

# Curriculum Vitae

## Informazioni personali

Cognome/Nome **Azzollini Jacopo Vito Federico**

Cittadinanza Italiana

Data di nascita 05/12/1982

Amministrazione Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori

Numero Telefonico Ufficio 02/23903137

FAX Ufficio 02/23902114

E-mail Istituzionale jacopo.azzollini@istitutotumori.mi.it

**Occupazione** Dirigente Medico – Genetica Medica

## Esperienze Professionali

Date **17/12/2018 – oggi**

Occupazione Dirigente Medico

Principali tematiche/competenze professionali

- Attività di consulenza genetica oncologica
- Attività di ricerca nell'ambito del progetto: "Il carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio: caratterizzazione clinico-molecolare":
  - Raccolta, revisione e informatizzazione a scopo assistenziale e di ricerca dei dati clinici, genetici e molecolari delle famiglie HBOC seguite in consulenza genetica
  - Gestione del database dedicato dell'Unità per l'archiviazione dei dati e implementazione di nuovi campi/sezioni dello stesso per obiettivi clinici e/o di ricerca
  - Svolgimento del progetto di ricerca "Il carcinoma della mammella giovanile: studio di possibili determinanti epigenetici"
  - Partecipazione alla creazione del "Database Italiano delle Varianti genetiche di *BRCA1* e *BRCA2*" (MIUR/Accordo partenariato tra IRCCS Oncologici Italiani)
  - Raccolta e revisione dei dati per studi di ricerca nell'ambito di collaborazioni internazionali (ENIGMA, CIMBA, BCAC) e nazionali (DIVA)
- Gestione (archiviazione, movimentazione) dei campioni biologici dell'Unità e informatizzazione dei dati (software Progeny) relativi ai campioni

Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro

Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, S.s.d. Consulenza Genetica Oncologica, Milano

Date	<b>01/05/2015 – 15/12/2018</b>
Occupazione	Collaboratore professionale
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Progetto di ricerca: "Il carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio: caratterizzazione clinico-molecolare": <ul style="list-style-type: none"> <li>○ Raccolta, revisione e informatizzazione a scopo assistenziale e di ricerca dei dati clinici, genetici e molecolari delle famiglie HBOC seguite in consulenza genetica</li> <li>○ Gestione del database dedicato dell'Unità per l'archiviazione dei dati e implementazione di nuovi campi/sezioni dello stesso per obiettivi clinici e/o di ricerca</li> <li>○ Studio dell'efficacia dei criteri di eleggibilità all'analisi molecolare dei geni <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i></li> <li>○ Disegno e svolgimento del progetto di ricerca "Il carcinoma della mammella giovanile: studio di possibili determinanti epigenetici"</li> <li>○ Studio del mosaicismo somatico in fenocopie <i>BRCA1/BRCA2</i></li> <li>○ Studio della prevalenza di varianti patogenetiche di <i>TP53</i> in donne affette da carcinoma mammario giovanile</li> <li>○ Partecipazione alla creazione del "Database Italiano delle Varianti genetiche di <i>BRCA1</i> e <i>BRCA2</i>" (MIUR/Accordo partenariato tra IRCCS Oncologici Italiani)</li> <li>○ Raccolta e revisione dei dati per studi di ricerca nell'ambito di collaborazioni internazionali (ENIGMA, CIMBA, BCAC) e nazionali (DIVA)</li> </ul> </li> <li>• Attività di consulenza genetica oncologica</li> <li>• Gestione (archiviazione, movimentazione) dei campioni biologici dell'Unità, informatizzazione dei dati (software Progeny) e aggiornamento delle procedure per la protezione dei dati genetici in base alla normativa vigente e al nuovo regolamento UE</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, S.S.D. Genetica Medica, Milano
Date	<b>15/03/2015 – 30/04/2015</b>
Occupazione	Collaborazione occasionale
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gestione e inserimento dati nel Database Nazionale per la Neurofibromatosi (NF1)</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Genetica Medica, Milano
Date	<b>01/11/2014 – 28/02/2015</b>
Occupazione	Short-term Scientific Mission – COST action BM1208 award (imprinting disorders)
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Disegno e svolgimento di progetto di ricerca: "CTCF and cohesin DNA-binding pattern at imprinted loci in mouse models of Cornelia de Lange Syndrome";</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	MRC Human Genetics Unit - University of Edinburgh (Scotland)
Date	<b>01/07/2014 – 20/10/2014</b>
Occupazione	Genetica Clinica – Genetica Molecolare
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consulenze genetiche e inquadramento clinico di disordini neurodegenerativi – atassie spinocerebellari, malattia di Huntington, paraparesi spastiche ereditarie, malattia di Parkinson;</li> <li>• Disegno e svolgimento del progetto di ricerca "Caratterizzazione funzionale di una nuova mutazione del dominio catalitico di MMP2, associata alla sindrome Osteolisi Multicentrica, Nodulosi e Artropatia (MONA)";</li> <li>• Attività di ricerca in ambito genetico molecolare per lo studio del mosaicismo in pazienti CdLS con mutazioni del gene <i>ANKRD11</i>;</li> <li>• Caratterizzazione molecolare di pazienti affetti da coesinopatie;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, SOD Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche, Milano
	Genetica Medica, Ospedale S. Paolo – Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze della Salute – DISS, Milano
Date	<b>01/01/2014 – 04/07/2014</b>
Occupazione	Genetica Clinica – Genetica Molecolare

Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consulenze genetiche e inquadramento clinico di disordini neurodegenerativi – atassie spinocerebellari, malattia di Huntington, paraparesi spastiche ereditarie, malattia di Parkinson;</li> <li>• Progetto di Tesi sperimentale – indagini molecolari per malattie da poliglutammine espanse;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, SOD Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche, Milano
Date	<b>01/01/2013 – 31/12/2013</b>
Occupazione	Genetica Clinica
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consulenze genetiche per tumori ereditari della mammella e dell'ovaio (HBOC) e altre sindromi da predisposizione ai tumori;</li> <li>• Raccolta, revisione e informatizzazione a scopo di ricerca di dati clinici, genetici, molecolari delle famiglie HBOC seguite in consulenza genetica;</li> <li>• Contributo allo sviluppo e test del modello COS per la predizione del rischio di mutazione dei geni <i>BRCA</i>;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori di Milano, S.S.D. Genetica Medica, Milano
Date	<b>01/01/2012 – 31/12/2012</b>
Occupazione	Genetica Clinica
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consulenze genetiche e inquadramento clinico di disordini neurodegenerativi – atassie spinocerebellari, malattia di Huntington, paraparesi spastiche ereditarie, malattia di Parkinson;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, SOD Genetica delle Malattie Neurodegenerative e Metaboliche, Milano
Date	<b>01/01/2011 – 31/12/2011</b>
Occupazione	Genetica Clinica
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consulenze genetiche, in ambito pre- e post-natale, e inquadramento clinico di malattie ereditarie;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Fondazione IRCCS Ca' Granda - Ospedale Maggiore Policlinico, Genetica Medica, Milano
Date	<b>01/01/2010 – 12/2010</b>
Occupazione	Genetica Clinica
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Consulenze genetiche e inquadramento clinico di disordini ereditari;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	IRCCS Istituto Auxologico Italiano, Genetica Medica, Milano
Date	<b>03/2007 – 01/2010</b>
Occupazione	Genetica Molecolare (attività di laboratorio)
Principali tematiche/competenze professionali	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Analisi molecolari per la ricerca di mutazioni e studio in silico di varianti genetiche;</li> </ul>
Nome e sede dell'organizzazione datrice di lavoro	Genetica Medica, Ospedale S. Paolo – Università degli Studi di Milano, Dipartimento di Scienze della Salute – DISS, Milano
<b>Istruzione e formazione</b>	
Date	<b>04/07/2009 – 04/07/2014</b>
Titolo della qualifica rilasciata	Specializzazione di Genetica Medica – 70/70 e lode
Principali tematiche/competenze professionali	Tesi sperimentale in Neurogenetica: “Malattie da espansione di poliglutammine: ruolo patogenetico e implicazioni per la consulenza genetica degli alleli intermedi nella SCA17”
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli studi di Milano – Scuola di Specialità di Genetica Medica
Date	<b>11/2008 - 01/2009</b>
Titolo della qualifica rilasciata	Medico abilitato

Principali tematiche/competenze professionali	Tirocinio in medicina interna, medicina generale e chirurgia
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Ufficio esami di stato, Università degli studi di Milano Esame di abilitazione professionale Via Celoria 20, Milano
Date	<b>09/2001 – 07/2008</b>
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea in Medicina e Chirurgia - 110/110 e lode
Principali tematiche/competenze professionali	Tesi sperimentale in Genetica Medica: "Eterogeneità clinica e genetica della sindrome di Cornelia de Lange: flow chart diagnostica e correlazione genotipo-fenotipo"
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli studi di Milano, Facoltà di Medicina and Chirurgia, Ospedale San Paolo, Milano
Date	<b>09/1996 – 07/2001</b>
Titolo della qualifica rilasciata	Diploma di Maturità Classica – 86/100
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Liceo Classico G. Berchet, Milano

## Pubblicazioni

- Parsons MT, Tudini E, Li H, Hahnen E, Wappenschmidt B, Feliubadaló L, Aalfs CM, Agata S, Aittomäki K, Alducci E, Alonso-Cerezo MC, et al. **Large scale multifactorial likelihood quantitative analysis of BRCA1 and BRCA2 variants: An ENIGMA resource to support clinical variant classification.** Hum Mutat. 2019 May 27. doi: 10.1002/humu.23818. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31131967.
- Ferreira MA, Gamazon ER, Al-Ejeh F, Aittomäki K, Andrulis IL, Anton-Culver H, Arason A, Arndt V, Aronson KJ, Arun BK, et al. **Genome-wide association and transcriptome studies identify target genes and risk loci for breast cancer.** Nat Commun. 2019 Apr 15;10(1):1741. doi: 10.1038/s41467-018-08053-5. PubMed PMID: 30988301
- Villa R, Azzollini J, Peissel B, Manoukian S. **Co-occurrence of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome and ovarian cancer: A case report and review of the literature.** Gynecol Oncol Rep. 2019 Mar 17;28:68-70. doi:10.1016/j.gore.2019.03.010. PubMed PMID: 30957000
- Azzollini J, Pesenti C, Pizzamiglio S, Fontana L, Guarino C, Peissel B, Plebani M, Tabano S, Sirchia SM, Colapietro P, Villa R, Paolini B, Verderio P, Miozzo M, Manoukian S. **Constitutive BRCA1 Promoter Hypermethylation Can Be a Predisposing Event in Isolated Early-Onset Breast Cancer.** Cancers (Basel). 2019 Jan 9;11(1). pii: E58. doi: 10.3390/cancers11010058. PubMed PMID: 30634417; PubMed Central PMCID: PMC6356733.
- Rizzolo P, Zelli V, Silvestri V, Valentini V, Zanna I, Bianchi S, Masala G, Spinelli AM, Tibiletti MG, Russo A, et al. **Insight into genetic susceptibility to male breast cancer by multigene panel testing: Results from a multicenter study in Italy.** Int J Cancer. 2019 Jan 7. doi: 10.1002/ijc.32106. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30613976.
- Rizzolo P, Silvestri V, Bucalo A, Zelli V, Valentini V, Catucci I, Zanna I, Masala G, Bianchi S, Spinelli AM, et al. **Contribution of MUTYH Variants to Male Breast Cancer Risk: Results From a Multicenter Study in Italy.** Front Oncol. 2018 Dec 4;8:583. doi: 10.3389/fonc.2018.00583. eCollection 2018. PubMed PMID: 30564557; PubMed Central PMCID: PMC6288482.
- Ripamonti CB, Manoukian S, Peissel B, Azzollini J, Carcangiu ML, Radice P. **Corrigendum to "Survey of gynecological carcinosarcomas in families with breast and ovarian cancer predisposition"** [Cancer Genet. 221(2018) 38-45]. Cancer Genet. 2018 Dec;228-229:128. doi: 10.1016/j.cancergen.2018.06.001. Epub 2018 Jun 29. PubMed PMID: 30554731.
- Caleca L, Catucci I, Figlioli G, De Cecco L, Pesaran T, Ward M, Volorio S, Falanga A, Marchetti M, Iascone M, et al. **Two Missense Variants Detected in Breast Cancer Probands Preventing BRCA2-PALB2 Protein Interaction.** Front Oncol. 2018 Oct 25;8:480. doi: 10.3389/fonc.2018.00480. eCollection 2018. PubMed PMID: 30410870; PubMed Central PMCID: PMC6210650.
- Qian F, Wang S, Mitchell J, McGuffog L, Barrowdale D, Leslie G, Oosterwijk JC, Chung WK, Evans DG, Engel C, et al. **Height and Body Mass Index as Modifiers of Breast Cancer Risk in BRCA1/2 Mutation Carriers: A Mendelian Randomization Study.** J Natl Cancer Inst. 2018 Oct 12. doi: 10.1093/jnci/djy132. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30312457.
- Pasanisi P, Bruno E, Venturelli E, Morelli D, Oliverio A, Baldassari I, Rovera F, Iula G, Taborelli M, Peissel B, et al. **A Dietary Intervention to Lower Serum Levels of IGF-I in BRCA Mutation Carriers.** Cancers (Basel). 2018 Sep 4;10(9). pii: E309. doi: 10.3390/cancers10090309. PubMed PMID: 30181513; PubMed Central PMCID: PMC6162406.
- Bruno E, Manoukian S, Venturelli E, Oliverio A, Rovera F, Iula G, Morelli D, Peissel B, Azzollini J, Roveda E, Pasanisi P. **Adherence to Mediterranean Diet and Metabolic Syndrome in BRCA Mutation Carriers.** Integr Cancer Ther. 2018 Mar;17(1):153-160. doi: 10.1177/1534735417721015. Epub 2017 Jul 25. PubMed PMID: 28741383; PubMed Central PMCID: PMC5950953.
- Rebbeck TR, Friebel TM, Friedman E, Hamann U, Huo D, Kwong A, Olah E, Olopade OI, Solano AR, Teo SH, et al. **Mutational spectrum in a worldwide study of 29,700 families with BRCA1 or BRCA2 mutations.** Hum Mutat. 2018 Feb 15. doi:10.1002/humu.23406. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 29446198.
- Ripamonti CB, Manoukian S, Peissel B, Azzollini J, Carcangiu ML, Radice P. **Survey of gynecological carcinosarcomas in families with breast and ovarian cancer predisposition.** Cancer Genet. 2018 Feb;221:38-45. doi: 10.1016/j.cancergen.2017.12.001. Epub 2017 Dec 29. PubMed PMID: 29405995

- Milne RL, Kuchenbaecker KB, Michailidou K, Beesley J, Kar S, Lindström S, Hui S, Lemaçon A, Soucy P, Dennis J, et al. **Identification of ten variants associated with risk of estrogen-receptor-negative breast cancer.** *Nat Genet.* 2017 Dec;49(12):1767-1778. doi: 10.1038/ng.3785. Epub 2017 Oct 23. PMID: 29058716.
- Catucci I, Osorio A, Arver B, Neidhardt G, Bogliolo M, Zanardi F, Riboni M, Minardi S, Pujol R, Azzollini J, et al. **Individuals with FANCM biallelic mutations do not develop Fanconi anemia, but show risk for breast cancer, chemotherapy toxicity and may display chromosome fragility.** *Genet Med.* 2017 Aug 24. doi: 10.1038/gim.2017.123. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28837162.
- Lecarpentier J, Silvestri V, Kuchenbaecker KB, Barrowdale D, Dennis J, McGuffog L, Soucy P, Leslie G, Rizzolo P, Navazio AS, et al. **Prediction of Breast and Prostate Cancer Risks in Male BRCA1 and BRCA2 Mutation Carriers Using Polygenic Risk Scores.** *J Clin Oncol.* 2017 Jul 10;35(20):2240-2250. doi: 10.1200/JCO.2016.69.4935. Epub 2017 Apr 27. PubMed PMID: 28448241; PubMed Central PMCID: PMC5501359.
- Azzollini J, Mariani M, Peissel B, Manoukian S. **Increased access to TP53 analysis through breast cancer multi-gene panels: clinical considerations.** *Fam Cancer.* 2017 Jul 5. doi: 10.1007/s10689-017-0020-z. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28681140.
- Phelan CM, Kuchenbaecker KB, Tyrer JP, Kar SP, Lawrenson K, Winham SJ, Dennis J, Pirie A, Riggan MJ, Chomokur G, et al. **Identification of 12 new susceptibility loci for different histotypes of epithelial ovarian cancer.** *Nat Genet.* 2017 May;49(5):680-691. doi: 10.1038/ng.3826. Epub 2017 Mar 27. PubMed PMID: 28346442; PubMed Central PMCID: PMC5612337.
- Azzollini J, Pesenti C, Ferrari L, Fontana L, Calvello M, Peissel B, Portera G, Tabano S, Carcangiu ML, Riva P, Miozzo M, Manoukian S. **Revertant Mosaicism for Family Mutations Is not Observed in BRCA1/2 Phenocopies.** *PLoS One.* 2017 Feb 15;12(2):e0171663. doi: 10.1371/journal.pone.0171663. eCollection 2017. PMID: 28199346
- Silvestri V, Zelli V, Valentini V, Rizzolo P, Navazio AS, Coppa A, Agata S, Oliani C, Barana D, Castrignanò T, Viel A, Russo A, Tibiletti MG, Zanna I, Masala G, Cortesi L, Manoukian S, Azzollini J, Peissel B, Bonanni B, Peterlongo P, Radice P, Palli D, Giannini G, Chillemi G, Montagna M, Ottini L. **Whole-exome sequencing and targeted gene sequencing provide insights into the role of PALB2 as a male breast cancer susceptibility gene.** *Cancer.* 2017 Jan 1;123(2):210-218. doi: 10.1002/cncr.30337. PubMed PMID: 27648926.
- Hamdi Y, Soucy P, Kuchenbaecker KB, Pastinen T, Droit A, Lemaçon A, Adlard J, Aittomäki K, Andrulis IL, Arason A, Arnold N, Arun BK, Azzollini J, et al. **Association of breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers with genetic variants showing differential allelic expression: identification of a modifier of breast cancer risk at locus 11q22.3.** *Breast Cancer Res Treat.* 2017 Jan;161(1):117-134. doi: 10.1007/s10549-016-4018-2. PubMed PMID: 27796716; PubMed Central PMCID: PMC5222911.
- Azzollini J, Scuvera G, Bruno E, Pisanisi P, Zaffaroni D, Calvello M, Pasini B, Ripamonti CB, Colombo M, Pensotti V, Radice P, Peissel B, Manoukian S. **Mutation detection rates associated with specific selection criteria for BRCA1/2 testing in 1854 high-risk families: A monocentric Italian study** *Eur J Intern Med.* 2016 Jul;32:65-71. doi: 10.1016/j.ejim.2016.03.010. Epub 2016 Apr 6. PMID: 27062684.
- Parenti I, Gervasini C, Pozojevic J, Wendt KS, Watrin E, Azzollini J, Braunholz D, Buiting K, Cereda A, Engels H, et al. **Expanding the clinical spectrum of the "HDAC8-phenotype" - Implications for molecular diagnostics, counselling and risk prediction.** *Clin Genet.* 2016 May;89(5):564-73. doi: 10.1111/cge.12717. Epub 2016 Jan 25. PMID: 26671848.
- Parenti I, Gervasini C, Pozojevic J, Graul-Neumann L, Azzollini J, Braunholz D, Watrin E, Wendt KS, Cereda A, Cittaro D, et al. **Broadening of cohesinopathies: Exome sequencing identifies mutations in ANKRD11 in two patients with Cornelia de Lange-overlapping phenotype.** *Clin Genet.* 2016 Jan;89(1):74-81.
- La Verde N, Corsi F, Moretti A, Peissel B, Dalu D, Girelli S, Fasola C, Gambaro A, Roversi G, Azzollini J, Radice P, Pensotti V, Farina G, Manoukian S. **A targeted approach to genetic counseling in breast cancer patients: the experience of an Italian local project.** *Tumori.* 2016 Jan-Feb;102(1):45-50. doi: 10.5301/tj.5000407. Epub 2015 Sep 10. PMID: 26357973.
- Berrino J, Berrino F, Francisci S, Peissel B, Azzollini J, Pensotti V, Radice P, Pisanisi P, Manoukian S. **Estimate of the penetrance of BRCA mutation and the COS software for the assessment of BRCA mutation probability.** *Fam Cancer.* 2015 Mar;14(1):117-28. doi: 10.1007/s10689-014-9766-8. PMID: 25373702

- Milne RL, Burwinkel B, Michailidou K, Arias-Perez JI, Zamora MP, Menéndez-Rodríguez P, Hardisson D, Mendiola M, González-Neira A, Pita G, et al. **Common non-synonymous SNPs associated with breast cancer susceptibility: findings from the Breast Cancer Association Consortium.** Hum Mol Genet. 2014 Nov 15;23(22): 6096-111.
- Azzollini J, Rovina D, Gervasini C, Parenti I, Fratoni A, Cubellis MV, Cerri A, Pietrogrande L, Larizza L. **Functional characterisation of a novel mutation affecting the catalytic domain of MMP2 in siblings with multicentric osteolysis, nodulosis and arthropathy.** J Hum Genet. 2014 Nov;59(11):631-7.
- Giovanni Battista La Sala, Giovanni Maria Colpi, Stefano Palomba, Leonardo De Pascalis, Alessia Nicoli, Maria Teresa Villani, et al (2014). **Infertilità Umana : Principi e pratica** (Capitolo "Genetica dell'infertilità maschile"). Casa Editrice Edra
- Parenti I, Rovina D, Masciadri M, Cereda A, Azzollini J, Picinelli C, Limongelli G, Finelli P, Selicorni A, Russo S, Gervasini C, Larizza L. **Overall and allele-specific expression of the SMC1A gene in Cornelia de Lange syndrome female patients and healthy controls,** Epigenetics. 2014 Apr 22;9(7)
- Gervasini C, Russo S, Cereda A, Parenti I, Masciadri M, **Azzollini J**, Melis D, Aravena T, Doray B, Ferrarini A, Garavelli L, Selicorni A, Larizza L. **Cornelia de lange individuals with new and recurrent SMC1A mutations enhance delineation of mutation repertoire and phenotypic spectrum.** American Journal of Medical Genetics Part A 10/2013;
- Cristina Gervasini, Chiara Picinelli, **Jacopo Azzollini**, Daniela Rusconi, Maura Masciadri, Anna Cereda, Cinzia Marzocchi, Giuseppe Zampino, Angelo Selicorni, Romano Tenconi, Silvia Russo, Lidia Larizza, Palma Finelli. **Genomic imbalances in patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange syndrome.** BMC Medical Genetics 04/2013; 14(1):41;
- Cristina Gervasini, Iaria Parenti, Chiara Picinelli, **Jacopo Azzollini**, Maura Masciadri, Anna Cereda, Angelo Selicorni, Silvia Russo, Palma Finelli, Lidia Larizza. **Molecular characterization of a mosaic NIPBL deletion in a Cornelia de Lange patient with severe phenotype.** European journal of medical genetics 01/2013;
- L Nanetti, S Baratta, M Panzeri, C Tomasello, C Lovati, **J Azzollini**, C Gellera, D Di Bella, F Taroni, C Mariotti. **Novel and recurrent spastin mutations in a large series of SPG4 Italian families.** Neuroscience Letters 08/2012; 528(1):42-5;
- Silvia Russo, Maura Masciadri, Cristina Gervasini, **Jacopo Azzollini**, Anna Cereda, Giuseppe Zampino, Oskar Haas, Gioacchino Scarano, Maja Di Rocco, Palma Finelli, Romano Tenconi, Angelo Selicorni, Lidia Larizza. **Intragenic and large NIPBL rearrangements revealed by MLPA in Cornelia de Lange patients.** European journal of human genetics: EJHG 02/2012; 20(7):734-41;
- Castronovo P, Delahaye-Duriez A, Gervasini C, **Azzollini J**, Minier F, Russo S, Masciadri M, Selicorni A, Verloes A, Larizza L. **Somatic mosaicism in Cornelia de Lange syndrome: a further contributor to the wide clinical expressivity?** Clin Genet. 2010 Dec;78(6):560-4;

- Corso SIGU “L’evoluzione del test BRCA: linee di indirizzo comuni per scenari che cambiano - L’esperienza dell’Istituto Nazionale Tumori” (Relatore) – 24 Maggio 2019, Modena
- 27° Incontro Di Genetica Oncologica Clinica (SIGU) – 4 Luglio 2018, Bologna
- Minicorso pratico sulla interpretazione delle varianti nei geni BRCA (2° edizione) – 3 Febbraio 2017, Milano
- J. Azzollini, C. Pesenti, S. Pizzamiglio, L. Fontana, C. Guarino, B. Peissel, M. Plebani, S. Tabano, S. Sirchia, B. Paolini, P. Verderio, M. Miozzo and S. Manoukian. Constitutive promoter methylation analysis of breast cancer associated genes in women with isolated early-onset breast cancer. European Society of Human Genetics (ESHG) Conference 2018, 16-19 Giugno 2018 Milano.
- 26° Incontro Di Genetica Oncologica Clinica (SIGU) – 13 Dicembre 2017, Bologna
- Riunione Gruppi di Lavoro SIGU Genetica Molecolare e Genetica Oncologica – 18 Ottobre 2017, Modena
- Minicorso pratico sulla interpretazione delle varianti nei geni BRCA – 3 Febbraio 2017, Milano
- J. Azzollini, C. Pesenti, L. Ferrari, L. Fontana, M. Calvello, B. Peissel, G. Portera, S. Tabano, M.L. Carcangiu, P. Riva, M. Miozzo and S. Manoukian. Revertant Mosaicism for Family Mutations Is not Observed in BRCA1/2 Phenocopies. Convegno Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 23-25 Novembre 2016, Torino
- Convegno “Sindrome di suscettibilità ereditaria ai tumori mammari e ovarici: UPDATE 2016”. Comunicazione orale “Criteri d’accesso al test BRCA” – 17 Giugno 2016, Varese
- J. Azzollini, C. Pesenti, L. Ferrari, L. Fontana, M. Calvello, B. Peissel, G. Portera, S. Tabano, P. Riva, M. Miozzo and S. Manoukian. Revertant mosaicism for familial mutations is not observed in BRCA1/2 phenocopies. ESHG Spring Course in Hereditary Cancer Genetics, 10-13 Aprile 2016, Bertinoro
- J. Azzollini, G. Scuvera, E. Bruno, P. Pasanisi, D. Zaffaroni, M. Calvello, B. Pasini, C. B. Ripamonti5, M. Colombo, V. Pensotti, P. Radice, B. Peissel and S. Manoukian. Efficacia dei criteri di eleggibilità all’analisi dei geni BRCA1/BRCA2: studio monocentrico italiano in 1854 famiglie ad alto rischio genetico per carcinoma mammario e ovarico. Comunicazione Orale – Convegno Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 21-24 Ottobre 2015 Rimini
- C. Gervasini, J. Azzollini, I. Parenti, A. Avesani, A. Cereda, D. Cittaro, D. Lazarevic, M. Masciadri, A. Selicorni, S. Russo, and L. Larizza. Exome sequencing in patients with Cornelia de Lange syndrome: the first Italian pilot-study. Convegno Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) 2014
- I. Parenti, D. Braunholz, M. Gil-Rodríguez, C. Gervasini, J. Azzollini, A. Cereda, D. Cittaro, H.J. Lübecke, M. Masciadri, B. Puisac, F.J. Ramos, S. Russo, A. Selicorni, T. Strom, G. Zampino, J. Wierzba, D. Wiczorek, J. Pié, F.J. Kaiser and L. Larizza. New point mutations in the HDAC8 gene: Cornelia de Lange syndrome and beyond. European Society of Human Genetics Conference, 31 Maggio-3 Giugno 2014, Milano
- J. Azzollini, D. Rovina, C. Gervasini, I. Parenti, A. Fratoni, L. Pietrogrande, L. Larizza. Novel homozygous missense mutation in the matrix metalloproteinase 2 (MMP2) catalytic domain leading to protein loss of-function in two Italian sibs in the spectrum of Torg-Winchester syndrome. American Society of Human Genetics Conference, October 2013
- Congresso “Chiazze caffelatte e Neurofibromatosi: l’esperienza pediatrica nella Fondazione IRCCS Ca’ Granda”, 15 Marzo 2013, Milano
- Convegno “Gene, gene delle mie brame... Cosa, come e quando chiedere alla genetica predittiva- Prassi, etica e legge” 30 Novembre 2012, Milano
- Parenti I, Masciadri M, Rovina D, Azzollini J, Cereda A, Garavelli L, Limongelli G, Selicorni A, Russo S, Larizza L, Gervasini C. Cornelia de Lange X-linked: nuove alterazioni di SMC1A, spettro mutazionale ed espressione allele-specifica per la comprensione dell’espressività clinica, XV SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana) 21-23 Novembre 2012, Sorrento
- Convegno “Un Ospedale e il suo territorio per le malattie genetiche” 29-30 Ottobre 2012, Varese
- C. Gervasini, I. Parenti, J. Azzollini, C. Picinelli, M. Masciadri, A. Cereda, P. Finelli,2, S. Sirchia, L. Garavelli, S. Russo, A. Selicorni, L. Larizza. Differential allelic expression of SMC1A gene in Cornelia de Lange female patients, European Society of Human Genetics Conference, June 2012
- Convegno “Prevenzione e difetti congeniti: un obiettivo, tante strategie” 13 Aprile 2012, Monza
- Simposio “Using New Technologies to Study the Genetics of Disease”, 16 Marzo 2012, Milano
- I. Parenti, J. Azzollini, C. Picinelli, M. Masciadri, S. Russo, P. Finelli, A. Selicorni, A. Cereda, L. Garavelli, G. Limongelli, L. Larizza, C. Gervasini. Analisi di espressione allelica del gene X-linked SMC1A in pazienti Cornelia de Lange, XIV SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 13-16 Novembre 2011, Milano
- J. Azzollini, M.F. Bedeschi, F. Menni, M. Cerutti, V. Giorgini, S. Russo, P. Vizziello, D. Milani. Mutazioni di FMR1 a mosaico in paziente con disturbo pervasivo dello sviluppo, XIV SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 13-16 Novembre 2011, Milano

- G. Scuvera, B. Gentilin, J. Azzollini, D. Milani, M. Bonaguro, C. Rossi, L. Colombo, F. Lalatta, M. F. Bedeschi, Ampia espressività familiare della sindrome di treacher-collins correlata ad una mutazione di polr1d, XIV SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 13-16 Novembre 2011, Milano
- C. Picinelli, C. Gervasini, J. Azzollini, D. Rusconi, M. Masciadri, I. Parenti, C. Marzocchi, G. Zampino, A. Selicorni, R. Tenconi, S. Russo, L. Larizza and P. Finelli, Riarrangiamenti genomici evidenziati tramite array-CGH in una coorte di 50 pazienti con diagnosi clinica di sindrome di Cornelia de Lange risultati negativi allo screening mutazionale di NIPBL e SMC1A, XIV SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 13-16 Novembre 2011, Milano
- Convegno "La malattia di Huntington: dal laboratorio alla clinica", 29 Settembre 2011, Milano
- C. Gervasini, C. Picinelli, J. Azzollini, D. Rusconi, M. Masciadri, I. Parenti, C. Marzocchi, R. Tenconi, G. Zampino, S. Russo, L. Larizza, A. Selicorni and P. Finelli. Large genomic imbalances detected by a-CGH in a cohort of 50 patients with a clinical presentation in the spectrum of Cornelia de Lange found negative to NIPBL and SMC1A mutation tests. Comunicazione orale. 6th CdLS World Conference, 27-30 Luglio 2011, Copenhagen
- A.M. Colli, A Cereda, C Gervasini, AM Galli, J Azzollini, S Russo, P. Finelli, S Maitz, C Fossati, L Larizza, and A Selicorni. Heart malformation and De Lange syndrome: correlation with genotypes. 6th CdLS World Conference, 27-30 Luglio 2011, Copenhagen
- Convegno "HOT TOPICS in Oncologia", 1 Dicembre 2010, Milano
- J. Azzollini, C. Gervasini, M. Masciadri, I. Parenti, G. Limongelli, L. Garavelli, C. Picinelli, A. Cereda, A. Selicorni, S. Russo, L. Larizza. Update of SMC1A mutations in Cornelia de Lange syndrome. 9° Congresso Nazionale sulla Sindrome Di Cornelia De Lange, 5-7 Novembre 2010, Riccione
- J. Azzollini, C. Gervasini, M. Masciadri, G. Limongelli, L. Garavelli, G. Scarano, C. Picinelli, A. Cereda, A. Selicorni, S. Russo, L. Larizza. Update delle mutazioni di SMC1A e studi di espressione allelica nella sindrome di Cornelia de Lange, XIII SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 14-17 Ottobre 2010, Firenze
- C. Gervasini, J. Azzollini, C. Picinelli, C. Castronovo, P. Castronovo, A. Cereda, M. Masciadri, S. Russo, A. Selicorni, P. Finelli, L. Larizza. Riarrangiamenti a mosaico coinvolgenti il gene NIPBL: un'altra causa dell'espressività clinica della sindrome di Cornelia de Lange, XIII SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 14-17 Ottobre 2010, Firenze
- Gervasini C, Masciadri M, Castronovo P, Azzollini J, Milani D, Cereda A, Zampino G, Selicorni A, Russo S, Larizza L. Molecular characterization of Cornelia de Lange syndrome patients. Comunicazione orale. 3<sup>rd</sup> Cornelia de Lange World Conference, 22-26 Luglio 2009, Brighton
- Cereda, M. Masciadri, J. Azzollini, and A. Selicorni. Mild CdLS phenotype: clinical and molecular results of an international survey. 3<sup>rd</sup> Cornelia de Lange World Conference, 22-26 Luglio 2009, Brighton
- Castronovo P, Delahayez-Duriez A, Gervasini C, Azzollini J, Russo S, Masciadri M, Verloes A, Selicorni A, Larizza L. Mosaicismo somatico nella sindrome di Cornelia de Lange: un ulteriore contributo all'eterogeneità clinica. XII SIGU Conference (Società Italiana Genetica Umana), 2009
- Cereda A, Milani D, Passarini A, Maitz S, Russo S, Masciadri M, Gervasini C, Castronovo P, Azzollini J, Colli AM, Macchini F, Marchisio P, Larizza L, Selicorni A. Correlazioni genotip-fenotipo in una coorte di pazienti italiani con sindrome di Cornelia de Lange. XII Congresso SIGU (Società Italiana Genetica Umana), 2009

## Attività didattica

- Dal aa 2015/2016 Professore a contratto della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica – Università degli Studi di Milano
- 2° Corso teorico-pratico di perfezionamento "L'andrologo nel centro di PMA", 24-26 Novembre 2011
- Corso di formazione "L'andrologo nel centro di PMA", 8 e 9 Giugno 2011
- Corso teorico-pratico di perfezionamento – L'andrologo nel centro di PMA – L'infertilità maschile: teoria e pratica, 30 Novembre e 1 Dicembre 2010

## Società Scientifiche

- Dal 2016 Socio della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

## Capacità e competenze personali

### Competenze di Laboratorio

Estrazione di DNA/RNA da diversi tessuti (sangue, cellule in coltura, sedimento urinario, tampone buccale), tecniche di clonaggio, PCR, RT-PCR, sequenziamento Sanger, analisi di sequenze microsatelliti, DHPLC, MLPA, Pyro-sequencing, saggio di inattivazione del cromosoma X (HUMARA), Zimografia, sezioni tissutali e saggi di immunostochimica, tecniche di ibridazione *in situ* (DNA e RNA-FISH); interpretazione dei risultati delle suddette analisi.

Competenze informatiche	Utilizzo di: <ul style="list-style-type: none"> <li>• software bioinformatici per predizioni dell'effetto di mutazioni codificanti e varianti di splicing, conservazione aminoacidica, disegno di primers e sonde per ibridazioni <i>in situ</i>;</li> <li>• database genomici: UCSC, Ensembl, DGV, Decipher, EXAC browser, dbSNP;</li> <li>• database per la gestione di dati clinici e molecolari (Microsoft Access, Progeny);</li> <li>• software per la predizione del rischio di mutazioni patogenetiche in geni predisponenti allo sviluppo di neoplasie (BRCApro, Boadicea, COS);</li> <li>• componenti del pacchetto office (Word, Excel, Power Point).</li> </ul>
Corsi di aggiornamento	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Spring Course in Hereditary Cancer Genetics. 10<sup>th</sup>-13<sup>th</sup> of April 2016 - University Residential Centre of Bertinoro, Italy</li> <li>• Corsi INT sulla Tutela della Privacy: Valutazione d'impatto sulla protezione dei dati (12/09/2017); Protezione dei dati nella ricerca scientifica (26/09/2017); La protezione dei dati personali: regolamento europeo privacy (18-27/10/2017)</li> </ul>
Riconoscimenti	European Award: COST action BM1208 - imprinting disorders (11-2014). "The Early Stage Researcher Award 2009". at "Cornelia de Lange World Conference", Brighton, UK (07-2009).
Lingua principale	<b>Italiano</b>
Altra(e) lingua(e)	<b>Inglese</b> (proficient user), <b>Cinese</b> (esami internazionali HSK: livello 4. 217/300 – 05/2014).

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art.76 DPR 28/12/2000 n.445, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dal D. lgs. 196/03.

Milano, 07/06/2019

Jacopo Vito Federico Azzollini