

## Irma DIANZANI

Nata a Genova, residente a Torino  
Professore ordinario  
MED/04 Patologia generale

Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali  
Dipartimento di Scienze Mediche  
Tel.: 0321 660 644 Fax: 0321 620 421  
E-mail: irma.dianzani@med.unipmn.it

**CARRIERA ACCADEMICA:** 1999-2001: Professore associato; 2001-2004: Professore straordinario; 2004-2006: Professore ordinario.

**INSEGNAMENTI.** 1998-2003 e 2005: Patologia generale; 1998-2002 e 2005: Diagnostica molecolare in Patologia clinica; 2001-2005: Genetica e genomica; 2002-2005: Patologia generale e Immunologia; 2003-2005: Fisiopatologia generale, Laboratorio di Patologia genetica, Basi molecolari delle malattie; 2004-2005: Patologia genetica; 2003-2004: Diagnostica delle malattie genetiche; 1999-2002: Fisica biomedica; 1998-2002: Laboratorio di biologia sperimentale.

**CURRICULUM.** Si laurea nel 1982 in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Torino; presso lo stesso Ateneo si specializza in Pediatria nel 1986. Nel 1991 ottiene il Dottorato (Ph D) in Biology and Biochemistry presso la Brunel University di Londra (UK).

Dal 1985 al 1996 esercita come Tecnico laureato in Clinica Pediatrica all'Università di Torino. Nel biennio 1989-90 si trova al Murdoch Institute di Melbourne, Australia, in qualità di Fellow.

Dal 1996 al 1998 esercita nuovamente come Tecnico laureato presso il Dipartimento di Genetica, Biologia, Biochimica, dell'Università di Torino.

Dal 1998 al 2001 è Professore Associato presso la Facoltà di Scienze MFN dell'Università del Piemonte Orientale, al Dipartimento di Scienze Mediche. Nel 2001 diventa Professore Straordinario; dal 2005 è Professore ordinario.

Ha ottenuto il Grant Telethon negli anni 1994, 1997 e 2001; il MURST 40% nel 2000 e nel 2001; il FIRB nel 2001; l'AIIRC negli anni 2000, 2001 e 2004.

E' autrice di 108 pubblicazioni, di cui 90 su riviste internazionali.

**CAMPI DI INDAGINE NELLA RICERCA.** Genetica di malattie ad ereditarietà monogenica o oligogenica; fattori di rischio per il cancro.

### TEMI CORRENTI DI RICERCA.

*Basi molecolari della Anemia di Diamond-Blackfan.* Lo scopo della ricerca è di identificare le basi molecolari di una anemia ereditaria, utilizzando sia tecniche di clonaggio posizionale sia tecniche di proteomica.

*Basi molecolari della Sindrome Linfoproliferativa Autoimmune.* Lo scopo della ricerca è di identificare i geni responsabili di una sindrome autoimmune mediante l'analisi di geni candidati.

*Ricerca dei fattori di rischio genetici del mesotelioma pleurico da esposizione all'amianto.* Lo scopo della ricerca è di identificare i fattori di rischio genetici per il mesotelioma pleurico da esposizione all'amianto. Lo studio è focalizzato sulla popolazione di Casale Monferrato esposta ad elevati livelli di inquinamento da amianto.

### PUBBLICAZIONI PIÙ RECENTI.

P. GUSTAVSSON, T. B. WILLIG, A. VAN HAERINGEN, G. TCHERNIA, I. DIANZANI, M. DONNER, G. ELINDER, J. I. HENTER, P. O. NILSSON, L. GORDON, G. SKEPPNER, L. VAN'T VEER-KORTHOFF, A. KREUGER, N. DAHL, *Diamond-Blackfan Anemia: Genetic Homogeneity for a Gene on Chromosome 19q13 Restricted to 1.8 Mb*, in "Nature Genetics" 16 (1997), pp. 1-4

N. DRAPTCHINSKAIA, P. GUSTAVSSON, B. ANDERSSON, M. PETTERSSON, T. B. WILLIG, I. DIANZANI, S. BALL, G. TCHERNIA, J. KLAR, H. MATTSOON, D. TENTLER, N. MOHANDAS, B. CARLSSON, N. DAHL, *The Ribosomal Protein S19 Gene is Mutated in Diamond-Blackfan Anemia*, in "Nature Genetics" 21 (1999), pp. 168-175

U. RAMENGI, E. GARELLI, S. VALTOLINA, M. F. CAMPAGNOLI, F. TIMEUS, N. CRESCENZIO, M. MAIR, S. VAROTTO, G. D'AVANZO, B. NOBILI, F. MASSOLO, P. G. MORI, F. LOCATELLI, P. GUSTAVSSON, N. DAHL, I. DIANZANI, *Diamond-Blackfan Anaemia in the Italian Population*, in "Br.J.Haematol." 104 (1999), pp. 841-848

T. N. WILLIG, N. DRAPTCHINSKAIA, I. DIANZANI, S. BALL, C. NIEMEYER, U. RAMENGI, K. ORFALI, P. GUSTAVSSON, E. GARELLI, A. BRUSCO, C. TIEMANN, J. L. PERIGNON, C. BOUCHIER, L. CICCHIELLO, N. DAHL, N. MOHANDAS, G. TCHERNIA, *Mutations in Ribosomal Protein S19 Gene and Diamond Blackfan Anemia: Wide Variations in Phenotypic Expression*, in "Blood" 94 (1999), pp. 4294-4306

- A. CHIOCCHETTI, M. INDELICATO, T. BENSI, R. MESTURINI, M. GIORDANO, S. SAMETTI, L. CASTELLI, F. BOTTAREL, M. C. MAZZARINO, L. GARBARINI, F. GIACOPELLI, G. VALESINI, C. SANTORO, I. DIANZANI, U. RAMENGGI, U. DIANZANI, *High Levels of Osteopontin Associated to Polymorphisms in its Gene are a Risk Factor for Development of Autoimmunity/lymphoproliferation*, in "Blood" 103 (2004), pp. 1376-1382
- M. F. CAMPAGNOLI, E. GARELLI, P. QUARELLO, A. CARANDO, S. VAROTTO, S. PERROTTA, D. LONGONI, V. PECILE, M. ZECCA, C. DUFOUR, U. RAMENGGI, I. DIANZANI, *Diamond-Blackfan Anemia in the Italian Population: Molecular and Clinical Analysis of 97 Patients*, in "Haematologica" 89 (2004), pp. 480-489
- A. CHATR-ARYAMONTRI, M. ANGELINI, E. GARELLI, G. TCHERNIA, U. RAMENGGI, I. DIANZANI, F. LORENI, *Nonsense-Mediated and Nonstop Decay of Ribosomal Protein S19 mRNA in Diamond-Blackfan Anemia*, in "Human Mutation" 24 (2004), pp. 526-533
- R. CLEMENTI, L. DAGNA, U. DIANZANI, L. DUPRÈ, I. DIANZANI, C. DANESINO, M. PONZONI, A. COMETA, A. CHIOCCHETTI, M. G. SABBADINI, C. RUGARLI, F. CICERI, R. MACCARIO, F. LOCATELLI, M. FERRARINI, M. BREGNI, *Inherited Perforin and Fas Mutations in a Patient with Autoimmune Lymphoproliferative Syndrome and Lymphoma*, in "NEJM" 351 (2004), pp. 1419-1424
- L. DE SANCTIS, M. ZANNINI, D. ROMAGNOLO, T. DI PALMA, A. BIAVA, G. BORGARELLO, P. GIANINO, L. SILVESTRO, A. CORRIAS, I. DIANZANI, *Familial PAX8 Deletion Associated with Extreme Phenotype Variability*, in "J Clin Endocrinol Metab." 89 (2004), pp. 5669-5674
- A. CHIOCCHETTI, L. GIBELLO, A. CARANDO, P. SECCO, A. BIAVA, A. ASPESI, U. DIANZANI, U. RAMENGGI, C. SANTORO, I. DIANZANI, *Ribosomal Protein S19, Mutated in Diamond Blackfan Anemia interacts with the PIM-1 Oncoprotein*, in "Haematologica" 90 (2005), pp. 1453-1462