

**Lions Club Vigonza 7 Campanili**  
**Service distrettuale malattie rare**  
**Officer B. Baggio**

Vincitori Concorso nazionale tesi di laurea Malattie rare

**Prima edizione (anno 2011)**

**Premio (2000 Euro): dr. Nicola Pisoni** (Università di Verona)

Titolo tesi: “Malattia di Tay Sachs. Epidemiologia genetica in un contesto specifico italiano”.

**II Edizione (anno 2012)**

**Premio (2000 Euro): dott.ssa Anna Tarocco** (Università di Ferrara)

Titolo tesi: “Fattibilità di uno screening neonatale per anemia falciforme ed altre emoglobinopatie: l’esperienza di Ferrara”

**III Edizione (anno 2013)**

**Premio (2000 Euro): dott.ssa Rubjona Xhani** (Università di Milano)

Titolo tesi: “Studio comparativo della biopsia muscolare prima e dopo trattamento con terapia enzimatica sostitutiva in 9 pazienti affetti da glicogenosi di tipo II”

**IV Edizione (anno 2014)**

**1° premio (2000 Euro): dr. Alberto Reale** (Università di Padova)

Titolo tesi: “Il valore diagnostico degli ossisteroli nella malattia di Niemann Pick Tipo C”.

**2° premio (1000 Euro): dott.ssa Alessia Ortile** (Università di Padova)

Titolo tesi: “Cardiopatía ipertrofica familiare: screening genetico e valutazione clinico-strumentale in sette famiglie con mutazioni nel gene della catena pesante della beta-miosina cardiaca”.

**V Edizione (anno 2015)**

**1° premio (2000 Euro): dott.ssa Isabella Azario** (Università di Milano-Bicocca)

Titolo tesi: “Il trapianto di midollo osseo in epoca neonatale migliora il fenotipo scheletrico nel modello murino di mucopolisaccaridosi di tipo I”.

**2° premio (1000 Euro): dott.ssa Barbara Fossati** (Università di Milano)

Titolo tesi: “Registro Nazionale Italiano per le Distrofie Miotoniche di tipo 1 e 2: l’esperienza pilota del Centro Coordinatore I.R.C.C.S. Policlinico San Donato”.

**3° premio (500 Euro): dott.ssa Yasmin Al Naber** (Università di Padova)

Titolo tesi: “Il ruolo diagnostico degli aminoacidi in differenti fluidi biologici e la determinazione dei valori di normalità in una popolazione pediatrica”.

#### **VI Edizione (anno 2016):**

**1° premio (2000 Euro): dr. Alberto Aimò (Università di Pisa)**

Titolo tesi: Il coinvolgimento cardiaco nella malattia mitocondriale.

**2° premio (1000 Euro): dr.ssa Fiammetta Vanoli (Università di Milano)**

Titolo tesi: Sviluppo di un nuovo approccio terapeutico basato sulla terapia genica nel trattamento dell'Atrofia Muscolare Spinale con Distress Respiratorio Tipo 1 (SMARD1).

**3° premio (500 Euro): dr. Alex Bonaldo (Università di Padova)**

Titolo tesi: Alterazioni metaboliche e lipoproteiche in pazienti con sindrome di Klinefelter.

#### **VII Edizione (anno 2017)**

**1° premio (2000,00 Euro): dr. Mattia Marchesi (Università di Brescia)** con la tesi: Costruzione ed implementazione di un pannello di Next-Generation Sequencing per la diagnosi delle malattie neuromuscolari.

**2° premio (1000,00 Euro): dr. Francesco Liguori (Sapienza Università di Roma)** con la tesi: La *Drosophila melanogaster* come modello per lo studio *in vivo* del ruolo funzionale degli elementi trasponibili nella patogenesi della malattia di Huntington.

**3° premio (500,00 Euro): dr. Stefano Ciardullo (Università di Milano-Bicocca)** con la tesi: Sindrome da deficit di GLUT1: analisi molecolare del gene *SLC2A1* nella definizione diagnostica in una ampia coorte di pazienti pediatriche con caratteristiche cliniche eterogenee.

#### **VIII Edizione (2018)**

**1° premio (2000,00 Euro): dr. ssa Martina Locatelli (Università di Milano)** con la tesi:

Analisi dei microRNA su Motoneuroni derivati da Cellule Staminali Pluripotenti Indotte (iPS) come terapia molecolare della SLA.

**2° premio (1000,00 Euro): dr.ssa Maria Santaniello (Università di Milano)** con la tesi: Approcci terapeutici sperimentali nella malattia di Duchenne.

**3° premio (500,00 Euro): dr.ssa Lisa Lerjefors (Università di Padova)** con la tesi:

Nuove prospettive nella Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD): il ruolo della distrofina.

#### **IX Edizione (2019)**

**1° premio (2000,00 Euro): dott.ssa Rossella Alberta Piras (The Open University, United Kingdom, in collaborazione con l'Istituto di Ricerche Farmacologiche Mario Negri)** con la tesi di

dottorato: Anomalie genetiche e acquisite nella glomerulopatia a depositi di C3 e nelle forme primarie di MPGN mediate da immuno-complessi.

**2° premio (1000,00 Euro): dott.ssa Kordelia Barbullushi** (Università degli Studi di Milano) con la tesi: RNA interference combinata alla terapia genica per la cura della Charcot-Marie-Tooth 2A (CMT2A): studio dell'efficacia in modelli in vitro ed in vivo specifici per la malattia.

**3° premio (500,00 Euro): dr. Damiano Piselli** (Università di Siena) con la tesi: Analisi dell'espressione del recettore per il Glutammato, per la Sclerostina e del P2X7 in un modello murino di Alcaptonuria.

#### **X Edizione (2020)**

**1° premio (2000,00 Euro): dott.ssa Francesca Maria Paola Manzoni** (Università degli Studi di Milano) con la tesi: Natural History of 6-pyruvoyl tetrahydropterin synthase deficiency: a retrospective and multicentre study.

**2° premio (1000,00 Euro): dott.ssa Vincenza Gragnaniello** (Università degli Studi di Napoli Federico II) con la tesi: Distroglicanopatia da mutazione del gene GMPPB: una patologia a ponte tra difetti congeniti di glicosilazione e malattie lisosomiali.

**3° premio (500,00 Euro): dr. Davide Cucchiario** (Università degli Studi di Udine) con la tesi: Screening neonatale allargato in Friuli Venezia Giulia: tre anni di esperienza e follow-up.

#### **XI Edizione (2021)**

**1° premio (2000,00 Euro): dott.ssa Federica Rossi** (Università degli Studi di Milano-Bicocca) con la tesi: Analisi proteomica di un modello zebrafish di malattia di Fabry: ricerca dei biomarker di nefropatia di Fabry negli zebrafish portatori di mutazione eterozigote.

**2° premio (1000,00 Euro): dr. Simone Amistadi** (Università degli Studi di Trento) con la tesi: Editing genomico di precisione per correggere mutazioni che causano fibrosi cistica.

**3° premio (500,00 Euro): dott.ssa Annalisa Schirizzi** (Università degli Studi di Bari Aldo Moro) con la tesi: Analisi trascrittomica di fibroblasti dermici di pazienti affetti da sindrome cardiospondilocarpofacciale.

#### **XII Edizione (2022)**

**1° premio (2000,00 Euro): dott.ssa Giulia Branca** (Università di Pavia) con la tesi: Identificazione del complesso proteico CS-FECH-RP, la cui alterazione compromette la sintesi dell'rRNA nella Sindrome di Cockayne e nella Protoporfiria Eritropoietica.

**2° premio a pari merito** (1000,00 Euro): **dott.ssa. Lilian Di Salvo** (Università di Padova) con la tesi: Follow up a lungo termine dello screening neonatale per la malattia di Pompe.

**3° premio a pari merito** (1000,00 Euro): **dott.ssa Francesca Romana Iovene** (Università di Roma La Sapienza) con la tesi: Utilizzo degli inibitori delle Tirosin-Chinasi nella leucemia mieloide cronica pediatrica: l'esperienza italiana.

### **XIII Edizione (2023)**

**1° premio** (2500,00 Euro): **dott.ssa Luciana De Gaetano** (Università di Verona) con la tesi: “ Encefalopatia dello sviluppo ed epilettica correlata a mutazione del gene SYNGAP1: studio del fenotipo e dell'impatto sulla vita quotidiana in pazienti pediatrici e loro caregivers”.

**2° premio** (2000,00 Euro): **dott.ssa. Cinzia De Francesco** (Università del Salento) con la tesi: “L'approccio dell'Unione Europea alla cura delle malattie rare”.

**3° premio** (1500,00 Euro): **dott.ssa Cristina Calderan** (Università di Padova) con la tesi: "Sviluppo di modelli di lievito per la validazione di nuove mutazioni patogeniche associate ad aneurisma dell'aorta toracica e deficit primario di coenzima Q10".

