statale di Milano.
- A.A. 1998/99** **Master Europeo in Medicina Molecolare (1 anno)** - European School for Advanced Studies in Molecular Medicine and Genetic Epidemiology, Università degli Studi di Pavia.
- A.A. 1997/2000** **Scuola Avanzata di Formazione Integrata (SAFI) (3 anni)** Formazione Superiore post-laurea rilasciato dall'Università di Pavia e dall'Istituto Universitario di Studi Superiori.
- A.A. 1997/2001** **Dottorato di Ricerca in Patologia Umana (4 anni)**, Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Pavia. Tesi: "Analisi di mutazioni negli esoni 3 e 7 del gene ACVRLK1 in pazienti con Malattia di Rendu-Osler-Weber (ROW) o Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT)."
- A.A. 2001/05** **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (4 anni)** Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Pavia. Tesi "Teleangectasia Emorragica Ereditaria (HHT) o Sindrome di Rendu-Osler-Weber (ROW): Analisi di mutazioni, correlazioni genotipo-fenotipo, geni modificatori."

## RAPPORTI CON L'UNIVERSITÀ

- 5 Aprile 2001** Culture della Materia di Biologia e Genetica presso la Facoltà di Lettere e Filosofia, Corso di Laurea in Psicologia.
- Luglio 2002- Luglio 2005** **Assegno di Ricerca SSD BIO/13** Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Pavia. Progetto "Analisi di mutazione nel gene *ACVRL1* in Pazienti con Malattia di ROW o Teleangectasia Emorragica Ereditaria".

**1 Luglio 2005- 30 Novembre 2005:** Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa, Sezione di Biologia Generale e Genetica Medica, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia.

**9 Novembre 2005** VINCITORE della procedura di valutazione comparativa a n. 1 posto di Ricercatore universitario per il settore scientifico disciplinare **BIO/13** Biologia Applicata Facoltà di Medicina e Chirurgia indetta con D.R. n. 897/2004 conc. del 28/09/04. **Nomina 29/11/2005** (D.R. 2841-2005)

**1 Novembre 2017** Presa di Servizio in qualità di Professore Associato (**SSD BIO/13**), Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia.

#### **ATTIVITÀ DIDATTICA: CORSI UFFICIALI**

**Da A.A 2005/06 a A.A. 2010/11:** Corso di Genetica Medica (Diagnostica Prenatale) (**MED/03**) per il corso di Tecniche di Laboratorio Biomedico. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia

**Da A.A 2006/07 ad Oggi:** Modulo di Biologia Applicata (**BIO/13**) per Classe delle Lauree Sanitarie di area 3. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia

**Da A.A. 2010/11 a A.A. 2019/20:** Cellule Staminali (**BIO/13**). Università degli Studi di Pavia Corso di Laurea Specialistica Interfacoltà in Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche.

**A.A. 2012/13** Co-coordinatore del II Semestre del I anno del Corso di Laurea Specialistica Interfacoltà in Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche-Università degli Studi di Pavia

**Da A.A. 2012/13 ad Oggi:** Modulo di Biologia Applicata (**BIO/13**). Classe delle Lauree Sanitarie di Area 1 (Infermieristica). Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia

**Da A.A. 2016/17 ad Oggi:** Modulo di Biologia Applicata (**BIO/13**). Classe delle Lauree Sanitarie di Area 4. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia

**Da A.A. 2016/17 a A.A. 2020/21:** Modulo di Biologia Applicata (**BIO/13**). Università degli Studi di Pavia Corso di Laurea Specialistica Interfacoltà in Biotecnologie Mediche e Farmaceutiche.

**Da A.A. 2016/17 ad Oggi:** Corso di Biologia Generale (**BIO/13**). Laurea a Ciclo unico in Medicina e Chirurgia (Corso Golgi). Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia. Dall'A.A. 2021/22 il Corso è sdoppiato in due percorsi e la sottoscritta è titolare del corso per entrambi i percorsi. Sono anche coordinatore del I Anno per entrambi i percorsi.

#### **ATTIVITÀ DIDATTICA INTERATTIVA**

**Da A.A. 1998/99 ad A.A. 2015/16:** Esercitazioni del modulo di Biologia (**BIO/13**) del corso integrato di Biologia e Genetica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, CdL Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia

**Da A.A. 1999/2000 a A.A. 2003/04** Seminari didattici ed assistenza agli esami, Corso Biologia Applicata (**BIO/13**), CdL Scienze e Tecniche Psicologiche, Facoltà di Lettere e Filosofia, Università degli Studi di Pavia.

- Da A.A. 1999/2000 a A.A. 2002/03** 70 ore Progetto “Biologia: Attività tutoriali di informazioni e didattiche per il Corso di Laurea in Psicologia” (**BIO/13**), Facoltà di Lettere e Filosofia, Università degli Studi di Pavia.
- Da A.A. 2002/03 a A.A. 2003/04** Seminari didattici ed assistenza agli esami, modulo di Biologia (**BIO/13**), CI Biologia e Genetica, CdL Medicina e Chirurgia della Facoltà di Medicina e Chirurgia, dell’Università degli Studi di Pavia
- Da A.A. 2003/04 a A.A. 2004/05** Incarico di collaborazione (30 ore) al Progetto “Biologia, Genetica molecolare e Genetica Medica per il Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia” , presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell’Università degli Studi di Pavia
- A.A. 2003/04** Corso di Genetica Medica nell’ambito dei Corsi Integrativi organizzati per l’accreditamento della carriera pregressa in Diplomi dell’Area sanitaria ai fini del conseguimento della Laurea di I Livello ai sensi dell’ art. 13 D.M. 509/99. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia
- Marzo 2004** Corso “**Biologia**: Aspetti generali Portatori di Handicap“ nel Progetto Equal dell’Università di Pavia
- Luglio 2005** Corso di preparazione al test di ingresso della Facoltà di Medicina e Chirurgia. Docente del Corso di **Biologia** organizzato dal Centro per l’Orientamento (Università degli Studi di Pavia)
- Da A.A 2005/06 a A.A. 2015/16:** Laboratorio di Biologia Applicata (**BIO/13**) per la LSU in Medicina e Chirurgia. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia
- Da A.A. 1998/99 a 1/12/2005:** Correlatrice di Tesi di Biologia, LSU Medicina e Chirurgia, Laurea triennale in Biotecnologie, Laurea Specialistica in Biotecnologie, Laurea Triennale per Tecnico di laboratorio Biomedico
- Da 1/12/2005 ad Oggi:** Relatrice, Controrelatrice, Correlatrice di Tesi di Dottorato, Laura triennale e Magistrale in Biologia (incluso Molecular Biology and Genetics), LSU Medicina e Chirurgia, Laurea triennale in Biotecnologie, Laurea Specialistica in Biotecnologie, Laurea Triennale per Tecnico di laboratorio Biomedico.

## ATTIVITÀ DIDATTICA: SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE E DOTTORATI

- Da A.A 2010/11 ad Oggi:** Biologia Applicata (**BIO/13**) (CFU: 1). Scuola di Specializzazione in Ginecologia ed Ostetricia. Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia
- Da A. A. 2010-2011 a A.A. 2015/16:** Membro del Collegio dei Docenti del Dottorato in Genetica, Biologia Molecolare e Cellulare dell’Università degli Studi di Pavia.
- A.A. 2013/14** Docente nel Corso: Molecular bases of hereditary and complex human diseases: “**Towards an understanding of the molecular basis of Mendelian and non-Mendelian**” diseases. . Lecture: “Phenotypic and genetic variability: the model of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia”. Corso del Dottorato in Genetica, Biologia Molecolare e Cellulare dell’Università degli Studi di Pavia.
- Da A.A 2017/18 ad Oggi:** Biologia Applicata (**BIO/13**) (CFU: 1). Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (percorso non medici). Università degli Studi di Pavia – Facoltà di Medicina e Chirurgia

## ATTIVITÀ DI RICERCA

**A.A.1995/97**

Istituto di Patologia Generale, Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Statale di Milano. Biennio di tesi. Studi di espressione genica in colture cellulari umane e murine ed in tessuti umani. Apprendimento delle principali tecniche di Biologia Molecolare e Cellulare. Screening di library fagiche. Clonaggio in *Escherichia Coli*. Mantenimento in coltura di linee cellulari stabilizzate. Estrazione DNA, RNA e Proteine. Northern e Southern blotting. Gel shift. PCR e sequenziamento. Nick translation e gamma-chinasi con traccianti radioattivi. Digestioni con enzimi di restrizione di plasmidi e prodotti di PCR.

### **Marzo 1997/98**

Sezione di Biologia Generale e Genetica Medica, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia.

Tirocinio post-lauream. Apprendimento delle tecniche di base della Citogenetica per l'Allestimento di preparati per l'analisi cromosomica da sangue periferico, midollo e linee linfoblastoidi. Approfondimento delle tecniche di Biologia Molecolare utilizzate per l'Analisi di Microsatelliti, calcolo dei Lod Scores per l'Analisi di Linkage. Tali tecniche sono state applicate nello studio di correlazioni genotipo-fenotipo in anomalie cromosomiche, nell'analisi dell'instabilità dei microsatelliti in tumori e nello studio molecolare di delezioni cromosomiche interstiziali.

### **Da A.A. 1997/98 a A.A. 2000/01**

Sezione di Biologia Generale e Genetica Medica, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia.

Il **Dottorato di Ricerca** è stato incentrato sullo studio della Teleangectasia Emorragica Ereditaria, di cui la dott.ssa Olivieri è diventata la principale responsabile all'interno del gruppo di lavoro diretto dal Prof. C. Danesino. Le ricerche, inizialmente basate sull'analisi di linkage, si sono successivamente ampliate ed hanno visto la messa a punto di tecniche (SSCP, sequenza diretta, dHPLC) per lo screening delle mutazioni in uno dei due geni coinvolti in tale patologia (ACVRL1). Suo ulteriore impegno è stato la creazione di un database per la gestione informatizzata della clinica e delle indagini molecolari sui Pazienti. Ha partecipato all'istituzione di una proficua collaborazione con la Clinica Otorinolaringoiatrica dell'IRCCS Policlinico "S. Matteo" di Pavia, diretta all'epoca dal Prof. E. Mira per il reclutamento e la gestione clinica dei Pazienti. Partecipa attivamente alla collaborazione con la U.O. di EcoEndoscopia di Crema (CR) (Dr.ssa E. Buscarini), membro dell'HHT International Advisory Board per il reclutamento e la gestione clinica dei Pazienti.

I risultati di tali ricerche sono stati oggetto della Tesi di Dottorato e successivamente pubblicati su Journal of Medical Genetics nel 2002.

Negli stessi anni, la collaborazione con altri gruppi di ricerca tramite analisi di microsatelliti per la definizione dell'origine parentale di aneuploidie e ricostruzione di aplotipi, ha portato alla realizzazione di altre pubblicazioni su riviste internazionali.

### **Da A.A. 2001-2002 a A.A. 2004-2005**

Progetto di Ricerca correlato ad **Assegno di Ricerca settore BIO/13**. L'iniziale Progetto "Analisi di mutazione nel gene *ACVRL1* in Pazienti con Malattia di ROW o Teleangectasia Emorragica Ereditaria" è stato ampliato ed è stato incluso nello screening di mutazioni anche il secondo gene correlato alla patologia (*ENG*).

La Teleangectasia Emorragica Ereditaria viene inserita nel gruppo delle Patologie Rare riconosciute in ambito ministeriale (Decreto Ministero della Sanità 18 maggio 2001 n. 279 cod: RG0100)

Continua la proficua collaborazione con i centri clinici di Pavia e Crema (diventati centri di riferimento nazionali per la patologia) in qualità di referente principale delle analisi biomolecolari

sui Pazienti. Tali collaborazioni sono confermate dalla pubblicazione di lavori su riviste internazionali dotate di IF.

Ottiene quale riconoscimento internazionale, oltre alla selezione dei suoi lavori come presentazioni orali a congressi anche l'autorizzazione all'inserimento delle sue mutazioni nel database Internazionale dell'HHT.

Un altro ramo di ricerca ha interessato lo studio dell'instabilità cromosomica e dei microsatelliti in linfociti trattati in vivo con GH, i cui risultati sono stati successivamente pubblicati.

### **Da 2005 ad Oggi**

La collaborazione con la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Sassari ha permesso di individuare all'interno di quattro famiglie con Sindrome di Werner la mutazione causativa. I risultati di tali analisi sono stati pubblicati e si è quindi proceduto alla verifica di un effetto fondatore che ha identificato la presenza dello stesso aplotipo in 3 delle 4 famiglie studiate.

La casistica di Pazienti HHT su cui si effettuano le indagini biomolecolari è tra le più ampie in Europa, con più di 500 diverse famiglie, più di 2000 campioni e più di 1500 individui testati.

All'analisi del DNA si è aggiunta l'analisi di espressione dei 2 geni ed il mantenimento di alcune colture primarie di pazienti a mutazione nota.

Inoltre ha intrapreso nuove collaborazioni nazionali ed internazionali che hanno fruttato diverse pubblicazioni.

Uno studio bioinformatica, svolto in collaborazione con la sezione di Patologia Generale del Dipartimento di Medicina Molecolare, ha permesso di pubblicare un'ipotesi di struttura tridimensionale della proteina ALK1, successivamente confermata da altri gruppi tramite studi cristallografici

La collaborazione con il Centro di Riferimento di Pavia per lo Studio dell'HHT (Unità di Ototrinolaringoiatria, IRCCS Fondazione Policlinico "San Matteo"-Pavia) e con la Clinica Medica ha portato alla pubblicazione su The Lancet Haemathology (Dicembre 2015) dei risultati del I trial clinico per l'uso della Talidomide nei Pazienti.

Negli ultimi anni, all'analisi di mutazione si è affiancato lo studio dei miRNA circolanti nei Pazienti HHT in collaborazione con il CIBIO di Trento.

Attualmente coordina il gruppo di ricerca sull'HHT composto da una specializzanda, una borsista e Laureandi di Corsi di Laurea Triennale e Specialistica (Biologia e Biotecnologie).

### **ESPERIENZE ALL'ESTERO**

Settembre 1999

Centre de Génétique Moléculaire et Cellulaire dell' "Université Claude Bernarde" di Lione. Progetto Galileo. Analisi di Linkage su famiglie con HHT. Analisi di microsatelliti con rilevamento tramite chemiluminescenza. Da questa esperienza sono scaturite indicazioni che hanno permesso di rivedere alcuni risultati precedentemente pubblicati dal gruppo di ricerca del Prof. Danesino e di identificare la mutazione causativa in alcune famiglie HHT.

Gennaio 2020

Ha ottenuto il finanziamento per l'assegnazione di borse per mobilità per docenza OVERSEAS 2020 per svolgere un periodo di docenza presso l'università di Buenos Aires. Purtroppo la pandemia non ha permesso lo svolgimento di tale attività.

### **COLLABORAZIONI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

Pavia

Dipartimento di Medicina Molecolare. Prof.ssa Valli, Dr.ssa Viglio; Prof.ssa Cusella; Dr.ssa Scotti, Dr. Vecchia; Prof.ssa Balduini; Dr.ssa Minelli; Dr.ssa De Filippi  
Università di Pavia: Prof. C. Balduini, Prof.ssa Invernizzi, Prof. Iadarola, Prof. Ottolenghi  
Fondazione IRCCS Policlinico "S. Matteo". U.O ENT: Prof. Benazzo, Dr. Pagella, Dr.ssa Matti, Dr. Pusateri, Dr. Spinozzi; U.O. Cardiologia: Prof. De Ferrari, Dr. Lanzarini, Dr.ssa Scelsi; U.O. Radiologia: Dr. Dore; U. O. Dermatologia: Dott.ssa Vassallo; U.O. Pneumologia: Dott. Tomaselli; U.O: Radiologia / servizio di Radiodiagnostica: Dr. Zappoli Thyron. Pediatria: Dott.ssa M.Massa. Direzione Scientifica: Dr. V. Rosti, Dr. C. Tinelli

Ospedale Civile di Crema (CR): U.O. Ecoendoscopia: Prof. Zambelli, Dr.ssa Buscarini, Dr. Manfredi; U.O. Cardiologia: Dr. Gazzaniga; U.O. Radiologia Dr. Reduzzi; U.O. ENT Dr. Blotta  
Milano: Az Ospedaliera Niguarda: Dr. Boccardi  
Roma: Osp. Bambin Gesù: Prof. Pongiglione  
Cuneo: Ospedali Civili: Dr Grosso  
Università di Trento, CIBIO, Prof.ssa M. Denti, Dr. V. Del Vecchio, Dr.ssa M. Grasso

Lyon, Francia: Prof. Plauchu; Dr. Lesca; Dr.ssa Dupuis-Girod

Madrid, Spagna: Prof. Bernabeu; Dr.ssa Botella

Toronto, Canada: Prof.ssa Letarte, Dr.ssa Abdalla

Durhan, USA: Dr.ssa Gallione

Parte dei risultati di tali collaborazioni sono stati pubblicati anche recentemente su riviste internazionali.

È attualmente membro del gruppo di lavoro per la revisione delle linee guida per la classificazione delle varianti patogenetiche nell'HHT che raccoglie a livello mondiale gli esperti della malattia.

## **COLLABORAZIONI CON L'UNIVERSITÀ**

**2 Novembre 2001** Incarico di collaborazione occasionale per lo svolgimento della ricerca dal titolo "Analisi di mutazioni in pazienti con ROW"

## **Conseguimento di premi e riconoscimenti per l'attività scientifica**

**A. A. 1997-1998** Premio di Studio della Scuola Avanzata di Formazione Integrata (SAFI) dell'Università degli studi di Pavia

**A. A. 1998-1999** Premio di Studio nell'ambito del Master Europeo in Medicina Molecolare presso l'Università degli Studi di Pavia.

**A. A. 1999-2000** Premio di Studio della Scuola Avanzata di Formazione Integrata (SAFI) dell'Università degli studi di Pavia

**2002** La Fondazione Italiana HHT "Onilde Carini" per la Teleangectasia Emorragica Ereditaria ha attribuito un Premio di Studio alla dott.ssa Olivieri per le ricerche svolte sulla malattia.

## **Partecipazione scientifica a progetti di ricerca internazionali e nazionali, ammessi al finanziamento sulla base di bandi competitivi che prevedano la revisione tra pari**

**1999-2001** **Progetto Galileo.** Programma di cooperazione scientifica Italia-Francia istituito dal Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica italiano (MURST), il Ministero degli Affari Esteri ed il Ministero dell'Educazione Nazionale e dell'Insegnamento Superiore e della Ricerca (MENESR) per l'intensificazione

della collaborazione scientifica italo-francese attraverso la promozione dello scambio di ricercatori su base progettuale. La dott.ssa Olivieri era uno dei tre membri del gruppo di ricerca italiano

**2004-2006 Progetto Cariplo** "Analisi genetiche e molecolari per la diagnosi e prevenzione di malattie rare: M. di Rendu-Osler-Weber (ROW) e S. di Shwachman (SS)". Responsabile della Ricerca per la ROW

**Dicembre 2021.** Finanziamento da parte del Fondo di beneficenza della Banca Intesa del progetto "Analisi del genoma in Pazienti affetti da Teleangiectasia Emorragica Ereditaria" della durata di 18 mesi.

## **Altri Fondi di Ricerca**

**2004-2006 FBML** (Fondazione Banca del Monte di Lombardia): ha usufruito dei fondi assegnati al Progetto: "Identificazione dei soggetti a rischio di sviluppare le complicazioni cliniche legate alla malattia ereditaria Teleangiectasia Emorragica Ereditaria" come ricercatrice principale nelle analisi molecolari.

**Dal 2005 al 2009** è stata inserita nei **FAR** della Prof.ssa Scappaticci e/o del Prof. Danesino quale referente delle indagini molecolari per la HHT e la S. di Werner.

**2007, 2013, 2014-ad oggi** Finanziamento dalla Fondazione Italiana "O. Carini" per la Teleangiectasia Emorragica Ereditaria per le ricerche della Dott.ssa Olivieri sull'HHT.

## **ASSOCIAZIONI**

Dal 2001 al 2006 e dal 2019 ad oggi: membro della Società Italiana di Genetica Umana. Dal settembre 2006 è membro della Associazione Italiana di Biologia e Genetica Generale e Molecolare

## **Altri Titoli**

Nel 2013 è stata scelta da "The National Science Centre" di Cracovia (Polonia) come Esperto esterno nella valutazione di open calls del National Science Centre.

Dal 2004 è "invited lecturer" all'Incontro Nazionale della Associazione Fondazione Italiana HHT "Onilde Carini" per la Teleangiectasia Emorragica Ereditaria o Sindrome di Rendu-Osler-Weber. Questi incontri sono riconosciuti per gli ECM.

Dal 2016 è collaboratore esperto della HHT Onlus per gli incontri nazionali dei Pazienti e per progetti di ricerca.

Ha fatto parte della faculty scientifica ed è stata relatore nei quattro "Incontri Nazionali sulla Malattia di Rendu-Osler-Weber" tenutisi a Pavia l'11/6/2010 e il 1/6/2012, 6/6/2014 e 7/5/2016. Questi incontri sono riconosciuti per gli ECM.

È stata scelta da riviste internazionali (BMC Med Genet.; Hum Mut.) come referee su lavori concernenti l'HHT

Fa parte del board di valutatori del PRIN

La dottoressa Olivieri annovera più di 80 presentazioni a Congressi Nazionali ed Internazionali di cui più di 40 sono state scelte come presentazioni orali, nella maggior parte da lei personalmente esposte.

## PUBBLICAZIONI IN EXTENSO

- 1) Grignaschi S, Sbalchiero A, Spinozzi G, Palermo BL, Cantarini C, Nardiello C, Cavagna L, **Olivieri C**. Endoglin and Systemic Sclerosis: A PRISMA-driven systematic review. *Front Med* 2022 Aug 18;9:964526. doi: 10.3389/fmed.2022.964526. eCollection 2022. PMID: 36059817
- 2) Sbalchiero A, Abu Hweij Y, Mazza T, Buscarini E, Scotti C, Pagella F, Manfredi G, Matti E, Spinozzi G, **Olivieri C**. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: First demonstration of a founder effect in Italy; the ACVRL1 c.289\_294del variant originated in the country of Bergamo 200 years ago. *Mol Genet Genomic Med*. 2022 Aug;10(8):e1972. doi: 10.1002/mgg3.1972. Epub 2022 May 27. PMID: 35620871
- 3) Scelsi L, Greco A, Acquaro M, **Olivieri C**, Sobrero M, Turco A, Cappelletti D, Visconti LO, Ghio S. BMPR2 mutations and response to inhaled or parenteral prostanoids: a case series. *Pulm Circ*. 2021 Dec 6;11(4):20458940211037275. doi: 10.1177/20458940211037275. eCollection 2021 Oct-Dec. PMID: 34900222 Free PMC article.
- 4) Matti E, Lizzio R, Ugolini S, Maiorano E, Zaccari D, De Silvestri A, De Sando E, Marseglia GL, Benazzo M, **Olivieri C**, Pagella F, Spinozzi G. *J Pediatr*. 2021 Nov;238:74-79.e2. doi: 10.1016/j.jpeds.2021.07.007. Epub 2021 Jul 13. PMID: 34265342
- 5) Pagella F, Pusateri A, Maiorano E, Spinozzi G, Ugolini S, Lizzio R, Mirabella R, Tinelli C, **Olivieri C**, Matti E. Endoscopic surgical treatment of epistaxis in hereditary haemorrhagic telangiectasia: our experience. *Acta Otorhinolaryngol Ital*. 2021 Feb;41(1):59-68. doi: 10.14639/0392-100X-N0915. PMID: 33746224
- 6) Pagella F, Maiorano E, Matti E, Tinelli C, De Silvestri A, Ugolini S, Lizzio R, **Olivieri C**, Pusateri A, Spinozzi G. FID Score: an effective tool in Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia - related epistaxis. *Rhinology*. 2020 Oct 1;58(5):516-521. doi: 10.4193/Rhin20.078. PMID: 32584331
- 7) Ruiz-Llorente L, Chiapparino E, Plumitallo S, Danesino C, Bayrak-Toydemir P, Pagella F, Manfredi G, Bernabeu C, Jovine L, **Olivieri C**. Characterization of a mutation in the zona pellucida module of Endoglin that causes Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Gene*. 2019 May 15;696:33-39. doi: 10.1016/j.gene.2019.02.016. Epub 2019 Feb 11. PMID: 30763665
- 8) Valli R, Minelli A, Galbiati M, D'Amico G, Frattini A, Montalbano G, Khan AW, Porta G, Millefanti G, **Olivieri C**, Cipolli M, Cesaro S, Pasquali F, Danesino C, Cazzaniga G, Maserati E. Shwachman-Diamond syndrome with clonal interstitial deletion of the long arm of chromosome 20 in bone marrow: haematological features, prognosis and genomic instability. *Br J Haematol*. 2019 Mar;184(6):974-981. doi: 10.1111/bjh.15729. Epub 2018 Dec 26. PMID: 30585299
- 9) Greco A, Plumitallo S, Scelsi L, Maggi G, Sobrero M, Turco A, Raineri C, Arseni N, Cappelletti D, Visconti LO, Pagella F, Spinozzi G, Ghio S, **Olivieri C**, Danesino C. Different forms of pulmonary hypertension in a family with clinical and genetic evidence for hereditary hemorrhagic telangiectasia type 2. *Pulm Circ*. 2018 Oct-Dec;8(4):2045894018782664. doi: 10.1177/2045894018782664. Epub 2018 May 25. PMID: 29799317
- 10) Plumitallo S, Ruiz-Llorente L, Langa C, Morini J, Babini G, Cappelletti D, Scelsi L, Greco A, Danesino C, Bernabeu C, **Olivieri C**. Functional analysis of a novel ENG variant in a patient with hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) identifies a new Sp1 binding-site. *Gene*. 2018 Mar 20;647:85-92. doi: 10.1016/j.gene.2018.01.007. Epub 2018 Jan 4.
- 11) Valli R, Vinti L, Frattini A, Fabbri M, Montalbano G, **Olivieri C**, Minelli A, Locatelli F, Pasquali F, Maserati E. Bone marrow failure may be caused by chromosome anomalies exerting effects on RUNX1T1 gene. *Mol Cytogenet*. 2018 Jan 11;11:2. doi: 10.1186/s13039-017-0352-2. eCollection 2018.
- 12) Pagella F, Pusateri A, Zaccari D, Bongetta D, Zoia C, Spinozzi G, **Olivieri C**, Matti E. Fluorescein-guided intraoperative endoscopy in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia: first impressions. *Int Forum Allergy Rhinol*. 2017 Mar;7(3):300-303. doi: 10.1002/alr.21880. Epub 2016 Nov 11.

- 13) Invernizzi R, Quaglia F, Klersy C, Pagella F, Ornati F, Chu F, Matti E, Spinozzi G, Plumitallo S, Grignani P, **Olivieri C**, Bastia R, Bellistri F, Danesino C, Benazzo M, Balduini CL. Efficacy and safety of thalidomide for the treatment of severe recurrent epistaxis in hereditary haemorrhagic telangiectasia: results of a non-randomised, single-centre, phase 2 study. *Lancet Haematol.* 2015 Nov;2(11):e465-73. doi: 10.1016/S2352-3026(15)00195-7. Epub 2015 Oct 27.
- 14) Massa M, Canzonieri C, Campanelli R, Ornati F, Fois G, Pagella F, Matti E, Buscarini E, Danesino C, Rosti V, **Olivieri C**. Increase of circulating endothelial cells in patients with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Int J Hematol.* 2015 Jan;101(1):23-31. doi: 10.1007/s12185-014-1698-4. Epub 2014 Dec 3. PubMed PMID: 25465912.
- 15) Canzonieri C, Ornati F, Matti E, Chu F, Manfredi G, **Olivieri C**, Buscarini E, Pagella F. Hereditary haemorrhagic telangiectasia in North African and sub-Saharan patients. *S Afr Med J.* 2014 Apr;104(4):256-7. PubMed PMID: 25118534.
- 16) Vecchia L, **Olivieri C**, Scotti C. Activin Receptor-like kinase 1: a novel anti-angiogenesis target from TGF- $\beta$  family. *Mini Rev Med Chem.* 2013 Aug;13(10):1398-406. Review. PubMed PMID: 23815578.
- 17) Lux A, Müller R, Tulk M, **Olivieri C**, Zarrabeita R, Salonikios T, Wirnitzer B. HHT diagnosis by Mid-infrared spectroscopy and artificial neural network analysis. *Orphanet J Rare Dis.* 2013 Jun 27;8:94. doi: 10.1186/1750-1172-8-94. PubMed PMID: 23805858; PubMed Central PMCID: PMC3698163.
- 18) Canzonieri C, Centenara L, Ornati F, Pagella F, Matti E, Alvisi C, Danesino C, Perego M, **Olivieri C**. Endoscopic evaluation of gastrointestinal tract in patients with hereditary hemorrhagic telangiectasia and correlation with their genotypes. *Genet Med.* 2014 Jan;16(1):3-10. doi: 10.1038/gim.2013.62. Epub 2013 May 30. PubMed PMID: 23722869.
- 19) Boeri L, Radi O, Canzonieri C, Buscarini E, Scatigno A, Minelli A, Ornati F, Pagella F, Danesino C, **Olivieri C**. Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia: Breakpoint Characterization of a Novel Large Deletion in ACVRL1 Suggests the Causing Mechanism. *Mol Syndromol.* 2013 Mar;4(3):119-24. doi: 10.1159/000347029. Epub 2013 Feb 28. PubMed PMID: 23653583; PubMed Central PMCID: PMC3638981.
- 20) Pagella F, Matti E, Chu F, Pusateri A, Tinelli C, **Olivieri C**, Canzonieri C, Boeri L, Ornati F, Danesino C. Argon plasma coagulation is an effective treatment for hereditary hemorrhagic telangiectasia patients with severe nosebleeds. *Acta Otolaryngol.* 2013 Feb;133(2):174-80. doi: 10.3109/00016489.2012.718097. Epub 2012 Oct 15. PubMed PMID: 23066781.
- 21) Pagella F, Matti E, Chu F, Pusateri A, Tinelli C, **Olivieri C**, Canzonieri C, Boeri L, Ornati F, Danesino C. Argon plasma coagulation is an effective treatment for hereditary hemorrhagic telangiectasia patients with severe nosebleeds. *Acta Otolaryngol.* 2012 Oct 15. [Epub ahead of print]
- 22) Scotti C, **Olivieri C**, Boeri L, Canzonieri C, Ornati F, Buscarini E, Pagella F, Danesino C. Bioinformatic analysis of pathogenic missense mutations of activin receptor like kinase 1 ectodomain. *PLoS One.* 2011;6(10):e26431. Epub 2011 Oct 18.
- 23) Buscarini E, Leandro G, Conte D, Danesino C, Daina E, Manfredi G, Lupinacci G, Brambilla G, Menozzi F, De Grazia F, Gazzaniga P, Inama G, Bonardi R, Blotta P, Forner P, **Olivieri C**, Perna A, Grosso M, Pongiglione G, Boccardi E, Pagella F, Rossi G, Zambelli A. Natural history and outcome of hepatic vascular malformations in a large cohort of patients with hereditary hemorrhagic teleangiectasia. *Dig Dis Sci.* 2011 Jul;56(7):2166-78. Epub 2011 Feb 3.
- 24) Rossi E, Boeri L, Morbini P, Pagella F, Colombo A, Matti E, **Olivieri C**, Villanacci V, Minelli A, Buscarini E, Canzonieri C, Danesino C. Immunohistochemical analysis of a merkeloma observed in a patient affected by hereditary haemorrhagic telangiectasia. *BMJ Case Rep.* 2010;2010. pii: bcr09.2009.2251. Epub 2010 Feb 8.
- 25) Gallione C, Aylsworth AS, Beis J, Berk T, Bernhardt B, Clark RD, Clericuzio C, Danesino C, Drautz J, Fahl J, Fan Z, Faughnan ME, Ganguly A, Garvie J, Henderson K, Kini U, Leedom T, Ludman M, Lux A, Maisenbacher M, Mazzucco S, **Olivieri C**, Ploos van Amstel JK, Prigoda-Lee N, Pyeritz RE, Reardon W, Vandezande K, Waldman JD, White RI Jr, Williams CA, Marchuk DA Overlapping spectra of SMAD4 mutations in juvenile polyposis (JP) and JP-HHT syndrome. *Am J Med Genet A.* 2010 Feb;152A(2):333-9.
- 26) Pagella F, Colombo A, Matti E, Giourgos G, Tinelli C, **Olivieri C**, Danesino C. Correlation of severity of epistaxis with nasal telangiectasias in hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) patients. *Am J Rhinol Allergy.* 2009 Jan-Feb;23(1):52-8.

- 27) Gazzaniga P, Buscarini E, Leandro G, Reduzzi L, Grosso M, Pongiglione G, Pedrinazzi C, Lanzarini L, Portugalli V, Blotta P, Forner P, Boccardi E, Pagella F, Manfredi G, **Olivieri C**, Zambelli A, Danesino C, Inama G. Contrast echocardiography for pulmonary arteriovenous malformations screening: does any bubble matter? *Eur J Echocardiogr.* 2009 Jun;10(4):513-8. Epub 2008 Dec 17.
- 28) Lesca G, Genin E, Blachier C, **Olivieri C**, Coulet F, Brunet G, Dupuis-Girod S, Buscarini E, Soubrier F, Calender A, Danesino C, Giraud S, Plauchu H. Hereditary hemorrhagic telangiectasia: evidence for regional founder effects of ACVRL1 mutations in French and Italian patients. *Eur J Hum Genet.* 2008 Feb 20;
- 29) Buscarini E, Gebel M, Ocran K, Manfredi G, Del Vecchio Blanco G, Stefanov R, **Olivieri C**, Danesino C, Zambelli A. Interobserver agreement in diagnosing liver involvement in Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia by Doppler ultrasound. *Ultrasound Med Biol.* 2008 Jan 18; [Epub ahead of print]
- 30) **Olivieri C**, Pagella F, Semino L, Lanzarini L, Valacca C, Pilotto A, Corno S, Scappaticci S, Manfredi G, Buscarini E, Danesino C. Analysis of ENG and ACVRL1 genes in 137 HHT Italian families identifies 76 different mutations (24 novel). Comparison with other European studies. *J Hum Genet.* 2007;52(10):820-9. Epub 2007 Sep 5.
- 31) Masala MV, **Olivieri C**, Pirodda C, Montesu MA, Cuccuru MA, Pruneddu S, Danesino C, Cerimele D. Epidemiology and clinical aspects of Werner's syndrome in North Sardinia: description of a cluster. *Eur J Dermatol.* 2007 May-Jun;17(3):213-6. Epub 2007 May 4.
- 32) Lesca G, **Olivieri C**, Burnichon N, Pagella F, Carette MF, Gilbert-Dussardier B, Goizet C, Roume J, Rabilloud M, Saurin JC, Cottin V, Honnorat J, Coulet F, Giraud S, Calender A, Danesino C, Buscarini E, Plauchu H; French-Italian-Rendu-Osler Network. Genotype-phenotype correlations in hereditary hemorrhagic telangiectasia: data from the French-Italian HHT network. *Genet Med.* 2007 Jan;9(1):14-22.
- 33) Pagella F, Semino L, **Olivieri C**, Corno S, Dore R, Draghi F, Lanzarini L, Vespro V, Buscarini E, Danesino C. Treatment of epistaxis in hereditary hemorrhagic telangiectasia patients by argon plasma coagulation with local anesthesia. *Am J Rhinol.* 2006 Jul-Aug;20(4):421-5.
- 34) Stratta P, Canavese C, Morellini V, Quaglia M, Rabbia C, Besso L, Colla L, **Olivieri C**. Quiz page. Arterial-venous fistulas from kidney biopsies. *Am J Kidney Dis.* 2006 Jul;48(1):A30, e1-2.
- 35) **Olivieri C**, Lanzarini L, Pagella F, Semino L, Corno S, Valacca C, Plauchu H, Lesca G, Barthelet M, Buscarini E, Danesino C. Lesca G, Barthelet M, Buscarini E, Danesino C. Echocardiographic screening discloses increased values of pulmonary artery systolic pressure in 9 of 68 unselected patients affected with hereditary hemorrhagic telangiectasia. *Genet Med.* 2006 Mar;8(3):183-90
- 36) Buscarini E, Danesino C, **Olivieri C**, Lupinacci G, Zambelli A. Liver involvement in hereditary haemorrhagic telangiectasia or Rendu-Osler-Weber disease. *Dig Liver Dis.* 2005 May 26; [Epub ahead of print]
- 37) Draghi F, **Olivieri C**, Precerutti M, Danesino GM, Pagella F, Lanzarini L, Semino L, Valacca C, Buscarini E, Danesino C. Vascular abnormalities in the fingers of patients affected with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia (HHT) as assessed by color Doppler sonography. *Am J Med Genet A.* 2005;135:106-9
- 38) Buscarini E, Danesino C, Plauchu H, De Fazio C, **Olivieri C**, Brambilla G, Menozzi F, Reduzzi L, Blotta P, Gazzaniga P, Pagella F, Grosso M, Pongiglione G, Cappiello J, Zambelli A. High prevalence of Hepatic focal Nodular Hyperplasia in subjects with Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Ultrasound Med Biol.* 2004 Sep;30(9):1089-97. IF 2,011
- 39) Buscarini E, Danesino C, **Olivieri C**, Lupinacci G, De Grazia F, Reduzzi L, Blotta P, Gazzaniga P, Pagella F, Grosso M, Pongiglione G, Buscarini L, Plauchu H, Zambelli A. Doppler ultrasonographic grading of hepatic vascular malformations in hereditary hemorrhagic telangiectasia -- results of extensive screening. *Ultraschall Med.* 2004;25(5):348-355.
- 40) **Olivieri C**, Danesino C, Scappaticci S, Bozzola M. Can GH induce chromosome breaks or microsatellite instability in GH-deficient children? *J. Endocrinol. Invest.* 27, 2004: 308-310.
- 41) **Olivieri C**, Maraschio P, Caselli D, Martini C, Beluffi G, Maserati E, Danesino C. Interstitial deletion of chromosome 9, int del(9)(9q22.31-q31.2), including the genes causing multiple basal cell nevus syndrome and Robinow/brachydactyly 1 syndrome. *Eur J Pediatr.* 2003 Feb;162(2):100-3. Epub 2002 Dec 10.
- 42) **Olivieri C**, Mira E, Delù G, Pagella F, Zambelli A, Malvezzi L, Buscarini E, Danesino C. Identification of 13 new mutations in the ACVRL1 gene in a group of 52 unselected Italian patients affected by Hereditary Hemorrhagic Teleangiectasia. *Journal of Medical Genetics* 39, 2002: e39.

- 43) Lisi V, Guala A, Lopez A, Vitali M, Spadoni E, **Olivieri C**, Danesino C, Mottes M. Linkage analysis for prenatal diagnosis in a familial case of Stickler Syndrome. *Genetic Counselling* 13, 2002: 163-170 .
- 44) Minelli A, Morerio C, Maserati E, **Olivieri C**, Panarello C, Bonvini L, Leszl A, Rosanda C, Lanino E, Danesino C, Pasquali F Meiotic Origin of Trisomy in Neoplasms: First Evidence in a Case of Erythroleukaemia. *Leukemia* 15, 2001: 971-975
- 45) Minelli A, Maserati E, Giudici G, Tosi S, **Olivieri C**, Bonvini L, De Filippi P, Biondi A, Lo Curto F, Pasquali F, Danesino C. Familial Partial Monosomy 7 and Myelodysplasia: Different Parental Origin of the 7 Involved Suggests the Action of a Mutator Gene. *Cancer Genet. Cytogenet.* 124, 2001: 147-151
- 46) Maserati E, Minelli A, **Olivieri C**, Bovini L, Marchi A, Bozzola M, Danesino C, Scappaticci S, Pasquali F. Isochromosome (7) (q10) in Shwachman Syndrome without MDS/AML and Role of Chromosome 7 Anomalies in Myeloproliferative Disorders *Cancer Genet Cytogenet.* 121, 2000:167-71
- 47) Dellavecchia C, Guala A, **Olivieri C**, Haintink O, Cadario F, Luinetti O, Fiocca R, Minelli A, Danesino C, Bona G. "Early onset of Gastric Carcinoma and Constitutional Deletion of 18p". *Cancer Genet Cytogenet* 113, 1999: 96-99
- 48) Scappaticci S, Pasquali F, Capra E, **Olivieri C**, Tateo S. Chromosome instability in Cultured Lymphocytes of Patients with Ovarian and Uterine Cancer. *Cancer genet Cytogenet* 110, 1999: 140-142
- 49) Minelli A, Capra E, Dellavecchia C, Danesino C, **Olivieri C**, Tateo S, Tenti P, Scappaticci S. Concurrent cytogenetic and molecular investigations in uterine and ovarian neoplasms. *Eur. J. Gynaec. Oncol.* XIX, n. 3, 1998: 234-238.