

## Curriculum Vitae

Nome **Tiziana Bachetti**  
Indirizzo  
Contatti

**Posizione attuale** Dirigente Biologo a tempo indeterminato – U.O. Proteomica e Spettrometria di Massa, Centro Biotecnologie Avanzate (CBA), IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

**Titoli**  
2018: ASN- Professore di II fascia 05/B2 Anatomia Comparata e Citologia  
2014: ASN - Professore di II fascia 06/A1 Genetica Medica e 05/F1 Biologia Applicata  
2006: Specializzazione in Genetica Applicata 110/110 e lode, Università di Pisa  
2004: Dottorato di Ricerca in Biologia e Genetica, Università di Genova  
1999: Laurea in Scienze Biologiche, 110/110 e lode, Università di Genova

### POSIZIONI PASSATE

16/12/2020-17/10/2021  
01/06/2018-17/10/21  
1/2/2018-31/5/2018  
31/01/2017-31/01/2018  
01/07/2016-30/04/2017  
01/05/2015-30/04/2016  
01/05/2013-30/04/2015  
01/05/2012-30/04/2013  
21/11/2011-30/04/2012

RTDA convenzionato Dirigente Sanitario presso IRCCS GIANNINA GASLINI  
RTDA Dipartimento Scienze della terra, dell'Ambiente e della Vita (DISTAV),  
Università degli Studi di Genova  
BORSA DI RICERCA FONDAZIONE UMBERTO VERONESI presso U.O.C. Genetica  
Medica Istituto Giannina Gaslini, Genova  
Titolo del progetto: Combined approaches to identify molecules effective in  
rescuing gene expression alteration induced by PHOX2B mutations in  
neuroblastoma  
ASSEGNO DI RICERCA  
U.O.C. Genetica Medica - Istituto Giannina Gaslini  
Progetto: Ricerca di fattori genetici di suscettibilita' per l'enterocolite associata alla  
malattia di Hirschsprung (HAEC)  
CONTRATTO DI RICERCA  
U.O.C. Genetica Medica - Istituto Giannina Gaslini  
Progetto: Ricerca di fattori genetici di suscettibilita' per l'enterocolite associata alla  
malattia di Hirschsprung (HAEC)  
VINCITRICE DI CONTRATTO DI ECCELLENZA  
U.O.C. Genetica Medica - Istituto Giannina Gaslini  
Progetto: Ricerca di fattori genetici di suscettibilita' per l'enterocolite associata alla  
malattia di Hirschsprung (HAEC)  
VINCITRICE DI CONTRATTO DI ECCELLENZA  
U.O.C. Genetica Medica - Istituto Giannina Gaslini  
Progetto: Approcci high throughput drugs screening per identificare molecole in  
grado di contrastare gli effetti patogenetici dell'overespressione di PHOX2B nel  
neuroblastoma  
CONTRATTO DI  
Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  
Progetto: Meccanismi patogenetici e strategie terapeutiche nella Sindrome da  
Ipoventilazione Centrale Congenita  
CONTRATTO DI RICERCA  
Università di Sassari (c/o Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini)  
Progetto: Valutazione dell'attività neuroprotettiva del ceftriaxone nella malattia di  
Alexander

01/02/11-31/10/11	<p>CONTRATTO DI RICERCA  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Progetto: Identificazione di nuovi interattori proteici e promotori bersaglio di PHOX2B sia nella forma selvatica che in quella mutata</p>
01/02/10-31/01/11	<p>POST-DOC FELLOW FONDAZIONE ELA PER LE LEUCODISTROFIE  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Progetto: Effect of curcumin on mutant GFAP aggregation associated with Alexander Disease"</p>
16/10/08-31/12/09	<p>CONTRATTO DI RICERCA  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Progetto: "PHOX2B mutations in Congenital Central Hypoventilation Syndrome: transcriptional pathways and interacting factors, pathogenetic mechanisms and possible therapeutic approaches"</p>
16/10/07-15/10/08	<p>CONTRATTO DI RICERCA  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Progetto: Studio genetico-molecolare e valutazione neuroradiologica della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (CCHS): correlazioni cliniche e implicazioni"</p>
01/06/07-30/09/07	<p>CONTRATTO A PROGETTO - FONDAZIONE TELETHON  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Progetto: "Pathogenetic mechanisms underlying two inherited disorders of neural crest development: Hirschsprung disease and Congenital Central Hypoventilation Syndrome"</p>
01/09/06-30/11/06	<p>CONTRATTO A PROGETTO - FONDAZIONE TELETHON  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Progetto: "Pathogenetic mechanisms underlying two inherited disorders of neural crest development: Hirschsprung disease and Congenital Central Hypoventilation Syndrome"</p>
01/10/05-31/07/06	<p>CONTRATTO DI RICERCA  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Argomenti: screening di PHOX2B a scopo diagnostico e studio dei meccanismi molecolari delle mutazioni di PHOX2B in CCHS (tesi di Specialità)</p>
03/03/04-02/03/05	<p>ASSEGNO DI RICERCA  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Argomenti: screening di PHOX2B a scopo diagnostico e studio dei meccanismi molecolari delle mutazioni di PHOX2B in CCHS (tesi di Specialità)</p>
03/03/03-02/03/04	<p>ASSEGNO DI RICERCA  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Argomento: regolazione trascrizionale del gene RET</p>
15/03/02-14/03/03	<p>BORSA DI STUDIO - FONDAZIONE TELETHON  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Argomento: Regolazione trascrizionale del gene RET</p>
15/03/01-14/03/02	<p>BORSA DI STUDIO - FONDAZIONE TELETHON  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Argomento: Regolazione trascrizionale del gene RET</p>
15/9/00-14/03/01	<p>BORSA DI STUDIO  Lab. Genetica Molecolare - Istituto Giannina Gaslini  Argomento: approccio del gene candidato nella Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (CCHS)</p>
15/09/1999-14/09/2000	<p>TIROCINIO  Laboratorio di Immunopatologia, Istituto Scientifico Tumori -IST (Centro Biotecnologie Avanzate), Genova. Direttore: Prof. Lorenzo Moretta</p>
01/1998-07/1999	<p>TIROCINIO  Preparazione della tesi - Laboratorio di Fisiologia umana, Università di Genova. Direttore: Prof. Emilia Fugassa</p>

**BORSE DI RICERCA,  
PREMI E FINANZIAMENTI**

2018

BORSA DI RICERCA FONDAZIONE UMBERTO VERONESI

2017	PROGETTO PIÙ UNICI CHE RARI ONLUS (Ruolo: PI) Titolo del progetto "Modello di zebrafish per la malattia di Alexander: nuovo sistema per studiare la patogenesi delle mutazioni nel gene GFAP e per identificare farmaci potenzialmente efficaci nel contrastare l'accumulo della proteina GFAP mutata
2015	MINI-GRANT ISTITUTO GIANNINA GASLINI Titolo del progetto "Sviluppo di nuovi metodi diagnostici con tecnologia di next generation sequencing"
2015	CONTRATTO DI ECCELLENZA ISTITUTO GIANNINA GASLINI
2013	CONTRATTO DI ECCELLENZA ISTITUTO GIANNINA GASLINI
2012	BORSA DI RICERCA FONDAZIONE UMBERTO VERONESI
2012	MY FIRST AIRC GRANT - ASSOCIAZIONE ITALIA PER LA RICERCA SUL CANCRO Titolo del progetto: "A therapeutic approach for neuroblastoma based on reducing PHOX2B overexpression and pathogenetic interactions".
2011	PREMIO Dipartimento Ligure di Genetica & Lion Club for Genetics Migliori pubblicazioni 2008-2010
2009	POST-DOC FELLOWSHIP FONDAZIONE ELA PER LE LEUCODISTROFIE (Francia)

## ATTIVITÀ DI RICERCA

ARGOMENTI DI RICERCA PASSATI E IN CORSO NEL DETTAGLIO suddivisi per periodo e per argomento:

2020-ad oggi

- a) Studio dell'espressività variabile nella malattia di Alexander
- b) acquisizione tecniche di elaborazione dati di proteomica

2018-2019

- b) Effetto funzionale delle mutazioni del gene GFAP in un modello di zebrafish di malattia di Alexander (in collab. con Prof.ssa Candiani, Università di Genova)
- d) Analisi della disregolazione dell'espressione genica causata da mutazioni del gene PHOX2B

2015-2018

- a) Validazione varianti di suscettibilità identificate da exome sequencing in casi di enterocoliti associate alla malattia di Hirschsprung;
- b) meccanismi molecolari alla base dell'associazione tra le mutazioni frameshift di PHOX2B e l'insorgenza di malattia di Hirschsprung e/o neuroblastoma in pazienti CCHS

2012-2014

- a) studio della regolazione post-trascrizionale di PHOX2B nel neuroblastoma (Borsa post-doc Fondazione Umberto Veronesi)
- b) messa a punto di un sistema cellulare per lo screening high throughput di farmaci mediante saggi reporter composti per valutare finalizzato all'identificazione di composti in grado di ridurre l'espressione di PHOX2B nel neuroblastoma (Progetto AIRC-My First AIRC Grant).
- c) studio dell'interattoma di PHOX2B mediante co-immunoprecipitazione e spettrometria di massa

2011-2012

studio funzionale dell'effetto delle mutazioni nel gene TNFRSA1 nella TNFR associated periodic syndrome.

2004-2011

- a) Messa a punto di un modello cellulare per lo studio dei meccanismi molecolari della malattia di Alexander
- b) Messa a punto di un modello cellulare per lo studio dei meccanismi patogenetici delle mutazioni di PHOX2B nella sindrome da ipoventilazione centrale congenita (tesi di Specialità in Genetica Applicata).

2000-2003

c) Studio della regolazione della trascrizione del gene RET da parte di fattori di trascrizione importanti per lo sviluppo del sistema nervoso autonomo (tesi di Dottorato in Biologia e Genetica)

#### **ATTIVITÀ DIAGNOSTICA**

2004-2021: analisi molecolare pre- e postnatale della Sindrome da Ipoventilazione Centrale Congenita (CCHS) mediante amplificazione e sequenziamento del gene PHOX2B.

Ricerca di mutazioni PHOX2B in altre casistiche (Hirschsprung, neuroblastoma, ROHHAD, SIDS, ALTE)

#### **INCARICHI**

Referente del progetto "Zebrafish come modello di vertebrato non mammifero per lo studio della malattia di Alexander" approvato dal ministero il 29/01/2020 (Aut. N. 69/2020)

Vice-RAQ UOS Proteomica e Spettrometria di Massa, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino

#### **ATTIVITÀ DIDATTICA**

A.A. 2022-23	Insegnamento di Biologia Cellulare per la Laurea Magistrale Biologia Applicata e Sperimentale-indirizzo Biosanitario, Università di Genova. 6 CFU
A.A. 2021-22	Insegnamento "Biotechnology and bioinformatics in plants and animal research and their application in agriculture and farming per Dottorato in Scienze e Tecnologie per l'Ambiente e il Territorio" ( Corso di dottorato STAT). 2 CFU
A.A. 2019-20	Insegnamento di Biologia Cellulare per Laurea Magistrale in Biologia Applicata e Sperimentale , Università di Genova. 2 CFU
A.A. 2018-2019	Insegnamento di Biologia II (Citologia, Istologia e laboratorio) - 4 CFU- per Laurea in Biotecnologie, Università di Genova
A.A. 2020-2021	Relatore per la tesi magistrale nel Corso di laurea in Biotecnologie (dott.ssa Simona Bagnasco)
A.A. 2019-2020	Relatore per tesi triennale nel Corso di laurea in Scienze Biologiche (dott.ssa Veronica Planta)
A.A.2018-2019	Relatore per la tesi triennale nel Corso di laurea in Biotecnologie "Modello di zebrafish per la malattia di Alexander che esprime la proteina fibrillare acida della glia con mutazione R239C" (dott.ssa Katarina Ferancova) "Studio funzionale di una variante sinonima del gene PHOX2B associata a casi di morte improvvisa neonatale (SIDS) e a eventi potenzialmente letali (ALTE)" (dott.ssa Simona Bagnasco)
A.A. 2011-2012	Relatore per la tesi triennale nel Corso di laurea in Biotecnologie "Effetto di molecole candidate sull'espressione del gene GFAP e nella risposta cellulare alla presenza di aggregati citoplasmatici in un modello in vitro di malattia di Alexander" (dott.ssa Adamo)
2009-2011	Supervisione per preparazione tesi di dottorato di Ricerca in Clinica Genetica e Immunologia delle malattie nell'età evolutiva (dott.ssa Eleonora Di Zanni).
Dal 2004	Supervisione studenti per preparazione tesi di laurea in Biotecnologie

#### **COMUNICAZIONI ORALI**

##### **Abstract selezionati e presentazioni su invito**

2022	Il gene GFAP: ruolo delle mutazioni e dell' espressione nella patogenesi della malattia di Alexander. 1° Meeting Nazionale sulle Leucodistrofie. Milano, 19-20 settembre 2022
2022	Studio dell'interattoma di PHOX2B. 16° meeting delle famiglie AISICC, 10 aprile 2022, Firenze
2019	Trascrittomica & proteomica per lo studio delle mutazioni NPARMs nelle forme di

- CCHS sindromica; 15° meeting delle famiglie AISICC, Pratolino (Fi), Italy
- 2018 "L'indagine genetica nella SIDS. Corso SIDS-ALTE: multidisciplinarietà e sinergie, Istituto Gaslini (su invito)
- 2016 Corso "Nuove tecnologie e loro applicazioni", CISEF, Gaslini (su invito)
- 2014 Aggiornamento su attività diagnostica e di ricerca, 10° meeting delle famiglie AISICC, Pratolino (Fi), Italy
- 2014 Seminario "TNF Receptor Associated Periodic Syndrome (TRAPS) as a model linking autophagy and inflammation in protein aggregate diseases" Università degli Studi di Genova, Genova, Italy (su invito)
- 2013 Defective autophagy in TNFR associated periodic syndrome as a player in inflammation in TRAPS. Autoinflammation 2013-ISSAID 2013, Losanna, Switzerland (abstract selezionato)
- 2012 Novelty in PHOX2B molecular diagnosis improves detection of congenital central hypoventilation syndrome transmission. Fourth International meeting on Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS), Varsavia, Poland
- 2012 Defective autophagy in TNFR associated periodic syndrome accounts for TNFR accumulation and enhanced inflammation, Translational and Clinical Issues in Paediatric Rheumatology, PReS Research Course, Genoa, Italy. (abstract selezionato)
- 2010 Polyalanine expansions in Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS): genetic aspects and possible therapeutic approaches. Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Firenze, Italia. (abstract selezionato)
- 2009 Heat shock response and misfolded protein elimination associated with PHOX2B polyalanine expansion and GFAP mutations in Congenital Central Hypoventilation Syndrome and Alexander disease. IV Meeting on Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, Milano, Italy. (abstract selezionato)
- 2008 Characterisation of a SNP in GFAP promoter associated with different allelic transcriptional activity in patients affected with Alexander disease. Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Genova, Italia. (abstract selezionato)
- 2007 Pathogenetic mechanisms underlying the effects of PHOX2B polyalanine expansions. Third International meeting on Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS). Sestri Levante, Italy

### Altre informazioni

- Dal 2020 Membro dell'editorial board di Molecular Medicine Reports
- Dal 2010 Membro del reviewer board di Journal of Pediatric Biochemistry e SM Journal of Pulmonary Medicine
- Dal 2008 Revisione di articoli su riviste peer reviewed (Oncotarget, Oncology Letters, Pediatric Pulmunology, Tumor Biology, Pediatric Research, Human Mutation, Aging, DOVE press, Journal of Drug Design, Development and Therapy, Experimental and Therapeutic Medicine) e di progetti per Prinse Beatrix Fonds (Netherlands)

### CORSI DI AGGIORNAMENTO

- 2021
- Corso base sulla sicurezza e salute sul lavoro per i lavoratori -6 ECM
  - Webinar Neuroblastoma – 4,5 ECM
- 2022
- Agenas-Nutrizione e disturbi del sonno - 4,5 ECM
  - Agenas-SARS-COV2 e sicurezza alimentare: rischio di infezione attraverso gli alimenti – 3,6 ECM
  - Agenas-Neuroinflammation and Multiple Sclerosis – 3 ECM
  - Agenas-Zoonosi a trasmissione alimentare – 3 ECM
  - Agenas-Efficienza metabolica – 3 ECM
  - Agenas-Stress ambientali e ricadute sugli animali e sull'uomo – 4,5 ECM
  - Agenas-Ruolo della nutrizione negli sport di squadra – 4,5 ECM
  - Agenas-Autoformazione Giornale dei Biologi (gen-nov): 20 ECM
- Corso "SIDS-ALTE: multidisciplinarietà e sinergie", genova, 5 ottobre 2018

- Advanced Cellular Assay Technologies, Genova 21 marzo 2017
- XVI Corso di aggiornamento in genetica clinica, Genova, 18 gennaio, 1 marzo, 31 marzo 2017
- XV Corso di aggiornamento in genetica clinica, Genova, 20 gennaio, 16 marzo, 20 aprile 2016
- Malattia di Hirschsprung: dalla parte del bambino – II edizione, Genova, 12 giugno 2015
- XIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica, Genova, 22 gennaio 2014, 12 marzo 2014, 16 aprile 2014
- XII Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, 23 gennaio 2013
- Sequenziamento di nuova generazione (NGS): applicazioni in ricerca e diagnostica, Genova, 24 marzo 2012
- Functional genomics in pediatric oncology – Genova, May 28-29, 2012
- Translational and Clinical Issues in Paediatric Rheumatology, PReS Research Course, Genova, 7-10 marzo, 2012.
- Mosaicismo. Corso S.I.G.U., Firenze, 14 ottobre 2010.
- Corso di Microscopia e microfotografia, Genova, 17-18 novembre 2009.
- Impiego di cellule staminali in medicina rigenerativa, Genova, 23-24 ottobre 2008.
- VII Corso di aggiornamento in Genetica Clinica. Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche, Genova, 16 aprile 2008.
- Caratterizzazione funzionale di varianti geniche. Corso S.I.G.U., Genova, 26 novembre 2008.
- PCR quantitativa. Genova, 21 maggio 2007.
- Hirschsprung Disease and Related Neurocristopathies, S. Levante 22-23 aprile 2004.
- From whole genome to single gene: gene expression profiling 2004. Genova, 30 aprile 2004.
- Espressione genica. Corso di aggiornamento S.I.G.U., Pisa 16 ottobre 2004.
- Le biobanche genetiche. Genova, 4 marzo 2003.
- III Corso di aggiornamento in Genetica Clinica. Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche, Genova, 18 novembre 2003.
- II Corso di aggiornamento in Genetica Clinica. Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche; Genova, 28 ottobre 2002 – 26 maggio 2003.
- Corso di immunologia di base e applicata. Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche – Genova, 18 dicembre 2003.
- Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche, Università degli Studi di Genova Laboratorio di Genetica Molecolare – “Corso di aggiornamento in Genetica Clinica”; Genova, 8 aprile-20 maggio 2002.
- Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica di Torino “Minicorso: Polimorfismi del DNA”; Torino, 3 maggio 2002.
- Scuola Professionale “Lorenza Gaslini” “Il rischio chimico e il rischio biologico per medici, biologi, chimici e tecnici di laboratorio- formazione e informazione”; Ist. G. Gaslini, 1- 4 ottobre 2002.
- From developmental genes to dismorphology. European School of Genetic Medicine –; Sestri L., 27-29 settembre 2001.
- Scuola Internazionale di Scienze Pediatriche – “Sindromi da difetto di glicosilazione delle proteine (CGD syndromes); Genova, 8 giugno 2001.

**ABSTRACTS PRESENTATI  
A CONGRESSI (selezionati  
come poster)**

1. Bellitto D, Candiani S, Bozzo M, Ravera S, Bertola N, Rosamilia F, Barboro P, Coronel vargas G, Iervasi E, Ponassi M, Profumo A, Romano P, Rosano C, **Bachetti T**. Multi-omics analyses reveal impaired lipid metabolism and oxidative stress in a zebrafish model of Alexander disease. XVI European Meeting on glial cells in health and disease, Berlin, July 8-11, 2023
2. Benzoni C, Magri S, **Bachetti T**, Di Bella D, Sarto E, Moscatelli M, Moromi I, Pareyson D, Ceccherini I, Salsano E, Taroni F. Alexander disease in a large cohort of adult patients. EAN, 2023
3. **Bachetti T**, Magri S, Di Bella D, Rosamilia F, Balistreri F, Salsano E, Ceccherini I, Taroni F. L’aploinsufficienza del gene GFAP è associata a forme paucisintomatiche o subcliniche della malattia di Alexander: implicazioni per la terapia genica **Bachetti T.**, Bagnasco S, Piumelli R, Palmieri A, Ceccherini I. A common variant in the

PHOX2B 3'UTR is associated with infant life-threatening and sudden death events in the Italian population. ). European Society Human Genetics Conference 12-15 giugno 2021 (web)

4. A. Grossi, **T. Bachetti**, I. Ceccherini. An apparently de novo Alexander-associated GFAP mutation transmitted from a healthy mother showing gonosomal mosaicism. European Society Human Genetics Conference 12-15 giugno 2021 (web)
5. S. Candiani, S. Carestiato, A. Mack, D. Bani, M. Bozzo, V. Obino, M. Ori, F. Rosamilia, M. De Sarlo, M. Pestarino, I. Ceccherini, **T. Bachetti**. Alexander disease modeling in zebrafish as an in vivo system suitable to perform drug screening. XV European Meeting on Glial Cells in Health and Disease . 7-10 luglio 2021 (web)
6. **Bachetti I**, Di Zanni E, Giacomelli F, Cusano R, Uva P, Ceccherini I. The RNA-sequencing approach recapitulates the molecular pathogenesis of PHOX2B polyalanine expansions mutations in Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS). European Society Human Genetics Conference 6-9 giugno 2020 (web)
7. V. Obino, M. Bozzo, I. Ceccherini, M. Pestarino, **T. Bachetti**, S. Candiani. Zebrafish as an in vivo model to study alexander disease pathogenesis. 2nd Italian zebrafish meeting, Pisa, 2019
8. S. Di Lascio, R. Benfante<sup>1</sup>, E. Di Zanni, S. Cardani, A. Adamo, D. Fornasari, I. Ceccherini, **T. Bachetti**. Structural and functional differences in PHOX2B frameshift mutations underlie isolated or syndromic congenital central hypoventilation syndrome. ESHG congress, Milan 2018
9. **Bachetti T**, G. Santamaria, M. Mosconi, S. Sartori, M. De Filippo, A. Pini Prato, I. Ceccherini<sup>1</sup>, F. Lantieri F. Search for genetic risk factors in Hirschsprung's disease associated enterocolitis by Whole Exome Sequencing. European Society Human Genetics Conference (Milan, 16-19 giugno 2018)
10. S. Di Lascio, R. Benfante, E. Di Zanni, S. Cardani, A. Adamo, D. Fornasari, I. Ceccherini, **T. Bachetti**. Structural and functional differences in PHOX2B frameshift mutations underlie isolated or syndromic congenital central hypoventilation syndrome. European Society Human Genetics Conference (Milan, 16-19 giugno 2018)
11. Lizzia Raffaghello, Giovanna Bianchi, Nadia Bertola, Adriana Amaro, Giovanna Angelini, Laura Emionite, **Tiziana Bachetti**, Silvia Ravera, Ulrich Pfeffer. Fasting in combination with Curcumin induces a fatal energy "black out" in tumor cells. AECR24\_Manchester 9-12 luglio 2016
12. **Bachetti T**, Di Zanni E, Adamo A, Belligni B, Lerone M, Martucciello G, Pini Prato A, Silengo M, Ceccherini I. Functional evidences of PHOX2B genotypes as RET modifiers in Hirschsprung's Disease. XIX congresso SIGU, Torino 23-26 novembre 2016
13. Di Zanni E, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I, **Bachetti T**. Transcriptional and post-transcriptional regulation of phox2b , a gene containing a poly(ala) stretch expanded in congenital central hypoventilation syndrome. VI Meeting on Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, (Milan, 28-30 May 2015)
14. Di Zanni E, Di Paolo D, Perri P, Ceccherini I, **Bachetti T**. Effects of PHOX2B mutations and ALK expression on neuroblastoma pathogenesis. Fourth International meeting on Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS), Varsavia, 12th-14th April, 2012.
15. Di Zanni E, **Bachetti T**, Bocca P, Prigione I, Di Lascio S, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I. In vitro drug treatments reduce the deleterious effects of aggregates containing polyAla expanded PHOX2B proteins. Fourth International meeting on Congenital Central Hypoventilation Syndrome (CCHS), Varsavia, 12th-14th April, 2012.
16. **Bachetti T**, Di Zanni E, Balbi P, Sechi GP, Ceccherini I. Curcumin and ceftriaxone: two different molecules inducing common neuroprotective effects in an in vitro model of Alexander disease. V Meeting on Molecular Mechanisms of Neurodegeneration (Milan, 13-15 May 2011).
17. **Bachetti T**, Di Zanni E, Balbi P, Sechi GP, Ceccherini I. Curcumin and ceftriaxone: two different molecules inducing common neuroprotective effects in an in vitro model of Alexander disease. V Meeting on Molecular Mechanisms of Neurodegeneration, Milan, May 13th-15th, 2011.
18. Di Zanni E, Parodi S, Prigione I, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I, **Bachetti T**. Effetto di trattamenti in vitro per il recupero funzionale di PHOX2B con espansione di polialanine: possibili sviluppi terapeutici per la Sindrome da Ipoventilazione

Centrale Congenita. Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Firenze, Italia, October 14th-17th, 2010

19. **Bachetti T.**, Di Paolo D., Mirisola V., Brignole C., Bellotti M., Caffa I., Ferraris C., Fiore M., Fornasari D., Di Lascio S., Chairle R., Borghini S., Pfeffer U., Ponzoni M., Ceccherini I., Perri P. PHOX2B-mediated regulation of ALK expression in neuroblastoma pathogenesis. *Advance in Neuroblastoma Research*, Stoccolma, 21-24 gigno 2010.
20. Parodi S, **Bachetti T**, Kooistra SM, Ravazzolo R, Ceccherini I, Eggen B.J.L. Potential interactors of PHOX2B as candidate genes for orphan central hypoventilation and companion disorders., *The American Society of Human Genetics 58<sup>nd</sup> Annual Meeting*, Philadelphia, November 11-15, 2008.
21. **Bachetti T.**, Caroli F., Balbi P., Seri M., Salmaggi A., Biancheri R., Filocamo M., Ravazzolo R., Ceccherini I. A functional study of a novel GFAP complex allele detected in a recurrent adult form of Alexander disease. *European Human Genetics Conference*, Amsterdam 6-9 maggio 2006 .
22. **Bachetti T.**, Parodi S., Borghini S., Robbiano A., Di Duca M., Bocca P., Prigione I., Matera I., Ravazzolo R., Ceccherini I. Cellular responses to PHOX2B polyalanine aggregates associated with congenital central hypoventilation syndrome. *European Human Genetics Conference*, Amsterdam 6-9 maggio 2006.
23. Perri P, **Bachetti T**, Longo L, Matera I, Seri M, Tonini GP, Ceccherini I. PHOX2B mutations and familial neuroblastoma. *American Association of Cancer Research*, Anhaheim, 20-25 aprile.
24. **Bachetti T**, Matera I, Di Duca M, Robbiano A, Ravazzolo R, Ottonello G, Ceccherini I. Mutazioni di PHOX2B nell'Ipoventilazione Centrale Congenita (Sindrome di Ondine): diagnosi molecolare, correlazione genotipo-fenotipo e meccanismi patogenetici. 7° Congresso S.I.G.U., Pisa 13-16 ottobre 2004.
25. Matera I, **Bachetti T**, Di Duca M, Robbiano A, Ravazzolo R, Ottonello G, Ceccherini I. Role of PHOX2B frameshift mutations and polyalanine expansions in Congenital Central Hypoventilation Syndrome. Workshop "Hirschsprung Disease and Related Neurocristopathies", Sestri Levante 22-23 aprile 2004.
26. Puppo F, Griseri P, Pirulli D, **Bachetti T**, Lantieri F, Patrone G, Ceccherini I, Ravazzolo R. Chromatin conformation identifies evolutionary conserved non-coding elements modulating tissue-specific RET gene expression and likely involved in human disease. Workshop "Hirschsprung Disease and Related Neurocristopathies", Sestri Levante 22-23 aprile 2004.
27. Griseri P, Lantieri F, Puppo F, Di Duca M, **Bachetti T**, Ravazzolo R, Devoto M, Ceccherini I. Nucleotide variants associated with a rare RET haplotype might affect gene post-transcriptional regulation. Workshop "Hirschsprung Disease and Related Neurocristopathies", Sestri Levante 22-23 aprile 2004.
28. Borghini S., Fava M., Di Duca M., **Bachetti T.**, Ravazzolo R., Ceccherini I. Functional characterisation of the HOX11L1 5'-flanking region: identification of a minimal promoter and of a cell-specific enhancer. 5° Convegno F.I.S.V. Rimini 10- 13 ottobre 2003.
29. **Bachetti T.**, Borghini S., Giacobelli F., Ravazzolo R., Ceccherini I. An approach to study the pattern of transcriptional regulation of the RET proto-oncogene in two neuroblastoma cell lines – 5° Convegno F.I.S.V. Rimini 10-13 ottobre 2003.
30. Matera I., **T. Bachetti**, R. Cinti, G. Santamaria, F. Mosca, F. Morandi, M. Motta, G. Ottonello, R. Piumelli, J.G. Schober, C. Ghizzi, M.P. Villa, R. Ravazzolo, I. Ceccherini Mutation screening of candidate genes in congenital central hypoventilation syndrome. *The American Society of Human Genetics 52<sup>nd</sup> Annual Meeting*, Baltimore, Maryland October 15-19, 2002.
31. Matera I., **T. Bachetti**, R. Cinti, M. Lerone, S. Borghini, F. Schena, F. Morandi, M. Motta, G. Ottonello, M. Colnaghi, R. Piumelli, J.G. Schober, C. Ghizzi, MP. Villa, R. Ravazzolo and I. Ceccherini A molecular genetics approach to the study of a set of CCHS patients. *Second International Symposium – Congenital Central Hypoventilation Syndrome*, February 15-16, 2002 .
32. **Bachetti T.**, Ravazzolo R., Ceccherini I. Studio della regolazione dell'espressione del proto-oncogene RET da parte dei fattori trascrizionali HOX11L1 e HOX11L2 quale base molecolare dell'associazione tra la malattia di Hirschsprung ed altre neurocristopatie umane. *IV Congresso Nazionale S.I.G.U.*, Orvieto 28-30 novembre 2001.



## PUBBLICAZIONI

1. Lantieri F, **Bachetti T**. OSM/OSMR and Interleukin 6 Family Cytokines in Physiological and Pathological Condition. *Int. J. Mol. Sci.* 2022, 23(19), 11096; doi: 10.3390/ijms231911096
2. Ponzoni M\*, **Bachetti T\***, Corrias MV, Brignole C, Pastorino F, Calarco E, Bensa V, Giusto E, Ceccherini I and Perri P. Recent advances in the developmental origin of neuroblastoma: an overview. *Journal of Experimental & Clinical Cancer Research*. (\*equal contribution)
3. Cuadros Gamboa AL, Benfante R, Nizzardo M, **Bachetti T**, Pelucchi P, Melzi V, Arzilli C, Peruzzi M, Reinbold RA, Cardani S, Morrone A, Guerrini R, Zucchi I, Corti S, Ceccherini I, Piumelli R, Nassi N, Di Lascio S, Fornasari D. Generation of two hiPSC lines (UMILi027-A and UMILi028-A) from early and late-onset Congenital Central hypoventilation Syndrome (CCHS) patients carrying a polyalanine expansion mutation in the PHOX2B gene. *Stem Cell Res.* 2022, 61:102781. doi: 10.1016/j.scr.2022.102781
4. **Bachetti T**, Di Zanni E, Adamo A, Sechi MM, Solla P, Ceccherini I and Sechi GP. Beneficial effect of phenytoin and carbamazepine on GFAP gene expression and mutant GFAP folding in a cellular model of Alexander's disease. *Front Pharmacol.* 2021 Dec 7;12:723218
5. Grossi A, Morelli F, Di Duca M, Caroli F, Moroni I, Tonduti D, **Bachetti T** and Ceccherini I. Parental somatic mosaicism uncovers inheritance of an apparently de novo GFAP mutation. *Frontiers in Genetics* 2021 Dec 7;12:744068
6. Perri, P., Ponzoni, M., Corrias, M.V., Ceccherini I, Candiani, S., **Bachetti, T**. A focus on regulatory networks linking micrnas, transcription factors and target genes in neuroblastoma. *Cancers*, 2021, 13(21), 5528
7. **Bachetti T**, Rosamilia F, Bartolucci M, Santamaria G, Mosconi M, Sartori S, De Filippo MR, Di Duca M, Obino V, Avanzini S, Mavilio D, Candiani S, Petretto A, Pini Prato A, Ceccherini I, Lantieri F. The OSMR Gene Is Involved in Hirschsprung Associated Enterocolitis Susceptibility through an Altered Downstream Signaling. *Int J Mol Sci* 2021, 7;22(8):3831. doi: 10.3390/ijms22083831
8. Zhou A, Rand CM, Hockney SM, Niewijk G, Reineke P, Speare V, Berry-Kravis EM, Zhou L, Jennings LJ, Yu M, Ceccherini I, **Bachetti T**, Pennock M, Yap KL, Weese-Mayer DE. Paired-like homeobox gene (PHOX2B) nonpolyalanine repeat expansion mutations (NPARMs): genotype-phenotype correlation in congenital central hypoventilation syndrome (CCHS). *Genet Med* 2021, May 6. doi: 10.1038/s41436-021-01178-x
9. **Bachetti T**, Bagnasco S, Piumelli R, Palmieri A, Ceccherini I. A common 3'UTR variant of the PHOX2B gene is associated with infant life-threatening and sudden death events in the Italian population. *Front Neurol*, 2021, 12, 642735
10. Bozzo M, Lacalli TC, Obino V, Caicci F, Marcenaro E, **Bachetti T**, Manni L, Pestarino M, Schubert M, Candiani S. Amphioxus neuroglia: Molecular characterization and evidence for early compartmentalization of the developing nerve cord. *Glia* 2021; Feb 24.
11. Candiani S, Carestiatto S, Mack AF, Bani D, Bozzo M, Obino V, Ori M, Rosamilia F, De Sarlo M, Pestarino M, Ceccherini I, **Bachetti T**. Alexander Disease Modeling in Zebrafish: An In Vivo System Suitable to Perform Drug Screening. *Genes (Basel)*. 2020 ;11:149
12. **Bachetti T**, Ceccherini I. Causative and common PHOX2B variants define a broad phenotypic spectrum. *Clin Genet.* 2020;97:103-113
13. Bianchi G, Ravera S, Traverso C, Amaro A, Piaggio F, Emionite L, **Bachetti T**, Pfeffer U, Raffaghello L. Curcumin induces a fatal energetic impairment in tumor cells in vitro and in vivo by inhibiting ATP- synthase activity. *Carcinogenesis.* 2018 Sep 21;39(9):1141-1150
14. Ventura F, Barranco R, **Bachetti T**, Nozza P, Fulcheri E, Palmieri A, Ceccherini I. Medico-legal investigation in an explicable case of congenital central hypoventilation syndrome due to a rare variant of the PHOX2B gene. *J Forensic Leg Med.* 2018 Aug;58:1-5
15. Di Lascio S, Benfante R, Di Zanni E, Cardani S, Adamo A, Fornasari D, Ceccherini I, **Bachetti T**. Structural and functional differences in PHOX2B frameshift mutations underlie isolated or syndromic congenital central hypoventilation syndrome. *Hum Mut*, 2018, 39:219-236.
16. Di Zanni E, Bianchi G, Ravazzolo R, Raffaghello L, Ceccherini I, **Bachetti T**. Targeting of PHOX2B expression allows the identification of drugs effective in counteracting neuroblastoma cell growth. *Oncotarget.* 2017;8:72133-72146
17. Di Zanni E, Adamo A, Belligni E, Lerone M, Martucciello G, Mattioli G, Pini Prato A, Ravazzolo R, Silengo M, **Bachetti T**, Ceccherini I. Common PHOX2B poly-alanine contractions impair RET gene transcription, predisposing to Hirschsprung disease. *Biochim Biophys Acta-Mol Basis Dis.* 2017 Jul;1863(7):1770-1777
18. Klionski et al, . Guidelines for the use and interpretation of assays for monitoring autophagy (3rd edition). *Autophagy.* 2016 Jan 2;12(1):1-222.

19. **Bachetti T**, Di Zanni E, Ravazzolo R, Ceccherini I. miR-204 mediates post-transcriptional down-regulation of PHOX2B gene expression in neuroblastoma cells, *Biochim Biophys Acta-Genet Regulat Mech*, 2015, 1849(8):1057-65
20. Di Zanni E, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I, **Bachetti T**. Identification of novel pathways and molecules able to down-regulate PHOX2B gene expression by in vitro drug screening approaches in neuroblastoma cells, *Exp Cell Res*, 2015, 336:43-57
21. **Bachetti T**, Ceccherini I. Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome as a model linking autophagy and inflammation in protein aggregation diseases. *J Mol Med (Berl)*. 2014 92:583-94
22. Trang H, Brunet JF, Rohrer H, Gallego J, Amiel J, **Bachetti T**, Fischbeck KH, Similowski T, Straus C, Ceccherini I, Weese-Mayer DE, Frerick M, Bieganowska K, Middleton L, Morandi F, Ottonello G; European Central Hypoventilation Syndrome Consortium. Proceedings of the fourth international conference on central hypoventilation. *Orphanet J Rare Dis*. 2014, 194
23. **Bachetti T**, Di Duca M, Della Monica M, Grappone L, Scarano G and Ceccherini I. Recurrence of Congenital Central Hypoventilation Syndrome due to maternal mosaicism for a PHOX2B poly-alanine expansion mutation. *Pediatric Pulmon*, 2014 Mar;49(3):E45-7.
24. **Bachetti T**, Chiesa S, Castagnola P, Bani D, Di Zanni E, Omenetti A, D'Osualdo A, Fraldi A, Ballabio A, Martini A, Gattorno M, Ceccherini I. Autophagy contributes to inflammation in patients with TNFR-associated periodic syndrome (TRAPS). *Ann Rheum Dis*, *Ann Rheum Dis*. 2013, 72:1044-52 (\*)  
(\*) Research highlight by Leah E. Pathology: Autophagy defect traps mutant TNF receptor in TRAPS in *Nat Rev Rheumatol*. 2012;8(12):691
25. Di Lascio, S, **Bachetti T**, Saba, E., Ceccherini, I., Benfante, R., Fornasari, D. The impairment of PHOX2B auto-regulatory mechanism in congenital central hypoventilation syndrome molecular pathogenesis. *Neurobiol Dis*. 2013, 50:187-200
26. Sechi GP, Ceccherini I, **Bachetti T**, Deiana GA, Sechi E, Balbi P. Ceftriaxone for Alexander's disease: a four years follow-up. *J Inher Metab Dis, Rep*, 2013, 9:67-71.
27. **Bachetti T**, Di Zanni E, Balbi P, Ravazzolo R, Sechi GP, Ceccherini I. Beneficial effects of curcumin on gfap filament organization and down-regulation of gfap expression in an in vitro model of Alexander disease. *Exp Cell Res*, 2012, 318, 1844-54. IF 3,378
28. Parodi S, Di Zanni E, Di Lascio S, Bocca P, Prigione I, Fornasari D, Pennuto M, **Bachetti T**, Ceccherini I. 2012. The E3 ubiquitin ligase TRIM11 mediates the degradation of congenital central hypoventilation syndrome-associated polyalanine-expanded PHOX2B. *J Mol Med*, 2012, 90, 1025-35.
29. Di Zanni E\*, **Bachetti T\***, Parodi S, Bocca P, Prigione I, Di Lascio S, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I. In vitro drug treatments reduce the deleterious effects of aggregates containing polyAla expanded PHOX2B proteins. *Neurobiol Dis*, 2012, 45, 508-18 (\*equal contribution)
30. Sechi G, Balbi P, **Bachetti T**, Ceccherini I. Safe drugs to fight mutant protein overload and alpha-1-antitrypsin deficiency. *J Hepatol*. 2011, 55(4):949-50.
31. Di Zanni E., Ceccherini I. and **Bachetti T**. Toward a therapeutic strategy for polyalanine expansions disorders: in vivo and in vitro models for drugs analysis. *Eur J Ped Neurol*, 2011, 15, 449-52.
32. **Bachetti T**, Parodi S, Di Duca M, Santamaria G, Ravazzolo R, Ceccherini I. Low amounts of PHOX2B expanded alleles in asymptomatic parents suggest unsuspected recurrence risk in Congenital Central Hypoventilation Syndrome. *J Mol Med*, 2011, 89, 505-513.
33. **Bachetti T**, Di Paolo D, Di Lascio S, Mirisola V, Brignole C, Bellotti M, Caffa I, Ferraris C, Fiore M, Fornasari D, Chiarle R, Borghini S, Pfeffer U, Ponzoni M, Ceccherini I, Perri P. PHOX2B-Mediated Regulation of ALK Expression: In Vitro Identification of a Functional Relationship between Two Genes Involved in Neuroblastoma. *PLoS One*, Vol 5, issue 10, e13108
34. **Bachetti T**, Di Zanni E, Lantieri F, Caroli F, Regis S, Filocamo M, Rainero I, Gallone S, Cilia R, Romano S, Savoiaro M, Pareyson D, Biancheri R, Ravazzolo R, and Ceccherini I. A Novel Polymorphic AP-1 Binding Element of the GFAP Promoter is Associated with Different Allelic Transcriptional Activities. *Ann Hum Genet*, 2010, 74:506-15.
35. Sechi GP, Balbi P, **Bachetti T**, Ceccherini I. Correspondence regarding: Alexander disease mutant glial fibrillary acidic protein compromises glutamate transport in astrocytes "Impairment of glutamate transport in Alexander's disease astrocytes: therapeutic implications". *J Neuropathol Exp Neurol*, 2010, 69, 1270.
36. **Bachetti T**, Di Zanni E, Balbi P, Bocca P, Prigione I, Deiana GA, Rezzani A, Ceccherini I, Sechi G. In vitro treatments with ceftriaxone promote elimination of mutant glial fibrillary acidic protein and transcription down-regulation. *Exp Cell Res*, 2010, 316, 2152-2165.
37. Sechi G, Matta M, Deiana GA, Balbi P, **Bachetti T**, Di Zanni E, Ceccherini I, Serra A. Ceftriaxone has a therapeutic role in Alexander disease. *Prog - Biol Psychiatry*, 2010, 34, 416-417.

38. Borghini S., **Bachetti T**, Fava M., Di Duca M, Ravazzolo R, Ceccherini I. Functional characterization of a minimal sequence essential for the expression of human TLX2 gene. *BMB Reports*, 2009, 42, 788-793.
39. Longo L, Borghini S, Schena F, Parodi S, Albino D, **Bachetti T**, Da Prato L, Truini M, Gambini C, Tonini GP, Ceccherini I, Perri P. PHOX2A and PHOX2B genes are highly co-expressed in human neuroblastoma. *Int J Oncol.*, 2008, 33, 985-91.
40. **Bachetti T**, Caroli F, Bocca P, Prigione I, Balbi P, Biancheri R, Filocamo M, Mariotti C, Pareyson D, Ravazzolo R, Ceccherini I. Mild functional effects of a novel GFAP mutant allele identified in a familial case of adult onset Alexander disease. *Eur. J. Hum. Genet.*, 2008, 16, 462-470.
41. Parodi S, **Bachetti T**, Lantieri F, Di Duca M, Santamaria G, Ottonello G, Matera I, Ravazzolo R, Ceccherini I. Parental origin and somatic mosaicism of PHOX2B mutations in Congenital Central Hypoventilation Syndrome. *Hum. Mut.*, 2008, 29, 206.
42. Borghini S, Di Duca M, Santamaria G, Vargiolu M, **Bachetti T**, Cargnin F, Pini Prato A, De Giorgio R, Lerone M, Stanghellini V, Jasonni V, Fornasari D, Ravazzolo R, Ceccherini I. Transcriptional regulation of TLX2 and impaired intestinal innervation: possibile role of the PHOX2A and PHOX2B genes. *Eur. J. Hum.Genet.*, 2007, 15, 848-855.
43. **Bachetti T**, Bocca P, Borghini S, Matera I., Prigione, I., Ravazzolo, R., Ceccherini, I. Geldanamycin promotes nuclear localisation and clearance of PHOX2B misfolded proteins containing polyalanine expansions. *Int. J. Biochem. & Cell Biol.*, 2007, 39, 327-339.
44. Griseri, P., Lantieri, F., Puppo, F., **Bachetti, T.**, Di Duca, M., Ravazzolo, R., Ceccherini, I. A common variant located in the 3'UTR of the RET gene is associated with protection from Hirschsprung disease. *Hum. Mut.*, 2007, 28, 168-176.
45. Borghini, S., **Bachetti, T.**, Fava, M., Di Duca, M. Cargnin, F., Fornasari, D., Ravazzolo, R., Ceccherini, I. The TLX-2 homeobox gene is a transcriptional target of PHOX2B in neural-crest-derived cells. *Biochem. J.*, 2006, 395, 355-361.
46. **Bachetti, T.**, Robbiano, A., Parodi, S., Matera, I., Merello, E., Capra, V., Baglietto, M.P., Rossi, A., Ceccherini, I., Ottonello, G. Brainstem anomalies in two patients affected by Congenital Central Hypoventilation Syndrome. *Am. J. Resp. Crit. Care Med.*, 2006, 174, 706-709.
47. **Bachetti T.**, Borghini S., Ravazzolo R., Ceccherini I. An in vitro approach to test the role of candidate factors in the transcriptional regulation of the RET proto-oncogene. *Gene Expr.*, 2005,12:137-149.
48. **Bachetti T.**, Matera I., Borghini S., Di Duca M., Ravazzolo R., Ceccherini I. Distinct pathogenetic mechanisms for PHOX2B associated polyalanine expansions and frameshift mutations in congenital central hypoventilation syndrome. *Hum. Mol. Genet.*, 2005, 14:1815-1824.
49. Perri P., **Bachetti T.**, Longo L., Matera I., Seri M., Tonini G.P., Ceccherini I. PHOX2B mutations and genetic predisposition to neuroblastoma. *Oncogene*, 2005, 24:3050-3053.
50. Puppo F., Musso M., Pirulli D., Griseri P., **Bachetti T.**, Patrone G., Ceccherini I., Ravazzolo R. Comparative genomic sequence analysis coupled to Chromatin Immunoprecipitation identifies potential regulatory elements at the RET locus. *Physiological Genomics*, 2005, 17:269-274.
51. Griseri P., **Bachetti T.**, Puppo F., Lantieri F., Ravazzolo R., Devoto M., Ceccherini I. A common haplotype at the 5' end of the RET proto-oncogene, overrepresented in Hirschsprung patients, is associated with reduced gene expression". *Hum Mutat*, 2005, 25:189-195.
52. Matera I., **Bachetti T.**, Puppo F., Di Duca M., Morandi F., Casiraghi G.M., Cilio M.R., Hennekam R., Hofstra R., Schober I.G., Ravazzolo R., Ottonello G., Ceccherini I. PHOX2B mutations and polyalanine expansions correlate with the severity of the respiratory phenotype and associated symptoms in both congenital and late onset Central Hypoventilation syndrome. *J Med Genet*, 2004, 41:373-380.
53. Matera I., **Bachetti T.**, Cinti R., Lerone M., Gagliardi L., Morandi F., Motta M., Mosca F., Ottonello G., Piumelli R., Schober J.G., Ravazzolo R., Ceccherini I. Mutational Analysis of the RNX Gene in Congenital Central Hypoventilation Syndrome". *Am J Med Genet*, 2002, 113:178-182.

#### **ALTRE PUBBLICAZIONI SU INVITO**

1. GENE CARD: **Bachetti T** & Ceccherini I – PHOX2B gene card - *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*. 2013;17(11):740-745.
2. CAPITOLO DI LIBRO: **Bachetti T** and Ceccherini I. In vitro studies of PHOX2B gene mutations in congenital central hypoventilation syndrome. Chapter 6 of the book: "Genetics of respiratory control disorders". Gaultier Ed., Springer Science, 2008.

“La sottoscritta Tiziana Bachetti, ai sensi di quanto previsto dagli artt. 19, 46 e 47 del D.P.R. 445/2000, consapevole delle conseguenze derivanti in caso di rilascio di dichiarazioni false, dichiara sotto la propria responsabilità che tutte le eventuali fotocopie allegate alla domanda di partecipazione al pubblico concorso, sono conformi all’originale in suo possesso e che ogni dichiarazione resa risponde a verità

Genova, 16.3.2023