



Barbara Pasini

Nata a Varese l' 1.07.1964

Residente in Torino

Istruzione

Maturità scientifica (60/60)

Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Pavia – II° Facoltà di Varese nel 1991 (110/110 e lode)

Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Genova, nel 1995 (70/70 e lode)

Esperienze di Lavoro

Professore Associato di Genetica Medica (Med 03) dal novembre 2001, Università degli Studi di Torino, Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica

Dirigente Medico presso la SC Genetica Medica DU dell'ASO San Giovanni Battista di Torino, dal marzo 2002 con qualifica di Responsabile f.f. della struttura complessa dal novembre 2004 all'ottobre 2005

1995-2001: responsabile dell'ambulatorio di Consulenza Genetica Oncologica all'Istituto Nazionale Tumori di Milano

1991-1995: contrattista o borsista AIRC all'Istituto G. Gaslini di Genova, Laboratorio di Genetica Molecolare e Servizio di Citogenetica.

Interessi di ricerca

Studio dell'effetto biologico, delle correlazioni tra genotipo e fenotipo ed epidemiologia genetica delle mutazioni germinali nei geni RET, VHL, SDH; BRCA1 e BRCA2, CDKN2A (p16) e TP53. Studio di forme di predisposizione ereditaria al cancro con particolare riferimento alle sindromi caratterizzate dallo sviluppo di tumori endocrini. L'attività scientifica è documentata da 56 lavori in *extenso* pubblicati su riviste internazionali, 9 lavori su riviste a diffusione nazionale, 8 capitoli di libri multi-autori a diffusione internazionale e nazionale, 1 monografia, 56 comunicazioni a congressi.

Lezioni a corsi, convegni, seminari

1. European School of Medical Genetics - 8th course: Sestri Levante, March 19-25, 1995: *Introduction to cancer genetics* (lecture)
2. European School of Medical Genetics - 9th course: Sestri Levante, March 24-31, 1996: *RET mutations in human disease* (workshop), *Introduction to cancer genetics* (lecture)
3. New thyroid Club: Incontro di aggiornamento e discussione su temi di interesse tireologico - Ospedale Mauriziano Umberto I° di Torino, 6 giugno 1996: *Significato e applicazione dello studio dell'attivazione di RET nelle sindromi MEN2*.
4. Gaslini - IARC Course in Cancer Genetics - Sestri Levante, 22-28 September 1996: *Molecular testing in MEN 2* (lecture)
5. From molecular to surgical pathology of breast cancer (seminar 81) - Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori di Milano - 20-22 November 1996: *Genetic counseling in breast cancer* (lecture)
6. Tumori Ereditari, Corso di aggiornamento - Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori di Milano - 10 - 11 aprile 1997: *Tumori Neuroendocrini famigliari*
7. Corso di aggiornamento in oncologia - Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori di Milano - 17 aprile 1997: *Famigliarità e neoplasie*.
8. Master in Patologia Mammaria-Senologia - Università di Barcellona e INT- 16-20 giugno 1997: *Genetic counselling in breast cancer*.
9. Consulenza genetica in Oncologia: basi conoscitive e modelli di intervento - Centro di Biotecnologie avanzate, Genova 8-10 ottobre 1997: *Identificazione di forme ereditarie di cancro della mammella*.



-
10. ATB '97 conference: From human genome to clinical medicine - Milan Fair, October 20-24, 1997: *RET mutations in MEN2 patients and related sporadic tumors.*
 11. I° Corso di Genetica Medica - Istituti Ospedalieri di Cremona, ottobre 1997: *La genetica del cancro della mammella e dell'ovaio.*
 12. Corso di base: "I tumori neuroendocrini" - Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori di Milano - 7-8 maggio 1998: *Biologia Molecolare delle MEN2.*
 13. Seminari del Dottorato di Ricerca in Scienze Endocrine - Università Degli Studi di Ferrara (Dipartimento di Scienze Biomediche e Terapie Avanzate, Sezione di Endocrinologia) - Ferrara 3 giugno 1998: *Biologia Molecolare delle MEN2.*
 14. Il carcinoma della mammella: aspetti etico-giuridici. Accademia Nazionale di Medicina, Sezione di Diritto Sanitario - Milano 13 giugno 1998: *Test di rischio genetico.*
 15. Third Gaslini-IARC Cancer Genetics Course. Sestri Levante: September 24-29, 1998: *The model of prevention of MEN2 (lecture), Molecular mechanisms of tumor initiation and progression in sporadic and familial medullary thyroid carcinomas (workshop)*
 16. Le neoplasie neuroendocrine: aspetti diagnostici e terapeutici. Genova, 26 settembre 1998. *Biologia molecolare delle MEN.*
 17. Corso di Consulenza Genetica. Sestri Levante: 5-8 ottobre 1998. *Carcinoma familiare della mammella-ovaio: consulenza genetica e clinical management.*
 18. Ereditarietà e neoplasie colo-rettali. Università di Novara: 24 ottobre 1998: *Inquadramento patogenetico dei tumori ereditari colo-rettali.*
 19. II workshop: La genetica umana alle soglie del 2000. Istituto Superiore di Sanità, Roma: 19 - 20 novembre 1998. *Consulenza genetica nella diagnostica tumorale.*
 20. Corsi ATB '98: Il laboratorio di biologia molecolare. Milano, 25-27 novembre 1998. *Biologia molecolare dei tumori famigliari della mammella e dell'ovaio.*
 21. Corso per l'Ordine dei Medici di Milano "Prevenzione e diagnosi precoce del carcinoma della Mammella. INT 25 febbraio 1999: *Famigliarità neoplastica e genetica nel carcinoma della mammella.*
 22. Carcinoma familiare della mammella - ovaio: il ruolo del medico genetista nelle patologie ereditarie a rischio neoplastico. Seminario c/o il Dipartimento di Genetica, Biologia e Biochimica, Università degli Studi di Torino, 5 febbraio 1999.
 23. Master in Patologia Mammaria-Senologia - Università di Barcellona e INT-Milano, 15-19 marzo 1999: *Genetic counselling in breast cancer.*
 24. Coffee with the expert on Li-Fraumeni Syndrome. Istituto Europeo di Oncologia - Milano, 31 marzo 1999
 25. Università degli studi di Milano, Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Attività elettiva: Diagnosi preclinica di patologie genetiche: un approccio interdisciplinare. Milano, 10 maggio 1999: *La consulenza genetica in campo oncologico: il modello del carcinoma familiare della mammella e dell'ovaio.*
 26. Fourth Gaslini-IARC Cancer Genetics Course. Sestri Levante: September 29 - October 3, 1999: *Multiple Endocrine Neoplasia: MEN1, MEN2 and VHL (lecture), The Li-Fraumeni syndrome: molecular genetics, screening and treatment (workshop)*
 27. Scuola di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano, 9 febbraio 2000. Seminario: *La consulenza genetica in oncologia.*
 28. Ereditarietà e Cancro, Trento: 13 marzo 2000: *Valutazione del rischio individuale.*
 29. Università degli studi di Milano, Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Attività elettiva: Diagnosi preclinica di patologie genetiche: un approccio interdisciplinare. Milano, 15 maggio 2000: *La consulenza genetica in campo oncologico.*
 30. Istituto Giannina Gaslini (Genova): II° corso di aggiornamento in Genetica Medica (corso ECM): *Approcci metodologici in genetica oncologica.* Genova, 10 febbraio 2003
 31. Corso residenziale di Genetica Clinica in Oncologia (corso ECM): *Genetica clinica delle neoplasie della mammella e dell'ovaio.* Verona, 13-14 marzo 2003



-
- 32.Regione Piemonte, ASL 11 e ASO Sant'Andrea di Vercelli. Tumori ed ereditarietà: quando coinvolgere il genetista (corso ECM). *Carcinomi famigliari della mammella e dell'ovaio*. Vercelli, 22 novembre 2003
 - 33.ASO San Giovanni Battista di Torino – Molinette : 2003: un anno di studi e progetti per l'oncologia in Piemonte e Valle d'Aosta : *Il ruolo dei geni BRCA nel tumore familiare della mammella*. Torino 30 gennaio 2004
 - 34.VIII Conferenza Nazionale AIOM: I tumori nei giovani (corso ECM): *Fattori di rischio*. Bergamo, 24 marzo 2004
 - 35.Scuola di Genetica Medica dell'Universita' degli Studi di Milano, Seminario: *La consulenza genetica nei tumori ereditari e famigliari*. Milano 1 aprile 2004
 - 36.ASO San Luigi Gonzaga di Orbassano. Il cancro del colon-retto (corso ECM). Stage congiunto in oncologia. *Ereditarietà e cancro colo-rettale: familiarità, fenotipo clinico e consulenza genetica*. Orbassano (TO), 19-21 aprile 2004
 - 37.Incontri SIGU – Gruppo di lavoro Genetica Oncologica Tumori della tiroide: geni e pratica clinica (corso ECM). *Consulenza genetica nel carcinoma midollare della tiroide*. Cagliari, 28 maggio 2004
 - 38.Corso post-congressuale (8° Congresso Nazionale SIGU, Società Italiana di Genetica Umana): Problemi di consulenza genetica nelle patologie mendeliane (corso ECM). *La complessità della consulenza genetica in oncologia*. Chia Laguna (Cagliari), 1 ottobre 2005
 - 39.Ospedale di Montecchio Maggiore ULSS 5 Ovest Vicentino. Predisposizioni ereditarie ai tumori: problematiche cliniche e molecolari (corso ECM). *Neoplasie familiari della mammella e dell'ovaio: problematiche cliniche*. Lonigo (Vicenza), 7 ottobre 2005
 - 40.Conoscere affrontare e vincere il carcinoma della mammella: il GADOS in prima linea. *Predisposizione ereditaria: la consulenza genetica*. Torino, 22 ottobre 2005
 - 41.Stile di vita e carcinoma mammario. *Genetica del carcinoma mammario*. Torino, 2 dicembre 2005
 - 42.Rete oncologica del Piemonte e della Valle D'Aosta: Le ricerche e le realizzazioni negli anni 2004-2005. *Genetica*. Torino, 3-4 febbraio 2006
 - 43.NIH Inter-Institute Endocrine Grand Rounds. *Receptor Thyrosine-Kinases (RTK'S) and Hypoxia-Inducible Factor 1 (HIF-) Pathways Activation in Hereditary Neural Crest Derived Tumors*. Bethesda (Maryland - USA), March, 10 2006
 - 44.III° Congresso internazionale di chirurgia digestiva: dalla prevenzione alla chirurgia "rispettosa". *Ereditarietà e carcinoma del colon*. Asti, 21-23 settembre 2006
 - 45.Predizione e incertezza: la diffusione dei test genetici nella pratica clinica. Commissione Bioetica della tavola Valdese. *Patologie genetiche oncologiche*. Torino, 6 ottobre 2006.
 - 46.Corsi di aggiornamento monotematici post-specialità: lesioni proliferative a rischio e CDIS. *Genetica della patologia della mammella*. Torino, 7 ottobre 2006
 - 47.VIII° Congresso Nazionale di oncologia medica (AIOM). Sessione educativa: predisposizione ereditaria ai tumori coloretali e mammari: dalla diagnosi alla gestione clinica. *BRCA e gestione clinica*. Milano, 18-21 novembre 2006
 - 48.II° corso di oncogenetica (corso ECM). *Predisposizioni ereditarie allo sviluppo di tumori da geni oncosoppressori mitocondriali*. Verona, 27-28 novembre 2006
 - 49.Il carcinoma della mammella in età giovanile(corso ECM). *Famigliarità e geni*. Varese, 21 aprile 2007
 - 50.Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio: evidenze ed incertezze nella gestione clinica Linee Guida della regione Piemonte (corso ECM). Torino, 4 maggio 2007 (direttore scientifico dell'evento: prof.ssa Barbara Pasini)
 - 51.The Breast 2007 First International Congress on Breast Development, Functions and Diseases. Genetic testing. Torino, 28-30 Settembre 2007.
 - 52.AIS Attualità in senologia. Sessione: Comunicazione, la donna al centro della cura. La consulenza genetica. Firenze, 29-31 ottobre 2007

Publicazioni più significative degli ultimi cinque anni.



1. **Pasini B**, McWhinney SR, Bei T, Matyakhina L, Stergiopoulos S, Muchow M, Boikos SA, Ferrando B, Pacak K, Assie G, Baudin E, Chompert A, Ellison JW, Briere JJ, Rustin P, Gimenez-Roqueplo AP, Eng C, Carney JA, Stratakis CA. Clinical and molecular genetics of patients with the Carney-Stratakis syndrome and germline mutations of the genes coding for the succinate dehydrogenase subunits SDHB, SDHC, and SDHD. **Eur J Hum Genet** 2008; 16:79-88
2. McWhinney SR, **Pasini B**, Stratakis CA, International Carney Triad and Carney-Stratakis Syndrome Consortium. Familial gastrointestinal stromal tumors and germ-line mutations. **New Engl J Med** 2007;357:1054-1056.
3. **Pasini B**, Matyakhina L, Bei T, Muchow M, Boikos S, Ferrando B, Carney A and Stratakis CA. Multiple gastrointestinal stromal tumors caused by platelet-derived growth factor receptor gene mutations: a case associated with a germline V561D defect. **J Clin Endocrinol Metab** 2007;92:3728-3732
4. Matyakhina L, Bei TA, McWhinney SR, **Pasini B**, Cameron S, Gunawan B, Stergiopoulos SG, Boikos S, Muchow M, Dutra A, Pak E, Campo E, Cid MC, Gomez F, Gaillard RC, Assié G, Füzesi L, Baysal BE, Eng C, Carney JA, Stratakis CA. Genetics of Carney triad: recurrent losses at chromosome 1 but lack of germline mutations in genes associated with paragangliomas and gastrointestinal stromal tumors. **J Clin Endocrinol Metab** 2007;92:2938-2943.
5. Kotsopoulos J, Lubinski J, Lynch HT, Klijn J, Ghadirian P, Neuhausen SL, Kim-Sing C, Foulkes WD, Moller P, Isaacs C, Domchek S, Randall S, Offit K, Tung N, Ainsworth P, Gershoni-Baruch R, Eisen A, Daly M, Karlan B, Saal HM, Couch F, Pasini B, Wagner T, Friedman E, Rennert G, Eng C, Weitzel J, Sun P, Narod SA and The Hereditary Breast Cancer Clinical Study Group. Age at first birth and the risk of breast cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. **Breast Cancer Res Treat** 2007;105:221-228
6. Carcangiu ML, Peissel B, **Pasini B**, Spatti GB, Radice P, Manoukian S. *Incidental carcinomas in prophylactic specimens in BRCA1 and BRCA2 germ line mutation carriers with emphasis on fallopian tube lesions. Report of 6 cases and review of the literature.* **Am J Surg Pathol** 2006; 30: 1222-1230
7. Finch A, Beiner M, Lubinski J, Lynch HT, Moller P, Rosen B, Murphy J, Ghadirian P, Friedman E, Foulkes WD, Kim-Sing C, Wagner T, Tung N, Couch F, Stoppa-Lyonnet D, Ainsworth P, Daly M, **Pasini B**, Gershoni-Baruch R, Eng C, Olopade OI, McLennan J, Karlan B, Weitzel J, Sun P, Narod SA for the Hereditary Ovarian Cancer Clinical Study Group. *Salpingo-oophorectomy and the Risk of Ovarian, Fallopian Tube, and Peritoneal Cancers in Women With a BRCA1 or BRCA2 Mutation.* **JAMA** 2006; 296: 185-192
8. Sampieri K, Hadjistilianou T, Mari F, Speciale C, Mencarelli MA, Cetta F, Manoukian S, Peissel B, Giachino D, **Pasini B**, Acquaviva A, Caporossi A, Frezzotti R, Renieri A, Bruttini M. *Mutational screening of the RB1 gene in Italian patients with retinoblastoma reveals 11 novel mutations.* **J Hum Genet** 2006; 51: 209-216
9. Bayley JP, van Minderhout I, Weiss MM, Jansen JC, Oomen PH, Menko FH, **Pasini B**, Ferrando B, Wong N, Alpert LC, Williams R, Blair E, Devilee P, Taschner PE. *Mutation analysis of SDHB and SDHC: novel germline mutations in sporadic head and neck paraganglioma and familial paraganglioma and/or pheochromocytoma.* **BMC Med Genet** 2006;7:1
10. Arduino C, Salacone P, **Pasini B**, Brusco A, Salmin P, Bacillo E, Robecchi A, Cestino L, Cirillo S, Regge D, Cappello N, Gaia E. Association of a new cationic trypsinogen gene mutation (V39A) with chronic pancreatitis in an Italian family. **Gut** 2005;54:1663-1664
11. Antoniou AC, Pharoah PD, Narod S, Risch HA, Eyfjord JE, Hopper JL, Olsson H, Johannsson O, Borg A, **Pasini B**, Radice P, Manoukian S, Eccles DM, Tang N, Olah E, Anton-Culver H, Warner E, Lubinski J, Gronwald J, Gorski B, Tulinius H, Thorlacius S, Eerola H, Nevanlinna H, Syrjakoski K, Kallioniemi OP, Thompson D, Evans C, Peto J, Lalloo F, Evans DG, Easton DF. *Breast and ovarian cancer risks to carriers of the BRCA1 5382insC and 185delAG and BRCA2 6174delT mutations: a combined analysis of 22 population based studies.* **J Med Genet.** 2005;42:602-603.
12. Weitzel JN, Robson M, **Pasini B**, Manoukian S, Stoppa-Lyonnet D, Lynch HT, McLennan J, Foulkes WD, Wagner T, Tung N, Ghadirian P, Olopade O, Isaacs C, Kim-Sing C, Moller P, Neuhausen SL,



-
- Metcalf K, Sun P, Narod SA. *A comparison of bilateral breast cancers in BRCA carriers.* **Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.** 2005;14:1534-1538.
13. Aiello A, Cioni K, Gobbo M, Collini P, Gullo M, Della Torre G, Passerini E, Pilotti S, Pierotti MA, **Pasini B.** *The familial medullary thyroid carcinoma-associated RET E768D mutation in a multiple endocrine type 2A case.* **Surgery** 2005; 137: 574-576
14. Carcangiu M. L., Radice P., Manoukian S., Spatti G.B., Gobbo M., Pensotti V., Crucianelli R. and **Pasini B.** *Athypical epithelial proliferation in fallopian tubes in prophylactic salpingo-oophorectomy specimens from BRCA1 and BRCA2 germ line mutation carriers.* **International Journal of Gynecological Pathology** 2004; 23: 35-40
15. Antoniou A., Pharoah P.D.P., Narod S., Risch H.A., Eyfjord J.E., Hopper J., Loman N., Olsson H., Johannsson O., Borg A., **Pasini B.**, Radice P., Manoukian S., Eccles D., Tang N., Olah E., Anton-Culver H., Warner E., Lubinski J., Gronwald J., Gorski B., Tulinius H., Thorlacius S., Eerola H., Nevanlinna H., Syrjakoski K., Kallionemi O.P., Thompson D., Evans C., Peto J., Lalloo F., Evans D.G. and Easton D.F. . *Average risks of breast and ovarian cancer associated with mutations in BRCA1 or BRCA2 detected in case series unselected for family history: a combined analysis of 22 studies.* **Am J Hum Genet** 2003;72:1117-1130
16. Aretini P., D'Andrea E., **Pasini B.**, Viel A., Mariani Costantini R., Cortesi L., Agata S., Bisegna R., Boiocchi M., Caligo M.A., Chieco-Bianchi L., Cipollini G., Crucianelli R., D'Amico C., De Giacomo C., De Nicolo A., Della Puppa L., Ferrari S., Iandolo D., Manoukian S., Radice P., Marchetti P., Marroni F., Menin C., Montagna M., Ottini L., Pensotti V., Pierotti M.A., Ricevuto E., Santarosa M., Bevilacqua G., Presciuttini S.. *Predicting the presence of BRCA1 vs. BRCA2 germline mutation in high-risk families: analysis of 179 italian pedigrees with identified mutation.* **Breast Cancer Res Treat.** 2003; 81: 71-9

Torino, 10 aprile 2008

In fede
Barbara Pasini