

**CURRICULUM VITAE  
FORMATIVO  
PROFESSIONALE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome **TRANQUILLI STEFANIA**  
CF  
Indirizzo  
Telefono  
E-mail **stefania.tranquilli@aouss.it**  
Pec

Nazionalità **Italiana**

Luogo e Data di nascita **CAGLIARI, 01-06-1977**  
Posizione professionale **Dirigente Biologo specialista in Genetica Medica – S.S.D. Genetica e Biologia dello sviluppo, Dipartimento Diagnostica e Servizi, Azienda Ospedaliero Universitaria di Sassari,  
Viale San Pietro 43/B, 07100, Sassari**

Inscr. Albo Professionale dei Biologi **SAR\_ A 120 5 (VECCHIO N. AA\_068926)**

**ESPERIENZE PROFESSIONALI**

• Dal 1 Giugno 2023  
**Dirigente Biologo  
S.S.D. Genetica e Biologia dello  
Sviluppo  
Dip. Diagnostica e Servizi  
AOU Sassari**

**Tecniche e metodiche:**

Caratterizzazione di anomalie cromosomiche complesse o criptiche sia congenite che acquisite, mediante tecniche di citogenetica convenzionale e molecolare (FISH) nella diagnostica costituzionale e in onco-ematologia

• Gennaio 2019-2023  
**Scuola di Specializzazione in Genetica  
Medica  
Università degli Studi di Cagliari**

**Tecniche e metodiche:**

Biologia Molecolare applicata all'oncogenetica, alla genetica delle malattie complesse e all'immunogenetica finalizzata alla tipizzazione sierologica e molecolare HLA.

NGS (Next Generation Sequencing): Target gene sequencing, Whole exome sequencing a partire da DNA germinale, DNA somatico e cell-free DNA.

Preparazione Library con metodo a cattura e ad ampliconi (KAPA HyperCap Workflow v.3.0 ROCHE, HCS HEREDITARY CANCER SOLUTION™ BY SOPHiA GENETICS®, AVENIO ctDNA Expanded, OMIXON Hologtype HLA™, Nextera XT DNA Library Preparation Kit Illumina).

Sequenziamento su Piattaforma Illumina (MiSeq, Next550).

Analisi e classificazione secondaria e terziaria delle varianti secondo ACMG mediante piattaforma GenomeUp, SOPHiA DDM®, Omixon HLA Twin™ software.

PCR-SSP, PCR-SSOP e SBT.

Sanger sequencing su piattaforma AB Genetic Analyzer 3500xl.

• Luglio 2003 – Marzo 2015

**Tecniche e metodiche:**

• **Settembre 2017– Agosto 2018 Centro Regionale per la Diagnosi e la Cura della Sclerosi Multipla. Dipartimento di Sanità Pubblica, Medicina Clinica e Molecolare AOU Cagliari, U.O. di Neurologia**

Biologia Molecolare applicata alla Neurogenetica delle patologie del Sistema Nervoso Centrale e Periferico.

Estrazione di DNA genomico da sangue periferico o cellule in coltura  
Sanger Sequencing su piattaforma AB Genetic Analyzer 3130xl / 3500xl  
MLPA (Multiplex Ligation-dependent probe Amplification) e interpretazione mediante software Coffalyzer (MRC-Holland)  
Real Time PCR (TaqMan) su piattaforma 7500 RealTime PCR System  
PCR (Polymerase Chain Reaction); RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism)  
Ibridazione su supporto solido e rilevamento su lastra fotografica (Dot Blot)  
SSCP (Single Strand Conformation polymorphism); Heteroduplex  
Trattamento con Bisolfito; DNA Cloning; Southern Blot  
Analisi di microsatelliti alla regione telomerica MHC in famiglie sarde con Sclerosi Multipla  
Analisi di microsatelliti finalizzata a studi di *Genome Linkage Scan* e diagnosi di neuropatie periferiche di natura genetica.

Neuroimmunologia:

ELISA-Dosaggio immunoenzimatico per la determinazione quantitativa della proteina NF-Light nel Liquor Cerebro-Spinale (CSF)  
Conta delle cellule presenti nel Liquor Cerebro-Spinale (CSF)  
Nefelometria del Liquor Cerebro-Spinale e del Siero  
Immunoblotting su CSF e Siero per l'analisi delle proteine liquorali e ricerca di bande oligoclonali relativamente alla Sclerosi Multipla

• **Gennaio 2002 - Luglio 2003 Dipartimento di Biologia Sperimentale, Sezione di Neuroscienze. Università degli Studi di Cagliari**

**Tecniche e metodiche:**

Colture di neuroni ippocampali di ratto  
Tecnica elettrofisiologica del Patch-Clamp su colture di neuroni ippocampali di ratto  
Tecnica elettrofisiologica del Voltage-Clamp su oociti di *Xenopus Laevis*

## ESPERIENZE DIDATTICHE

• **16-31 Luglio 2013**

**Attività didattica** finalizzata ai corsi di recupero di Scienze per l'anno scolastico 2012-2013 presso il Liceo Scientifico Statale "G. Marconi" - San Gavino Monreale

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• **A.A. 2021-2022**

**Specializzazione in Genetica Medica** conseguita il 10/02/2023 presso l'Università Degli Studi Di Cagliari, Italia

Titolo Tesi:

Varianti germinali in geni di suscettibilità tumorale in pazienti con tumore della mammella e dell'ovaio nella popolazione sarda

Relatore:

Prof.ssa Sabrina Rita Giglio

Votazione:

50/50 e Lode

• **A.A. 2002-2003**

**Laurea in Scienze Biologiche** conseguita il giorno 07/07/2003 presso l'Università Degli Studi Di Cagliari, Italia

Titolo Tesi:

Valutazione molecolare, immunocitochimica ed elettrofisiologica degli effetti del trattamento prolungato con etanolo sull' espressione genica, funzione e farmacologia dei recettori GABA<sub>A</sub> in cellule ippocampali di ratto.

Relatori:

Prof. Enrico Sanna - Saturnino Spiga

Votazione:  
110/110 e Lode

• **Il Sessione Anno 2003**

**Esame di Stato** per l'abilitazione all'esercizio della professione di Biologo sostenuto presso l'Università Degli Studi Di Cagliari, Italia

**Votazione:**  
30/30

• **A.S. 1995-1996**

**Diploma** di Maturità Classica conseguito presso il Liceo Classico G.M. Dettori, Cagliari, Italia

**Votazione:**  
48/60

## CONTRATTI

• **DAL 01 GIUGNO 2023**

**Contratto a tempo determinato-S.S.D. Genetica e Biologia dello Sviluppo, Dipartimento Diagnostica e Servizi, Azienda Ospedaliero Universitaria di Sassari**

Profilo professionale: Dirigente Biologo specialista in Genetica Medica (contratto a tempo pieno 38h settimanali su 5 giorni lavorativi)

• **14 MARZO 2023 – 13 MAGGIO 2023**

**Borsa di ricerca-Università degli Studi di Cagliari, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica**

Durata: 2 mesi

Titolo Progetto: Studio proteomico di liquido cerebrospinale e plasma di soggetti affetti da Sclerosi Multipla

Profilo professionale: Biologo

• **1 SETTEMBRE 2017 - 31 AGOSTO 2018**

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: Collaborazione coordinata e continuativa (co.co.co.), Università degli Studi di Cagliari, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica**

Durata: 12 mesi

Titolo Progetto: Estrazione del DNA di persone con Sclerosi Multipla e controlli sardi, analisi molecolare degli stessi

Profilo professionale: Biologo

• **1 APRILE 2014 - 31 MARZO 2015**

**Contratto di collaborazione libero professionale-Azienda Ospedaliero-Universitaria di Cagliari, U.O. di Neurologia**

Durata: 1 anno

Titolo Progetto: Sclerosi Laterale Amiotrofica: Focus su alterazioni cellulari e nuovi biomarcatori

Profilo professionale: Dirigente Biologo

• **16-31 LUGLIO 2013**

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: prestazione d'opera intellettuale di tipo autonomo occasionale-accessorio**

Liceo Scientifico Statale "G. Marconi", San Gavino Monreale

Durata: 16 ore complessive

Profilo professionale: Docente

• **4 Maggio 2009 - 31 Gennaio 2013**

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: Assegno di Ricerca - Università degli Studi di Cagliari**

Durata: 2 anni + un rinnovo di 1 anno

**Titolo Progetto:**

Analisi della premutazione FMR1 in famiglie sarde con Sclerosi Multipla

Profilo professionale: Biologo

• **1 Dicembre 2006 - 30 Novembre 2008**

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: Borsa di Studio di Addestramento - Fondazione Italiana Sclerosi Multipla Onlus**

Durata: 2 anni

**Titolo Progetto:**

Ricerca di loci maggiori influenzanti infiammazione e autoimmunità in famiglie sarde con co-

segregazione di Diabete tipo I e Sclerosi Multipla  
Profilo professionale: Biologo

• 3 Maggio 2006 – 2 Novembre 2006

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: Collaborazione coordinata e continuativa (co.co.co.) - Università degli Studi di Cagliari**

Durata: 6 mesi

**Titolo Progetto:**

Screening di mutazioni del gene LRRK2 (locus park8) in pazienti sardi affetti da malattia di Parkinson

Profilo professionale: Biologo

• 2004

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: Grant CDS Informatica - Contratto di prestazione di tipo autonomo occasionale**

per l'anno 2004

**Titolo Elaborato Scientifico:**

Raccolta dati storici sui profili di farmaco-utilizzazione dell'interferone beta nella pratica clinica in termini di durata del trattamento, dosaggio impiegato in un arco di tempo adeguato e schemi di trattamento

Profilo professionale: Biologo

• 2003

**Contratto di Lavoro autonomo a tempo determinato: Grant Shering s.p.a. - Contratto di prestazione di tipo autonomo occasionale**

per l'anno 2003

**Titolo Elaborato Scientifico:**

Analisi di microsatelliti alla regione telomerica MHC in famiglie sarde con Sclerosi Multipla

Profilo professionale: Biologo

• 11 Agosto 2003-10 Gennaio 2004

**Tirocinio di formazione e orientamento**

Università degli Studi di Cagliari - ASL 8

Laboratorio del Centro Regionale per la Diagnosi e la Cura della Sclerosi Multipla, Ospedale Binaghi, Cagliari, Italia

Durata: 5 mesi

## ABSTRACTS

**L'Aplotipo Esteso HLA-A\*02:01, B\*18:01, DRB\*03:01 Contrasta il Rischio di Manifestazioni Cliniche Severe da COVID-19 nei Soggetti Portatori della Variante Neanderthal (rs35044562)**-comunicazione orale

S. Mocci, **S. Tranquilli**, A. Mascia, F. Cannas, S. Lai, E. Giuressi, S. Cipri, R. Stradoni, S. Rassu, R. Littera, S. Giglio

20-22 Ottobre 2022, XXVIII Congresso Nazionale AIBT

Parma, Italia

**Lo Yin e lo Yang dell'HLA-G (Human Leukocyte Antigen-G) nell'Epatite Autoimmune di tipo I: L'effetto Negativo delle Molecole HLA-G Espresse dalle Plasmacellule**-comunicazione orale

A. Mascia, S. Lai, M. Vacca, L. Martorana, N. Orrù, S. Cipri, E. Giuressi, S. Rassu, S. Mocci, **S. Tranquilli**, R. Stradoni, R. Porcella, F. Alba, F. Cannas, C. Sanna, C. Cocco, R. Littera, S. Giglio

20-22 Ottobre 2022, XXVIII Congresso Nazionale AIBT

Parma, Italia

**Differenze nelle Frequenze Alleliche dei Geni MHC classe I Polipeptide-related sequenza A (MICA) e B (MICB) fra la Popolazione Sarda e quella Caucasica/Europea**

S. Lai, R. Littera, E. Giuressi, S. Rassu, C. Sanna, R. Stradoni, R. Porcella, F. Alba, S. Mocci, **S. Tranquilli**, A. Mascia, F. Cannas, N. Orrù, S. Giglio

20-22 Ottobre 2022, XXVIII Congresso Nazionale AIBT

Parma, Italia

**CHEK2 c.320-5T>A varianti s associated with an increased risk for cancer in the Sardinian patient population**

Federica Cannas, **Stefania Tranquilli**, Stefano Mocci, Alessia Mascia, Michela Lorrari, Caterina Mereu, Celeste Sanna, Nicola Orrù, Erika Giuressi, Luisa Balestrino, Francesca Spina, Caterina Vivinet, Alessia Bucca, Laura Ghelfi Zoboli, Francesco Lai, Giancarlo Mancuso, Michela Mura, Matteo Floris, Sabrina Giglio

7-9 Settembre 2022, XXV CONGRESSO NAZIONALE SIGU

Trieste, Italia

**Protective Sardinian haplotype as human guardian angel for COVID-19 also in presence of the major genetic risk factor inherited from Neanderthals**

Stefano Mocci, **Stefania Tranquilli**, Mirella Casula, Alessia Mascia, Nicola Orrù, Maria Del Zompo, Giorgio La Nasa, Roberto Littera, Sabrina Giglio

17-19 Novembre 2021, XXIV CONGRESSO NAZIONALE SIGU- VIRTUAL EDITION

**Valutazione dell'impatto funzionale delle varianti della linea germinale BRCA1/2 localizzate in regioni non codificanti in pazienti con predisposizione al cancro della mammella/ovaio**

**S. Tranquilli**, M. Mura, N. Orrù, M. Casula, E. Giuressi, L. Balestrino, F. Spina, C. Vivinet, E. Sanna, R. Littera, S. Orrù

11-13 Novembre 2020, XXIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU- VIRTUAL EDITION

**CARATTERIZZAZIONE DI UNA DUPLICAZIONE GERMINALE NEL GENE PALB2 IN TRE PAZIENTI NON CORRELATI CON CARCINOMA DELLA MAMMELLA**

Casula M, **Tranquilli S**, Orrù N, Spina F, Balestrino L, Vivinet C, Lai F, Mura M, Murru R, Orrù S

11-13 Novembre 2020, XXIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU- VIRTUAL EDITION

**Killer-cell Immunoglobulin-like Receptor Genes and HLA in Relapsing-Remitting Multiple Sclerosis**

Eleonora Cocco, Elena Congeddu, Selene Cipri, Paola Ragatzu, Sara Lai, Rita Porcella, Francesco Alba, Valentina Loi, Maria Serra, Roberta Maddi, Cristina Melis, Lucia Schirru, Daniela Corongiu, **Stefania Tranquilli**, Jessica Frau, Roberto Cusano, Maurizio Melis, Roberta Murru, Carlo Carcassi

9-12 Maggio 2018, 32nd European Immunogenetics and Histocompatibility Conference, Venezia, Italia

**Charcot-Marie-Tooth disease: frequency of genetic subtypes in Sardinian population**

L. Loreface, M.R. Murru, D. Corongiu, **S. Tranquilli**, G. Coghe, G. Marrosu, M.G. Marrosu

8-10 Settembre 2016, 6th International Charcot-Marie-Tooth and Related Neuropathy Consortium (CMTR) Meeting, Venezia - Mestre, Italia

**Charcot-Marie-Tooth disease: Frequency of a genetic subtypes in Sardinian population**

*L. Loreface, M.R. Murru, D. Corongiu, S. Tranquilli, G. Coghe, G. Marrosu, M.G. Marrosu*  
22-25 Ottobre 2016, XLVII Congresso Società Italiana di Neurologia, Venezia, Italia

**A genetic association study of two genes linked to neurodegeneration in a Sardinian multiple sclerosis population: the TARDBP Ala382Thr mutation and C9ORF72 expansion**

*L. Loreface, M.R. Murru, G. Fenu, D. Corongiu, J. Frau, S. Cuccu, G. Coghe, S. Tranquilli, M.G. Marrosu, E. Cocco*  
10-13 Ottobre 2015, XLVI Congresso Società Italiana di Neurologia, Genova, Italia

**Role of Beta Interferon in mycobacterium avium subspecies Paratuberculosis antibodies response in MS Sardinian patients**

*J. Frau, D. Cossu, G. Coghe, L. Loreface, G. Fenu, G. Porcu, E. Dessi, C. Sardu, M.R. Murru, S. Tranquilli, M.G. Marrosu, L. Sechi, E. Cocco*  
11-14 Ottobre 2014, XLV Congresso Società Italiana di Neurologia, Cagliari, Italia

**Interaction between Mycobacterium avium subspecies paratuberculosis and HLA in multiple sclerosis**

*J. Frau, D. Cossu, G. Coghe, L. Loreface, G. Fenu, G. Porcu, E. Dessi, C. Sardu, M. Melis, M.R. Murru, S. Tranquilli, M.G. Marrosu, L. Sechi, E. Cocco*  
11-14 Ottobre 2014, XLV Congresso Società Italiana di Neurologia, Cagliari, Italia

**Epidemiology and genetic of frontotemporal dementia in Sardinia: the experience of the cognitive disorder centre of the University of Cagliari**

*F. Di Stefano, G. Floris, G. Borghero, A. Cannas, E. Ruiu, M.R. Murru, D. Corongiu, S. Cuccu, S. Tranquilli, C. Sardu, M. Marrosu, A. Chiò, F. Marrosu*  
11-14 Ottobre 2014, XLV Congresso Società Italiana di Neurologia, Cagliari, Italia

**Evaluation of FMR1 gene premutation in sardinians multiple sclerosis**

*E. Cocco, S. Tranquilli, M.R. Murru, J. Frau, L. Loreface, E. Mamusa, G. Fenu, G. Coghe, M.G. Marrosu*  
19-22 Ottobre 2011, 5<sup>TH</sup> Joint Triennial Congress of The European and Americas Committees for Treatment and Research in Multiple Sclerosis, Amsterdam, The Netherlands

**Leucine-rich repeat kinase 2 (LRRK2) gene mutations in degenerative parkinsonism**

*P. Solla, A. Cannas, G. Floris, E. Costantino, M.R. Murru, D. Corongiu, S. Tranquilli, S. Cuccu, M. Rolesu, V. Oppo, M. Corona, L. Polizzi, G. Orofino, F. Marrosu, M.G. Marrosu*  
23-27 Ottobre 2010, XLI Congresso Società Italiana di Neurologia, Catania, Italia

**Analysis of parkin exon rearrangements and sequence variants in LRRK2 mutations carriers**

*P. Solla, A. Cannas, G. Floris, M.R. Murru, D. Corongiu, S. Tranquilli, S. Cuccu, M. Rolesu, F. Orlandini, C. Pani, F. Marrosu, M.G. Marrosu*  
23-27 Ottobre 2010, XLI Congresso Società Italiana di Neurologia, Catania, Italia

**Evaluation of high doses of ascorbic acid efficacy in Charcot Marie Tooth type 1A**

*G. Coghe, E. Mamusa, E. Cocco, J. Frau, G. Fenu, L. Loreface, R. Piras, M. Melis, A. Vannelli, D. Corongiu, S. Tranquilli, G. Marrosu, M.G. Marrosu*  
23-27 Ottobre 2010, XLI Congresso Società Italiana di Neurologia, Catania, Italia

**Ricerca di riarrangiamenti genomici e varianti di sequenza del gene parkina in pazienti portatori di mutazioni del gene Leucine-rich repeat Kinase2 (LRRK2)**

*Orofino G, Solla P, Cannas A, Floris G, Murru MR, Corongiu D, Tranquilli S, Cuccu S, Rolesu M, Costantino E, Polizzi L, Orlandini F, Pani C, Corona M, Marrosu F, Marrosu MG*  
1-3 Ottobre 2010, XXXVII Congresso Nazionale LIMPE, Chia, Cagliari, Italia

**Ricerca di mutazioni del gene Leucine-rich repeat kinase 2 (LRRK2) in pazienti sardi con parkinsonismo primario degenerativo**

*Solla P, Cannas A, Floris G, Costantino E, Murru MR, Corongiu D, Tranquilli S, Cuccu S, Rolesu M, Serra C, Orofino G, Marrosu F, Marrosu MG*

1-3 Ottobre 2010, XXXVII Congresso Nazionale LIMPE, Chia, Cagliari, Italia

**Case Report di una famiglia sarda con una nuova variante nel gene *Mitofusina 2***

*Balestrino L, Spina F, Vivanet C, Murru MR, **Tranquilli S**, Corongiu D, Marrosu G, Carcassi C*  
8-10 Novembre 2009, XII Congresso Nazionale SIGU, Torino, Italia

**Evoluzione del fenotipo in una famiglia con mutazione a carico del gene *LMNA***

*N. Carboni, G. Marrosu, M.A. Maioli, M. Porcu, M. Mura, E. Cocco, E. Solla, **S. Tranquilli**, P. Orrù, M.G. Marrosu.*

11-13 giugno 2009, IX Congresso Nazionale dell'Associazione Italiana di Miologia, Verona, Italia

**Ricerca di loci maggiori influenzanti infiammazione e autoimmunità in famiglie sarde con co-segregazione di Diabete tipo I e Sclerosi Multipla--comunicazione orale**

**Stefania Tranquilli**

26-27 Maggio 2009, Report Meeting delle ricerche finanziate dalla FISM, Roma, Italia

**Ricerca di loci maggiori influenzanti infiammazione e autoimmunità in famiglie sarde con co-segregazione di Diabete tipo I e Sclerosi Multipla**

**Stefania Tranquilli**

17-18 Maggio 2008, Report Meeting delle ricerche finanziate dalla FISM, Roma, Italia

**Axonal Charcot-Marie-Tooth disease, distal hereditary motor neuropathy and spastic paraplegia in a large Sardinian family with Heat Shock Protein R127W mutation: an expression of a common spectrum?**

*Paolo Solla, Alessandro Vannelli, Alessandra Bolino, Giovanni Marrosu, Silvia Coviello, Maria Rita Murru, **Stefania Tranquilli**, Daniela Corongiu, Sara Benedetti, Maria Giovanna Marrosu.*

10-12 Aprile 2008, XII Meeting of the Italian Peripheral Nerve Study Group, Alba, Italia

**Genetic analysis for five *LRRK2* mutations in sardinian patients with familial or sporadic Parkinson's disease**

*Solla P., Cannas A., Floris G., Murru M.R., **Tranquilli S.**, Corongiu D., Marrosu F., Marrosu M.G.*

13-17 Ottobre 2007, XXXVIII Congresso Società Italiana di Neurologia, Firenze, Italia

**Parkin sequence variants in Parkinson's disease patients with *LRRK2* mutations**

*Solla P., Cannas A., Floris G., Murru M.R., Corongiu D., **Tranquilli S.**, Cuccu S., Rolesu M., Marrosu M.G.*

13-17 Ottobre 2007, XXXVIII Congresso Società Italiana di Neurologia, Firenze, Italia

**Analysis of *LRRK2* G2019 mutation in a sardinian cohort of PD patients**

*G. Floris, A. Cannas, M.R. Murru, **S. Tranquilli**, D. Corongiu, M. Rolesu, F. Marrosu, M.G. Marrosu*

14-18 Ottobre 2006, XXXVII Congress of the Neurological Society, Bari, Fiera del Levante, Italia

**Distonia cranio-cervicale familiare ad insorgenza nell'età adulta: Studio clinico e genetico di una famiglia sarda**

*Daniela Murgia, Maria Rita Murru, Daniela Corongiu, **Stefania Tranquilli**, Maria Giovanna Marrosu, Andrea Molari, Giannina Melis, Andrea Spissu, Giovanni Cossu*

2° Corso di aggiornamento sui disturbi del movimento: Morbo di Parkinson, Distonia e Spasticità,

11 Giugno 2005, Ospedale Brotzu, Cagliari, Italia

**A novel *CX32* mutation Glu41Asp causes X-linked Charcot-Marie-Tooth disease, brainstem and central white matter abnormalities**

*M. R. Murru, A. Vannelli, G. Marrosu, E. Cocco, D. Corongiu, **S. Tranquilli**, M. V. Cerchi, M. Mura, L. Barberini, M. G. Marrosu*

J Neurol. ENS 2005 June; 252 Suppl. 2 P603

**Characterization of the effects of a series of Aryl Substituted Imidazoles, as a novel class of potent and efficacious allosteric modulators of GABA<sub>A</sub> Receptor function**

*Busonero F., Talani G., **Tranquilli S.**, Mascia M.P., Mostallino M.C., Maciocco E., Asproni B., Cerri R., Sanna E.*

Società Italiana di Farmacologia

26-29 Giugno 2003, XXXI Congresso Società Italiana di Farmacologia, Trieste, Italia

**Aryl Substituted Imidazoles as a Novel Class of potent and Efficacious Allosteric Modulators of GABA<sub>A</sub> Receptor function**

*E. Sanna, G. Talani, F. Busonero, S. Tranquilli, M. P. Mascia, E. Maciocco, B. Asproni, R. Cerri, A. Pau, G. Biggio*

2-7 Novembre 2002, 32<sup>nd</sup> Annual Meeting Society for Neuroscience. Orlando, Florida, USA

**Alterazioni funzionali e molecolari dei recettori GABA<sub>A</sub> in cellule ippocampali di ratto dopo trattamento cronico e astinenza da etanolo**

*G. Talani, F. Busonero, M.C. Mostallino, M. Mameli, A. Carta, C. Vincis, G. Cadeddu,*

**S. Tranquilli, P. Follesa, E. Sanna**

Società Italiana di Farmacologia

20 settembre 2002, VII Convegno Monotematico "Aspetti Neurochimici e Farmacologici delle Dipendenze". Capri, Italia

**L'esposizione cronica delle cellule ippocampali di ratto alle benzodiazepine produce alterazioni nella funzione dei recettori GABA<sub>A</sub>**

*F. Busonero, G. Talani, M.C. Mostallino, M. Mameli, A. Carta, C. Vincis, G. Cadeddu, S.*

**Tranquilli, P. Follesa, E. Sanna**

Società Italiana di Farmacologia

20 settembre 2002, VII Convegno Monotematico "Aspetti Neurochimici e Farmacologici delle Dipendenze". Capri, Italia

**PUBBLICAZIONI**

**The HFE p.H63D (p.His63Asp) Polymorphism Is a Modifier of ALS Outcome in Italian and French Patients with SOD1 Mutations**

*Canosa A, Calvo A, Mora G, Moglia C, Brunetti M, Barberis M, Borghero G, Caponnetto C, Trojsi F, Spataro R, Volanti P, Simone IL, Salvi F, Logullo FO, Riva N, Tremolizzo L, Giannini F, Mandrioli J, Tanel R, Murru MR, Mandich P, Conforti FL, Zollino M, Sabatelli M, Tarlarini C, Lunetta C, Mazzini L, D'Alfonso S, Guy N, Meininger V, Clavelou P, Camu W, Chiò A, **On Behalf Of Italsgen Consortium** (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN Consortium)*

Biomedicines. 2023 Feb 24;11(3):704. doi: 10.3390/biomedicines11030704.

PMID: 36979682

**The double-sided of human leukocyte antigen-G molecules in type 1 autoimmune hepatitis.**

*Littera R, Perra A, Miglianti M, Piras IS, Mocchi S, Lai S, Melis M, Zolfino T, Balestrieri C, Conti M, Serra G, Figorilli F, Firinu D, Onali S, Matta L, Porcu C, Pes F, Fanni D, Manieli C, Vacca M, Cusano R, Trucas M, Cipri S, **Tranquilli S**, Rassu S, Cannas F, Carta MG, Kowalik MA, Giuressi E, Faa G, Chessa L, Giglio S.*

Front Immunol. 2022 Oct 12;13:1007647. doi: 10.3389/fimmu.2022.1007647.

PMID: 36311782. WOS:000876915100001/eid=2-s2.0-85140599618

**A Protective HLA Extended Haplotype Outweighs the Major COVID-19 Risk Factor Inherited From Neanderthals in the Sardinian Population**

*Mocchi S, Littera R, **Tranquilli S**, Provenzano A, Mascia A, Cannas F, Lai S, Giuressi E, Chessa L, Angioni G, Campagna M, Firinu D, Del Zompo M, La Nasa G, Perra A, Giglio S.*

Front Immunol. 2022 Apr 19;13:891147. doi: 10.3389/fimmu.2022.891147

PMID: 35514995. WOS:000809910100001/eid=2-s2.0-85129161287

**Association of Variants in the SPTLC1 Gene With Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis**

*Janel O. Johnson, PhD; Ruth Chia, PhD; Danny E. Miller, MD, PhD; Rachel Li, MD; Ravindran Kumaran, PhD; Yevgeniya Abramzon, BSc; Nada Alahmady, PhD; Alan E. Renton, PhD; Simon D. Topp, PhD; J. Raphael Gibbs, PhD; Mark R. Cookson, PhD; Marya S. Sabir, BSc; Clifton L.*

Dalgard, PhD; Claire Troakes, PhD; Ashley R. Jones, PhD; Aleksey Shatunov, PhD; Alfredo Iacoangeli, PhD; Ahmad Al Khleifat, PhD; Nicola Ticozzi, MD, PhD; Vincenzo Silani, MD; Cinzia Gellera, PhD; Ian P. Blair, PhD; Carol Dobson-Stone, PhD; John B. Kwok, PhD; Emily S. Bonkowski, ScM; Robin Palvadeau, MSc; Pentti J. Tienari, MD; Karen E. Morrison, MD; Pamela J. Shaw, MD; Ammar Al-Chalabi, PhD; Robert H. Brown Jr, MD, PhD; Andrea Calvo, PhD; Gabriele Mora, PhD; Hind Al-Saif, MD; Marc Gotkine, MBBS; Fawn Leigh, MD; Irene J. Chang, MD; Seth J. Perlman, MD; Ian Glass, MB ChB, MD; Anna I. Scott, PhD; Christopher E. Shaw, MD; A. Nazli Basak, PhD; John E. Landers, PhD; Adriano Chiò, PhD; Thomas O. Crawford, PhD; Bradley N. Smith, PhD; Bryan J. Traynor, MD, PhD; and the **FALS Sequencing Consortium**; **American Genome Center**; **International ALS Genomics Consortium**; and **ITALSGEN Consortium** (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN Consortium)

Amyotrophic Lateral Sclerosis. *JAMA Neurol.* 2021 Oct 1;78(10):1236-1248. doi: 10.1001/jamaneurol.2021.2598

PMID: 3445987. WOS:000692566100005/eid=2-s2.0-85114289450

#### **Shared Polygenic Risk and Causal Inferences in Amyotrophic Lateral Sclerosis**

Sara Bandres-Ciga, Alastair J. Noyce, MD, Gibran Hemani, Aude Nicolas, Andrea Calvo, Gabriele Mora, **The ITALSGEN Consortium**, **The International ALS Genomics Consortium**, Pentti J. Tienari, David J. Stone, Mike A. Nalls, Andrew B. Singleton, Adriano Chiò and Bryan J. Traynor (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN Consortium)

*Ann Neurol.* 2019 Apr;85(4):470-481. doi: 10.1002/ana.25431. Epub 2019 Mar 13. Erratum in: *Ann Neurol.* 2020 Jun;87(6):991-992.

PMID: 30723964. WOS:000466415500003/eid=2-s2.0-85062936004

#### **Assessing the Metabolomic Profile of Multiple Sclerosis Patients Treated with Interferon Beta 1a by 1 H-NMR Spectroscopy**

Lorefice L, Murgia F, Fenu G, Frau J, Coghe G, Murru MR, Tranquilli S, Visconti A, Marrosu MG, Atzori L, Cocco E.

*Neurotherapeutics.* 2019 Jul;16(3):797-807. doi: 10.1007/s13311-019-00721-8. PMID: 30820880. WOS:000481434900019/eid=2-s2.0-85062624841

#### **Genome-wide Analyses KIF5A Identify as a novel ALS Gene**

Nicolas A, Kenna KP, Renton AE, Ticozzi N, Faghri F, Chia R, Dominov JA, Kenna BJ, Nalls A, Keagle P, Rivera AM, van Rheenen W, Murphy NA, van Vugt JJFA, Geiger JT, Van der Spek A, Pliner HA, Shankaracharya, Smith BN, Marangi G, Topp SD, Abramzon Y, Gkazi AS, Eicher JD, Kenna A, **ITALSGEN Consortium**, et al., (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN Consortium)

*Neuron.* 2018 Mar 21

PMID:29566793. WOS:000428235400013/eid=2-s2.0-85044172835

#### **TARDBP Ala382Thr Mutation in Multiple Sclerosis: A Possible Role in Brain Atrophy**

Lorena Lorefice, Giuseppe Fenu, Maria R. Murru, Vincenzo Sechi, Jessica Frau, Giancarlo Coghe, Stefania Cuccu, **Stefania Tranquilli**, Eleonora Cocco and Maria G. Marrosu

*Current Medical Imaging Reviews.* 2018

DOI: 10.2174/1573405613666170517151230. WOS:000425531000004/ eid=2-s2.0-85041089315

#### **C9ORF72 hexanucleotide repeat exerts toxicity in a stable, inducible motor neuronal cell model, which is rescued by partial depletion of Pten**

Matthew J. Stopford<sup>1</sup>, Adrian Higginbottom<sup>1</sup>, Guillaume M. Hautbergue<sup>1</sup>, Johnathan Cooper-Knock<sup>1</sup>, Pdraig J. Mulcahy<sup>1</sup>, Kurt J. De Vos<sup>1</sup>, Alan E. Renton<sup>2</sup>, Hannah Pliner<sup>2</sup>, Andrea Calvo<sup>3</sup>, Adriano Chio<sup>3</sup>, Bryan J. Traynor<sup>2</sup>, Mimoun Azzouz<sup>1</sup>, Paul R. Heath<sup>1</sup>, **ITALSGEN Consortium**, et al., (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN Consortium)

*Hum Mol Genet.* 2017 Mar 15

PMID:28158451. WOS:000400911000009/eid=2-s2.0-85019141971

#### **Erratum to: Charcot-Marie-Tooth disease: genetic subtypes in the Sardinian population**

Lorena Lorefice, Maria Rita Murru, Giancarlo Coghe, Giuseppe Fenu, Daniela Corongiu, Jessica Frau, **Stefania Tranquilli**, Paolo Tacconi, Alessandro Vannelli, Giovanni Marrosu, Elena Mamusa, Eleonora Cocco, Maria Giovanna Marrosu

*Neurol Sci* (2017)

DOI 10.1007/s10072-017-2905. eid=2-s2.0-85017130682

**Charcot-Marie-Tooth disease: genetic subtypes in the Sardinian population**

Lorefice L, Murru MR, Coghe G, Fenu G, Corongiu D, Frau J, **Tranquilli S**, Tacconi P, Vannelli A, Marrosu G, Mamusa E, Cocco E, Marrosu MG

Neurol Sci. 2017 Apr 7.

PMID: 28389936. WOS:000403353900013/ eid=2-s2.0-85014889765

**Progressive apraxia of speech in a patient with a C9orf72 mutation**

Di Stefano F, Melis M, Cannas A, Borghero G, Murru MR, Corongiu D, Cuccu S, **Tranquilli S**, Marrosu MG, Marrosu F, Floris G

Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2016 Oct-Nov.

PMID: 27166164. WOS:000387521200021/ eid=2-s2.0-84966702586

**Combining HLA-DRB1-DQB1 and Mycobacterium Avium Subspecies Paratuberculosis (MAP) antibodies in Sardinian multiple sclerosis patients: associated or independent risk factors?**

Frau J, Cossu D, Sardu C, Mameli G, Coghe G, Lorefice L, Fenu G, **Tanquilli S**, Sechi LA, Marrosu MG, Cocco E

BMC Neurol. 2016 Aug 23.

PMID: 27552900. WOS:000381826300001/ eid=2-s2.0-84988383004

**TBK1 is associated with ALS and ALS-FTD in Sardinian patients**

Borghero G, Pugliatti M, Marrosu F, Marrosu MG, Murru MR, Floris G, Cannas A, Occhineri P, Cau TB, Ticca A, Traccis S, Manera U, Canosa A, Moglia C, Calvo A, Barberis M, Brunetti M, Gibbs JR, Renton AE, Erricchiello E, Zoledziewska M, Mulas A, qianY, Din J, Pliner HA, Traynor BJ, Chio' A; **ITALSGEN and SARDINIALS consortia** (see supplementary appendix for the members of Italsgen and Sardinials consortia)

Neurobiol Aging. 2016 Jul

PMID: 27156075. WOS:000377293100019/ eid=2-s2.0-85001236022

**ATNX2 is not a regulatory gene in Italian amyotrophic lateral sclerosis patients with C9ORF72 GGGGCC expansion**

Chiò A, Mora G, Sabatelli M, Caponnetto C, Lunetta C, Traynor BJ, Johnson JO, Nalls MA, Calvo A, Moglia C, Borghero G, Trojsi F, La Bella V, Volanti P, Simone I, Salvi F, Logullo FO, Riva N, Carrera P, Giannini F, Mandrioli J, Tanel R, Capasso M, Tremolizzo L, Battistini S, Murru MR, Origone P, Zollino M, Penco S; **ITALSGEN and SARDINIALS consortia** (see supplementary appendix for the members of Italsgen and Sardinials consortia), Mazzini L, D'Alfonso S, Restagno G, Brunetti M, Barberis M, Conforti FL

Neurobiol Aging. 2016 Mar

PMID: 26733254. WOS:000370880700027/ eid=2-s2.0-85014521345

**Phenotypic variability related to C9orf72 mutation in a large Sardinian kindred**

Floris G, Borghero G, Di Stefano F, Melis R, Puddu R, Fadda L, Murru MR, Corongiu D, Cuccu S, **Tranquilli S**, Cannas A, Marrosu MG, Chiò A, Marrosu F

Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2016.

PMID: 26575405. WOS:000374776900012/ eid=2-s2.0-84947235543

**A genetic study of the FMR1 gene in a Sardinian multiple sclerosis population**

Lorefice L\*, **Tranquilli S\***, Fenu G, Murru MR, Frau J, Rolesu M, Coghe GC, Marrosu F, Marrosu MG, Cocco E \*(Lorefice L and Tranquilli S contributed equally)

Neurol Sci. 2015 Dec.

PMID: 26194536. WOS:000365711100008/ eid=2-s2.0-84948380169

**C9ORF72 intermediate repeat expansion in patients affected by atypical parkinsonian syndromes of Parkinson's disease complicated by psychosis or dementia in a Sardinian population**

Cannas A, Solla P, Borghero G, Floris GL, Mascia MM, Modugno N, Muroi A, Orofino G, Di Stefano F, Calvo A, Moglia C, Restagno G, Meloni M, Farris R, Ciaccio D, Puddu R, Vacca MI, Melis R, Murru MR, **Tranquilli S**, Corongiu D, Rolesu M, Cuccu S, Marrosu MG, Marrosu F

J Neurol. 2015 Nov.

PMID: 26275564. WOS:000364916600015/ eid=2-s2.0-84939249845

**A genetic association study of two genes linked to neurodegeneration in a Sardinian multiple sclerosis population: The TARDBP Ala382Thr mutation and C9orf72 expansion**

Lorefice L, Murru MR, Fenu G, Corongiu D, Frau J Cuccu S, Coghe GC, **Tranquilli S**, Cocco E,

Marrosu MG  
J Neurol Sci. 2015 Oct.  
PMID: 26233805. WOS:000362138800038/eid=2-s2.0-84956578277

**ATXN2 is a modifier of phenotype in ALS patients of Sardinian ancestry**

Borghero G, Pugliatti M, Marrosu F, Marrosu MG, Murru MR, Floris G, Cannas A, Parish LD, Cau TB, Loi D, Ticca A, Traccis S, Manera U, Canosa A, Moglia C, Calvo A, Barberis M, Brunetti M, Renton AE, Nalis MA, Traynor BJ, Restagno G, Chiò A; **ITALSGEN and SARDINIANS consortia** (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN and SARDINIANS consortia)  
Neurobiol Aging. 2015 Oct.  
PMID: 26208502. WOS:000360929100034/eid=2-s2.0-84976337440

**HFE p.H63D polymorphism does not influence ALS phenotype and survival**

Chiò A, Mora G, Sabatelli M, Caponnetto C, Lunetta C, Traynor BJ, Johnson JO, Nalls MA, Calvo A, Moglia C, Borghero G, Monsurrò MR, La Bella V, Volanti P, Simone I, Salvi F, Longullo FO, Nilo R, Giannini F, Mandrioli J, Tanel R, Murru MR, Mandich P, Zollino M, Conforti FL, Penco S; **ITALSGEN and SARDINIANS consortia**, Brunetti M, Barberis M Restagno G (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN and SARDINIANS consortia)  
Neurobiol Aging. 2015 Oct.  
PMID: 26174855. WOS:000360929100033/eid=2-s2.0-84940962562

**Role of interferon-beta in Mycobacterium avium subspecies paratuberculosis antibody response in Sardinian MS patients**

Jessica Frau, Davide Cossu, Giancarlo Coghe, Lorena Lorefice, Giuseppe Frau, Gianluca Porcu, Claudia Sardu, Maria Rita Murru, **Stefania Tranquilli**, Maria Giovanna Marrosu, Leonardo Antonio Sechi, Eleonora Cocco  
J Neurol Sci. 2015 Feb 15.  
PMID: 25598492. WOS:000350516200044/eid=2-s2.0-84923056916

**Clinical phenotypes and radiological findings in frontotemporal dementia related to TARDBP mutations**

Floris G, Borghero G, Cannas A, Di Stefano F, Murru MR, Corongiu D, Cuccu S, **Tranquilli S**, Cherchi MV, Serra A, Loi G, Marrosu MG, Chiò A, Marrosu F  
J Neurol. 2015 Feb. Review.  
PMID: 25408367. WOS:000349889200014/eid=2-s2.0-84925488375

**Genetic architecture of ALS in Sardinia**

Giuseppe Borghero, Maura Pugliatti, Francesco Marrosu, Maria Giovanna Marrosu, Maria Rita Murru, Gianluca Floris, Antonino Cannas, Leslie D. Parish, Patrizia Occhineri, Tea B. Cau, Daniela Loi, Anna Ticca, Sebastiano Traccis, Umberto Manera, Antonio Canosa, Cristina Moglia, Andrea Calvo, Marco Barberis, Maura Brunetti, Hannah A. Pliner, Alan E. Renton, Mike A. Nalls, Bryan J. Traynor, Gabriella Restagno, Adriano Chiò, **ITALSGEN and SARDINIANS consortia** (see supplementary appendix for the members of ITALSGEN and SARDINIANS consortia)  
Neurobiology of Aging. 2014.  
PMID: 25123918. WOS:000347233200027/eid=2-s2.0-84911424332

**Constructional apraxia in frontotemporal dementia associated with the C9orf72 mutation: Broadening the clinical and neuropsychological phenotype**

Floris G, Borghero G, Cannas A, Di Stefano F, Ruiu E, Murru MR, Corongiu D, Cuccu S, **Tranquilli S**, Sardu C, Marrosu MG, Chiò A, Marrosu F  
Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener. 2015 Mar.  
PMID: 25285776. WOS:000351531900002/eid=2-s2.0-84925594963

**The p.A382T TARDBP gene mutation in Sardinian patients affected by Parkinson's disease and other degenerative parkinsonisms**

Cannas A, Borghero G, Floris GL, Solla P, Chiò A, Traynor BJ, Calvo A, Restagno G, Majounie E, Costantino E, Piras V, Lavra L, Pani C, Orofino G, Di Stefano F, Tacconi P, Mascia MM, Muroli A, Murru MR, **Tranquilli S**, Corongiu D, Rolesu M, Cuccu S, Marrosu F, Marrosu MG.  
Neurogenetics. 2013 May.  
PMID: 23546887. WOS:000318881100008/eid=2-s2.0-8487775209

**Association of Mycobacterium avium subsp. paratuberculosis and SLC11A1 polymorphisms in Sardinian multiple sclerosis patients**

*Davide Cossu, Speranza Masala, Eleonora Cocco, Daniela Paccagnini, **Stefania Tranquilli**, Jessica Frau, Maria Giovanna Marrosu, Leonardo Antonio Sechi*  
J Infect Dev Ctries. 2013 Mar 14.  
PMID: 23492997. WOS:000316188300006/aid=2-s2.0-84875138713

**Mycobacterium avium subsp. paratuberculosis and multiple sclerosis in Sardinian patients: epidemiology and clinical features**

*Frau J, Cossu D, Coghe G, Loreface L, Fenu G, Melis M, Paccagnini D, Sardu C, Murru MR, **Tranquilli S**, Marrosu MG, Sechi L, Cocco E.*  
Mult Scler. 2013 Oct.  
PMID: 23439580. WOS:000324745400003/aid=2-s2.0-84880396663

**Bipolar affective disorder preceding frontotemporal dementia in a patient with C9ORF72 mutation: Is there a genetic link between these two disorders?**

*Floris G, Borghero G, Cannas A, Di Stefano F, Murru MR, Corongiu D, Cuccu S, **Tranquilli S**, Marrosu MG, Chiò A, Marrosu F*  
J Neurol. 2013 Apr.  
PMID: 23314407. WOS:000317351900027/aid=2-s2.0-84876491124

**Vitamin D Responsive Elements within the HLA-DRB1 Promoter Region in Sardinian Multiple Sclerosis Associated Alleles**

*Eleonora Cocco, Alessandra Meloni, Maria Rita Murru, Daniela Corongiu, **Stefania Tranquilli**, Elisabetta Fadda, Raffaele Murru, Lucia Schirru, Maria Antonietta Secci, Gianna Costa, Isadora Asunis, Stefania Cuccu, Giuseppe Fenu, Lorena Loreface, Nicola Carboni, Gioia Mura, Maria Cristina Rosatelli, Maria Giovanna Marrosu.*  
PLoS ONE. 2012.  
PMID: 22848563. WOS:000306806600102/aid=2-s2.0-84864351554

**HLA-DRB1-DQB1 Haplotypes Confer Susceptibility and Resistance to Multiple Sclerosis in Sardinia**

*Eleonora Cocco, Claudia Sardu, Enrico Pieroni, Maria Valentini, Raffaele Murru, Gianna Costa, **Stefania Tranquilli**, Jessica Frau, Giancarlo Coghe, Nicola Carboni, Matteo Floris, Paolo Contu, Maria Giovanna Marrosu*  
PLoS ONE. 2012.  
PMID: 22509268. WOS:000305336600018/aid=2-s2.0-84859609450

**Parkin exon rearrangements and sequence variants in LRRK2 mutations carriers: analysis on a possible modifier effects on LRRK2 penetrance**

*P. Solla, A. Cannas, G. Floris, M.R. Murru, D. Corongiu, **S. Tranquilli**, S. Cuccu, M. Rolesu, F. Marrosu, M.G. Marrosu*  
Parkinson's Dis. 2010 Aug.  
PMID: 20976090. WOS:000208765500016/aid=2-s2.0-77956838000

**Heat shock protein 27 R127W mutation: evidence of continuum between axonal Charcot-Marie-Tooth and distal hereditary motor neuropathy**

*Solla P, Vannelli A, Bolino A, Marrosu G, Coviello S, Murru MR, **Tranquilli S**, Corongiu D, Benedetti S, Marrosu MG*  
J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2010 Sep.  
PMID: 20660910. WOS:000281313200006/aid=2-s2.0-77956640402

**Evolution of the phenotype in a family with an LMNA gene mutation presenting with isolated cardiac involvement**

*Carboni N, Porcu M, Mura M, Cocco E, Marrosu G, Maioli MA, Solla E, **Tranquilli S**, Orrù P, Marrosu MG*  
Muscle Nerve. 2010 Jan.  
PMID: 19768759. WOS:000273315600010/aid=2-s2.0-73949115271

**Genetic analysis for five LRRK2 mutations in a Sardinian parkinsonian population: importance of G2019S and R1441C mutations in sporadic Parkinson's disease patients**

*Floris G, Cannas A, Solla P, Murru MR, **Tranquilli S**, Corongiu D, Rolesu M, Cuccu S, Sardu C, Marrosu F, Marrosu MG*  
Parkinsonism Related Disord. 2009 May.  
PMID: 18805725. WOS:000266186300007/aid=2-s2.0-64249087346

### **Genetic loci linked to Type I Diabetes and Multiple Sclerosis familie in Sardinia**

*Pitzalis M, Zavattari P, Murru R, Deidda E, Zoledziewska M, Murru D, Moi L, Motzo C, Orrù V, Costa G, Solla E, Fadda E, Schirru L, Melis MC, Lai M, Mancosu C, **Tranquilli S**, Cuccu S, Rolesu M, Secci MA, Corongiu D, Contu D, Lampis R, Nucaro A, Pala G, Pacifico A, Maioli M, Frongia P, Chessa M, Ricciardi R, Lostia S, Marinaro AM, Milia AF, Landis N, Zedda MA, Whalen MB, Santoni F, Marrosu MG, Devoto M, Cucca F*

BMC Med Genet. 2008 Jan 20.

PMID: 18205952. WOS:000253971500001/eid=2-s2.0-40349085777

### **A novel CX32 mutation causes X-linked Charcot-Marie-Tooth disease with brainstem involvement and brain magnetic resonance spectroscopy abnormalities**

*M. R. Murru, A. Vannelli, G. Marrosu, E. Cocco, D. Corongiu, **S. Tranquilli**, M. V. Cerchi, M. Mura, L. Barberini, G. Mallarini, M. G. Marrosu*

Neurol Sci. 2006 Apr.

PMID: 16688595. WOS:000253971500001/eid=2-s2.0-33745235810

### **Changes in GABA<sub>A</sub> receptor gene expression associated to selective alterations in receptor function and pharmacology after ethanol withdrawal**

*Sanna E, Mostallino MC, Busonero F, Talani G, **Tranquilli S**, Mameli M, Spiga S, Follesa P, Biggio G*

J Neurosci. 2003 Dec 17.

PMID: 14684873. WOS:000187397400021/eid=2-s2.0-0347694859

## **CORSI E CONVEGNI**

### **XXV CONGRESSO NAZIONALE SIGU**

SIGU, BIOMEDIA

07-09 Settembre 2022, Trieste, Italia

(Convegno - Uditore)

### **Il prelievo venoso e il campionamento biologico per finalità diagnostiche. Acquisizione e gestione dei campioni biologici**

Sardinia cocs, Ordine dei Biologi della Regione Sardegna, Università degli Studi di Cagliari

01-03 Agosto 2022, cittadella Universitaria, Monserrato, Cagliari, Italia

(Corso - Uditore)

### **Congresso Nazionale SIGIA**

AOU Cagliari, Università degli Studi di Cagliari

19-20 Maggio 2021, Hotel Regina Margherita, Cagliari, Italia

(Convegno - Uditore)

### **La Gestione del Mieloma Multiplo ad Alto Rischio: dal laboratorio alla clinica**

SC di Ematologia, CTMO, Osp. Oncologico di riferimento regionale "A. Businco", Università degli Studi di Cagliari

28 gennaio 2022, Hotel regina Margherita, Cagliari, Italia

(Convegno - Uditore)

### **XXIV CONGRESSO NAZIONALE SIGU**

SIGU, BIOMEDIA

17-19 Novembre 2021, Virtual Edition

(Convegno - Uditore)

### **XXIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU**

SIGU, BIOMEDIA

11-13 Novembre 2020, Virtual Edition

(Convegno - Uditore)

### **L'NGS NELLA DIAGNOSICA. DALL'ESOMA AL GENOMA. LE TECNOLOGIE OMICS**

SCUOLA MEDICA OSPEDALIERA

22-23 Ottobre 2020, Roma, Virtual Edition

(Corso - Uditore)

### **XXII CONGRESSO NAZIONALE SIGU**

SIGU, BIOMEDIA

13-15 Novembre 2019, Roma, Italia

(Convegno - Uditore)

**CONGRESSO REGIONALE SULLE MALATTIE RARE IN SARDEGNA, VII EDIZIONE**

AO Brotzu, Osp. Pediatrico Microcitemico A. Cao, Università degli Studi di Cagliari, Centro di coordinamento regionale malattie rare  
29 Settembre 2019, Osp. Pediatrico Microcitemico A. Cao, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**I TEST MOLECOLARI IN ONCOLOGIA MEDICA**

AO BROTZU, CAGLIARI  
16 Aprile 2019, AO Brotzu, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**TIPIZZAZIONE RAPIDA DELL'HLA DI CLASSE I E II (HLA-ABC, DRDQDP-11Loci) CON SISTEMA LinkSeq METODO SSP-PCR Real Time SYBR Green**

VODEN  
08 Ottobre 2019, P.O. Binaghi, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**NUOVI PERCORSI DI SCREENING E DI DIAGNOSI PRENATALE DELLE MALATTIE GENETICHE**

AO Brotzu, Osp. Pediatrico Microcitemico A. Cao, Cagliari, Italia  
05 Aprile 2019, Osp. Pediatrico Microcitemico A. Cao, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**Update on high risk myelodysplasia and acute myeloid leukemia**

AO Brotzu, P.O. A. Businco- U.O. Ematologia e CTMO, Università degli Studi di Cagliari  
25-26 Maggio 2018, Sala Congressi Ospedale A. Businco, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**Corso di aggiornamento in Endocrinologia Pediatrica: Malattie Rare Vecchie ma...Nuove**

AO Brotzu, Osp. Pediatrico Microcitemico A. Cao, SIEDP  
12 Maggio 2018, Aula Thun Osp. Pediatrico Microcitemico A. Cao, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**Malattie Rare: dalla diagnosi alla terapia**

AO Brotzu, CCRMR, Regione Autonoma della Sardegna  
20 Aprile 2018, Manifattura Tabacchi, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**Sviluppo della rete aziendale di Farmacovigilanza**

**Per la promozione del buon uso del farmaco e la sicurezza del paziente**

Centro Regionale di FarmacoVigilanza Regione Sardegna, AOU Cagliari  
ATS Sardegna-Area Socio Sanitaria Locale di Cagliari  
6,20 Marzo 2018, P.O. Binaghi, Cagliari, Italia  
(Corso - Uditore)

**Giornata di formazione e approfondimento: dal reclutamento del donatore volontario alla donazione di cellule staminali emopoietiche**

Centro Regionale Trapianti della Sardegna, Registro Sardo Donatori Volontari di Midollo Osseo  
27 Ottobre 2017, Caesar's Hotel, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**Quarant'anni di Sclerosi Multipla: un party scientifico**

Università degli Studi di Cagliari, Regione Autonoma della Sardegna, AISM, SIN  
28-29 Settembre 2017, Cittadella dei Musei, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**VII Update sulla genetica delle malattie neurologiche**

Università degli Studi di Cagliari, ASL Cagliari, SIN  
19-20 Novembre 2015, T Hotel, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**L'utilizzo della metodica CGH Array nella diagnostica prenatale e postnatale**

30 Settembre 2015, Cittadella della Salute, Cagliari  
(Convegno - Uditore)

#### **Summer School 2015**

##### **Prion and prion-like neurodegenerative disorders**

31 Agosto-4 Settembre 2015, Cittadella dei Musei, Cagliari  
(Convegno - Uditore)

##### **Il Vaccino contro il Meningococco B: una nuova speranza per le generazioni future**

4 Luglio 2014, Caesar's Hotel, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

#### **Summer School 2014**

Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti  
29-30-31 Maggio 2014, Hotel Flamingo, S. Margherita di Pula, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

##### **Diagnostica di laboratorio nella gestione delle malattie neurologiche**

Società Italiana di Medicina di Laboratorio  
5 Aprile 2014, Sala Convegni Villaggio Nuragico S. Cristina, Paulilatino, Oristano, Italia  
(Evento Formativo – Relatore)

##### **VI Update sulla genetica delle malattie neurologiche**

Università degli Studi di Cagliari, ASL Cagliari, SIN  
19-20 Settembre 2013, T Hotel, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

##### **Antibiotici ed Antibiogrammi - il laboratorio di ematologia tra presente e futuro**

21-22 Giugno 2013, Hotel Mediterraneo, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

##### **Giornata Mondiale delle Malattie Rare: Le Malattie Rare in Sardegna**

ASL8 Cagliari, Regione Sardegna, Federazione Italiana Malattie Rare Onlus  
7 Marzo 2013, Ospedale regionale per le Microcitemie, Il Clinica Pediatrica, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

##### **La fase pre-analitica in medicina di laboratorio (stato dell'arte)**

Società Italiana di Medicina di Laboratorio  
5 Dicembre 2012, Ospedale San Martino, Oristano, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

##### **L'esame emocromocitometrico, principi di misura, tecniche ed interpretazione dei referti**

AOU Cagliari  
25 Ottobre 2012, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

##### **Lo Screening neonatale esteso delle malattie metaboliche ereditarie e la spettrometria di massa tandem in medicina di laboratorio**

Biomedica  
9 Ottobre 2012, Ospedale regionale per le Microcitemie, Il Clinica Pediatrica, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)  
Durata: 5 ore

##### **V Update sulla genetica delle malattie neurologiche**

Università degli Studi di Cagliari, ASL Cagliari  
27-28 Settembre 2012, T Hotel, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

##### **IV Update sulla genetica delle malattie neurologiche**

Università degli Studi di Cagliari, ASL Cagliari  
15-16 Settembre 2011, T Hotel, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

##### **Corso di Immunogenetica. Come la genetica indirizza la risposta immunitaria**

Società Italiana di Genetica Umana  
XII Congresso Nazionale SIGU, 11 Novembre 2009, Torino, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**Report Meeting delle ricerche finanziate dalla FISM  
I Giornata Mondiale della Sclerosi Multipla**

Associazione Italiana Sclerosi Multipla Onlus, Fondazione Italiana Sclerosi Multipla Onlus  
26-27 Maggio 2009, Palazzo Marini, Camera dei Deputati, Roma, Italia  
(Convegno - Relatore)

**II Update sulla genetica delle malattie neurologiche**

Università degli Studi di Cagliari, ASL Cagliari  
2-3 Ottobre, 2009, Hotel Mediterraneo, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**Update sulla genetica delle malattie neurologiche**

Università degli Studi di Cagliari, ASL Cagliari  
5-6 Settembre 2008, Hotel Mediterraneo, Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**La Diagnostica di Laboratorio delle Malattie Autoimmuni**

Commissione Nazionale per la Formazione Continua  
4-5 Luglio 2008, Hotel Mediterraneo, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**Report Meeting delle ricerche finanziate dalla FISM**

Associazione Italiana Sclerosi Multipla Onlus, Fondazione Italiana Sclerosi Multipla Onlus  
17-18 Maggio 2008, Centro Congressi Frentani, Roma, Italia  
(Convegno – Relatore Sessione Posters)

**Azione Biovalley. Patologie Autoimmuni in Sardegna.  
Ricerca e risvolti applicativi per il Distretto della Biomedicina**

Sardegna Ricerche  
4 Giugno 2007, Sardegna Ricerche, Pula-Cagliari, Italia  
(Convegno - Uditore)

**Corso di formazione e informazione per un sicuro ed efficace utilizzo dei gas tecnici, puri  
e medicinali (ai sensi degli Art. 21 e 22 del D.L. 626/94)**

SOL Medical, ASL 8 Cagliari  
15 Novembre 2006, Ospedale Businco, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**Base 3130XL Sequencing Gene Mapper Sw,**

Applied Biosystem  
15-16 Maggio 2006, Laboratorio del Centro Regionale per la Diagnosi e la Cura della Sclerosi  
Multipla, Ospedale Binaghi, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**Introduzione alle tecniche di Biologia Molecolare e loro applicazioni nel Laboratorio  
Clinico**

Italbiforma  
16 Ottobre 2004, Ist. Maria SS. Consolatrice, Milano, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**Radioprotezione**

Università degli Studi di Cagliari  
6-7 Maggio 2004, Dipartimento di Fisica, Cittadella Universitaria, Monserrato, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**Trapianto di cellule staminali. Stato attuale e prospettive future**

bioSkills, Commissione Nazionale per la Formazione Continua  
30 Settembre-1 Ottobre 2003, Cittadella Universitaria, Monserrato, Cagliari, Italia  
(Evento Formativo - Uditore)

**MADRELINGUA****Italiana****ALTRA LINGUA****Inglese**

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

**Livello:** Buono**Livello:** Buono**Livello:** Buono**COMPETENZE INFORMATICHE E STRUMENTALI**

Buona conoscenza dei principali sistemi operativi e programmi di videoscrittura  
Buona conoscenza dei principali programmi di analisi statistiche  
Buona conoscenza e abilità nell'utilizzo di piattaforme strumentali nella pratica di laboratorio

**DATI PERSONALI**

**Ai sensi e per gli effetti del D. Lgs. 196/2003 dichiara di autorizzare il trattamento dei dati personali contenuti nella presente dichiarazione.**

Sassari 28/09/2023

Dott.ssa Stefania Tranquilli



---