

FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

Indirizzo

Telefono

Fax

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

DATE (DALLE PIÙ RECENTI),
QUALIFICA, AZIENDA

LA SOTTOSCRITTA **STEFANIA MURRU**, AI SENSI DEGLI ART.46 E 47 DPR 445/2000, CONSAPEVOLE DELLE SANZIONI PENALI PREVISTE DALL'ART.76 DEL DPR 445/2000 E SUCCESSIVE MODIFICAZIONI ED INTEGRAZIONI PER LE IPOTESI DI FALSITÀ IN ATTI E DICHIARAZIONI MENDACI, DICHIARA SOTTO LA PROPRIA RESPONSABILITÀ QUANTO SEGUE:

STEFANIA MURRU

VIA JENNER S/N, CAGLIARI

070-52965508

070-503696

stefania.murru@aslcagliari.it

Italiana

Oggi - 1988

Biologo specialista in Biologia molecolare applicata alla Genetica
Ospedale Microcitemico Cagliari – Laboratorio di Genetica

Più dettagliatamente:

Biologo Dirigente presso Azienda Ospedaliera

Dal 1 Settembre 2020 Direttore Laboratorio Genetica e Genomica - Ospedale Pediatrico Microcitemico A.Cao – ARNAS Brotzu di Cagliari, transitato dal 01.01.2022 nella Azienda Socio Sanitaria di Cagliari (ASL8) e dal 01.01.2026 di nuovo ARNAS Brotzu

Agosto 2020 - Luglio 2015 Biologo Genetista presso l'Ospedale Pediatrico Microcitemico A.Cao - ARNAS Brotzu di Cagliari - Laboratorio di Genetica e Genomica; Giugno 2015 - Maggio 1992 presso l'Ospedale Microcitemico dell'Azienda ASL8 di Cagliari - Laboratorio di Genetica Molecolare e di Genetica Umana

Ricercatore C.N.R Fascia Iniziale Art.36 (Legge 20.3.1975, N.70) Maggio 1992- Dicembre 1988 presso l'Istituto di Clinica e Biologia dell'Età Evolutiva- Istituto di Ricerca sulle Talassemie e Anemie Mediterranee di Cagliari

1986 – 1987 Tirocinante presso l'Istituto Biochimico Sardo e Istituto di Zoologia e Anatomia Comparata dell'Università di Cagliari, nel settore microbiologico ed istologico umano e animale.

**PRINCIPALI CAMPI
PROFESSIONALI**

Genetica Clinica Molecolare:

Diagnosi molecolare prenatale e postnatale di diverse Patologie ereditarie mediante applicazione di tutte le metodiche di biologia molecolare, compresa la tecnica più avanzata di Sequenziamento di Nuova Generazione (NGS), allo studio del DNA e dell'RNA.

Patologie studiate: Talassemie, Emofilia A, Malattie da DNA Mitocondriale, Sindrome di Williams-Beuren, Sindrome di DiGeorge, Sindrome di Angelman e Prader Willi, Lissencefalie, Atassia di Friedreich, Distrofia Facio-Scapolo-Omerale, Distrofia Miotonica, Atrofia Muscolare Spinale, Iperplasia e Ipoplasia Surrenale congenita, Sordità Neurosensoriale non Sindromica da difetti delle Connessioni 26 e 30.

Genetica Oncologica:

Diagnosi molecolare di mutazioni somatiche nei tumori del polmone, del tratto gastroenterico, nel melanoma, nei tumori cerebrali ed altri.

Genetica Forense:

Studi genetici di accertamento parentale e di identificazione personale in ambito forense mediante l'analisi di polimorfismi del DNA.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• **DATE (DALLE PIÙ RECENTI)**

Aprile 2012- Diploma Scuola di Specializzazione In Genetica Medica

Università degli studi di Cagliari - Facoltà di Medicina e Chirurgia
Dipartimento di Sanità Pubblica, Medicina Clinica e Molecolare
Sezione di Scienze Biomediche e Biotecnologie
Genetica Medica
Biologo specialista in Genetica Medica
50/50 e lode

• **NOME E TIPO DI ISTITUTO DI
ISTRUZIONE O FORMAZIONE**

• **PRINCIPALI MATERIE / ABILITÀ
PROFESSIONALI OGGETTO DELLO
STUDIO**

Giugno 1986 - Esame di Stato

Università degli studi di Cagliari - Facoltà di Biologia
Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo
Biologo Abilitato all'esercizio della professione e Iscritto all'Albo Professionale
(Ordine Nazionale dei Biologi, N° iscrizione SAR_AO131)

• **QUALIFICA CONSEGUITA**

Marzo 1985 - Diploma di Laurea in Scienze Biologiche

Università degli studi di Cagliari - Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche,
Naturali
Laurea in Scienze Biologiche
Dottore in Biologia
110/110 e lode

Luglio 1978 – Maturità Classica presso il Liceo Classico Dettori di
Cagliari

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PERSONALI**

**Conoscenza di lingua
straniera:**

INGLESE

First Certificate Cambridge English Qualification
(FCE)– **Livello B2** (Settembre 2019)
Capacità di lettura, scrittura, espressione orale
OTTIMA

**CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE**

Buona capacità nell'utilizzo di sistemi informatici impiegati
nell'attività ospedaliera : programmi di scrittura, calcolo,
statistica e software relativi alle diverse metodiche di
analisi genetiche molecolari

ULTERIORI INFORMAZIONI

Socio S.I.G.U. (SOCIETÀ ITALIANA DI GENETICA UMANA)
MEMBRO DEL GRUPPO DI LAVORO DI GENETICA FORENSE

PUBBLICAZIONI:

Murru S., Pecorara M., Mori P.G., Cao A. and Pirastu M.: "Caratterizzazione di una duplicazione di una regione codificante del gene del Fattore VIII in un soggetto affetto da Emophilia A di tipo lieve". Haematologica: atti delle Sezioni Regionali 1988, vol.4, pag.325-327.

Pirastu M., **Murru S.**, Casula L., Pecorara M., Caprino D. and Mori P.G.: "Basi molecolari, individuazione dello stato di portatrice e diagnosi prenatale dell'Hemophilia A". Prospettive in Pediatria vol.72, pag.275-285, 1988.

Cao A. and **Murru S.**: "Molecular pathology and detection of beta thalassemias" in Thalassemia: Recent Advances in Therapy-Bone Marrow Transplantation, by Alan R. Liss Inc., pag.3-11, 1989

Casula L., **Murru S.**, Pecorara M., Ristaldi M.S., Restagno G., Mancuso G., Morfini M., De Biasi R., Baudo F., Carbonara A., Mori P.G., Cao A. and Pirastu M.: "Recurrent mutations and Three novel rearrangements in the Factor VIII gene of Haemophilia A patients of Italian descent." Blood, 75:662-670, 1990

M.S. Ristaldi, M. Pirastu, **S. Murru**, L. Casula, G. Loudianos, A. Cao, G.V. Sciaratta, S. Agosti, D. Leone, C. Melesendi: "A spontaneous mutation produced a novel elongated β globin chain structural variant (Hb Agnana) with a thalassemia like phenotype" Blood, 75:1378-1380, 1990

S. Murru, L. Casula, M. Pecorara, P.G. Mori, A. Cao, M. Pirastu: "Illegitimate recombination produced a duplication within the FVIII gene in a patient with mild Hemophilia A." Genomics, 7:115-118, 1990

M.S. Ristaldi, **S. Murru**, G. Loudianos, L. Casula, S. Porcu, D. Pigheddu, B. Fanni, G.V. Sciaratta, S. Agosti, M.I. Parodi, D. Leone, C. Camaschella, A. Serra, M. Pirastu, A. Cao : " The C-T substitution in the distal CACCC box of the β -globin promoter is a common cause of silent β thalassemia in the Italian population. British Journal of Hematology, 74:480-486, 1990

Murru S. , Loudianos G., Vaccargiu S., Sciaratta G.V, Agosti S., Parodi M.I., Cao A., Pirastu M.: "A β -Thalassemia carrier with normal sequence within the β -globin gene". Blood, 75:2164-2165, 1990

Murru S., Loudianos G., Deiana M., Camaschella C., Sciaratta G.V., Agosti S., Parodi M.I., Cerruti P., Cao A., Pirastu M.: "Molecular characterization of β -Thalassemia Intermedia in patients of Italian descent and identification of three novel β -thalassemia mutations". Blood, 77:1342-1347, 1991

M.Pirastu, M.S. Ristaldi, G. Loudianos, **S. Murru**, G.V. Sciaratta, M.I. Parodi, D. Leone, S. Agosti, A. Cao: " Molecular analysis of Atypical β -thalassemia heterozygotes". Sixth Cooley's Anemia's Symposium. Annals of the New York Academy of Sciences, vol.612, pag.90-97, 1990

S. Murru, G. De Bellis, L. Casula, R. Casu, B. Masala, M. Pirastu, A. Cao, M. Luzzana: "Identification of point mutations by direct sequencing of amplified DNA and automation of the method". Italian Journal of Biochemistry, 40:147-147A, 1990

F. Sangiuolo, G. Novelli, **S. Murru**, B. Dalla Piccola: "A Serine-to-Arginine (AGT-to-CGT) mutation in codon 549 of the CFTR gene in an Italian patient with severe Cystic Fibrosis". Genomics, 9:788-789, 1991

M. Pirastu, G. Loudianos, **S. Murru**, M.S. Ristaldi, P. Cossu, G. Pilia, S. Porcu, S. Vaccargiu, R. Casu, M. Deiana and A. Cao: " β - thalassemia in Italian population." Hematology Reviews. Pag.1-11, 1991

G. Loudianos, **S. Murru**, E. Kanavakis, A. Metaxotou-Mavromati, D. Theodoropoulou, C. Kattamis, A. Cao and M. Pirastu: " A new δ -chain variant hemoglobin A₂-Corfù or $\alpha_2 \delta_2$ 116 Arg-Cys (G18) detected by δ -globin gene analysis in a Greek family". Hum. Genet. 87:237-238, 1991

G. Loudianos, **S. Murru**, M.S. Ristaldi, P. Cossu, G. Pilia, S. Porcu, G.V. Sciaratta, M.I. Parodi, A. Cao and M. Pirastu: " A novel δ -thalassemia mutation, a G-C substitution at codon 30 of the δ -globin gene in a person of Southern Italian origin". Human Mutation, 1:169-171, 1992

P. Moi, G. Loudianos, J. Lavinha, **S. Murru**, P. Cossu, R. Casu, L. Oggiano, M. Longinotti, A. Cao and M. Pirastu: "δ-thalassemia due to a mutation in an erythroid-specific binding protein sequence 3' to the δ-globin gene. *Blood*, 79:512-516, 1992

S. Murru, G. Loudianos, S. Porcu, G.V. Sciaratta, S. Agosti, M.I. Parodi, A. Cao and M. Pirastu: "A β-thalassemia phenotype not linked to the β-globin cluster in an Italian family". *British Journal of Haematology*, 81:283-287, 1992

A. Meloni, M.C. Rosatelli, V. Faà, R. Sardu, L. Saba, **S. Murru**, G.V. Sciaratta, M. Baldi, N. Tannoia, A. Vitucci and A. Cao: " Promoter mutations producing mild β-thalassemia in Italian population". *British Journal of Hematology*, 80:222-226, 1992

S. Murru, D. Poddie, G.V. Sciaratta, S. Agosti, M. Baffico, C. Melevendi, M. Pirastu and A. Cao: "A novel β-globin structural mutant, Hb Brescia (β114 Leu-Pro) causing a severe β-thalassemia intermedia phenotype". *Human Mutation*, 1:124-128, 1992

S. Murru, M. Pirastu, G.V. Sciaratta, L. Manca, D. Gallisai, C. Toffoli, M.C. Pischedda, A. Cao and M.C. Rosatelli: "A promoter mutation of the β-globin gene (-101 C-T) has an age-related expression pattern. *Blood*, 81:2818-2819, 1993

S. Murru, L. Casula, L. Casarino, P. Moi, M. Rocchi, A. Loi, A. Figus, M. Mannella, D. Poddie, S. Kenwick, P.G. Mori, A. Cao and M. Pirastu: " A DNA fragment from Xq21 replaces a deleted region containing the entire FVIII gene in a severe Hemophilia A patient" *Genomics*, 23:352-361, 1994

S. Murru, L. Pani, D. Poddie, G.L. Gessa, A. Cao, M. Pirastu " Rat tyrosine hydroxylase gene polymorphisms " *Molecular Brain Research*, 451:345-348, 1997

Scarciolla O, Stuppia L, De Angelis MV, **Murru S**, Palka C, Giuliani R, Pace M, Di Muzio A, Torrente I, Morella A, Grammatico P, Giacanelli M, Rosatelli MC, Uncini A, Dallapiccola B. "Spinal muscular atrophy genotyping by gene dosage using multiple ligation-dependent probe amplification". *Neurogenetics*. 7(4):269-76, 2007

Carmen Gaudiano, Alessandro Malandrini, Marzia Pollazon, **Stefania Murru**, Francesca Mari, Alessandra Renieri, Antonio Federico. "Leukoencephalopathy in 21-Beta hydroxylase deficiency: report of a family" *Brain & Development*, 2009

Gialluisi A, Menabò S, Baldazzi L, Casula L, Meloni A, Farci MC, Mariotti S, Balestrino L, Ortolano R, **Murru S**, Carcassi C, Loche S, Balsamo A, Romeo G¹. "A genetic epidemiology study of congenital adrenal hyperplasia in Italy". *Clin Genet*. 2017 Jun 23.

Rodolico C, Politano L, Portaro S, **Murru S**, Boccone L, Sera F, Passamano L, Brizzi T, Tupler R, "Deletion of the Williams Beuren Syndrome Critical Region unmasks facioscapulohumeral muscular dystrophy", *European Journal of Paediatric Neurology* 27 (2020), 25-29

Valentina Corda, Federica Murgia, Francesca Dessolis, **Stefania Murru**, Frank Chervenak, Laurence B.McCullough and Giovanni Monni "Professionally responsible management of the ethical and social challenges of antenatal screening and diagnosis of β-thalassemia in a high-risk population", *J.Perinat.Med.*, 2021 Mar 16, doi: 10.1515/jpm-2021-0021

I.Cursio, N.Ronzano, M.Asunis, M.S.Dettori, S.Cossu, **S.Murru**, M.Cau, F.Incani, D.Mei, C.Bianchini, M.Scioni, D.Pruna.
"A peculiar family with recurrent self-limited epileptic syndrome and associated developmental disorders in six girls" *Epilepsy and Behaviour Reports*, 19(2022) 100546

Monni G., Ibba RM, Murgia F., Ventrella A., **Murru S**.
"Antenatal screening and diagnosis of β-thalassemia in high-risk population of Sardinia", *Annals of Hematology & Oncology*, vol.9 issue 5, 2022

Gruppo di Lavoro SIGU Genetica Forense, Coordinatore: Giulio Piluso Estensori: Sara AMITRANO¹, Chiara BARONE², Sebastiano BIANCA³, Francesco BINNI⁴, Mirella BRUTTINI⁵, Concetta CAFIERO⁶, Piera CARTA⁷, Alessandro CIVOLANI⁸, Fabiana CRO⁹, Anna D'AMBROSIO¹⁰, Maria Cecilia D'ASDIA¹¹, Francesca DEL VECCHIO BLANCO¹², Manuela DI NATALE¹³, Rossella FERRANTE¹⁴, Alessio FRONDUTI⁸, Emiliano GIARDINA¹⁵, Paola GRAMMATICO¹⁶, Cristina LAPUCCI⁹, Ilaria LONGO⁵, Barbara MANCINI¹⁷, Laura MANZO¹⁵, Francesca MARI⁵, Stefania MARTONE¹⁸, Alvaro MESORACA¹⁹, Maria Luisa MOSTACCIUOLO²⁰, **Stefania MURRU**²¹, Giuseppe NOVELLI²², Anna Lucia NUTINI²³, Giulio PILUSO^{12,24}, Nunzia PIUMELLI²⁵, Michele RAGAZZO²², Barbara RASO¹³, Alessandra RENIERI²⁶, Nicoletta RESTA²⁷, Ugo RICCI²³, Maria Cristina ROSATELLI²¹, Isabella TORRENTE¹¹, Francesca TORRICELLI²⁸, Stefania ZAMPATTI²⁹, Sara ZANCHETTI¹⁷

"Analisi Genetiche di Accertamento Parentale" (aggiornamento 2022)

Pina Ziranu, Andrea Pretta, Marta Pozzari, Antonio Maccioni, Manuela Badiali, Daniela Fanni, Eleonora Lai, Clelia Donisi, Mara Persano, Clara Gerosa, Marco Puzzoni, Fabio Bardanzellu, Rossano Ambu, Valeria Pusceddu, Marco Dubois, Giulia Cerrone, Marco Migliari, Sara Murgia, Dario Spanu, Gianluca Pretta, Valentina Aimola, Francesca Balconi, **Stefania Murru**, Gavino Faa & Mario Scartozzi

"CDX-2 expression correlates with clinical outcomes in MSI-H metastatic colorectal cancer patients receiving immune checkpoint inhibitors"

Scientific Reports | (2023) 13:4397 | Nature Portfolio

Francesco Pepe. Gianluca Russo. Alessandro Venut. Claudia Scimone. Mariantonia Nacchio. Pasquale Pisapia. Gaia Goteri. Francesca Barbisan. Caterina Chiappetta. Angelina Pernazza. Domenico Campagna. Marco Giordano. Giuseppe Perrone. Giovanna Sabarese. Annalisa Altimari. Dario de Biase. Giovanni Tallini. Daniele Calistri. Elisa Chiadini. Laura Capelli. Alfredo Santinelli. Anna Elisa Gulini. Elisa Pierpaoli. Manuela Badiali. **Stefania Murru**. Riccardo Murgia. Elena Guerini Rocco. Konstantinos Venetis. Nicola Fusco. Denise Morotti. Andrea Gianatti. Daniela Furlan. Giulio Rossi. Laura Melocchi. Maria Russo. Caterina De Luca. Lucia Palumbo. Saverio Simonelli. Antonella Maffe. Paola Francia di Celle. Tiziana Venesio. Maria Scatolini. Enrico Grosso. Sara Orecchia. Matteo Fassan. Mariangela Balistreri. Elisabetta Zulato. Daniela Reghellin. Elena Lazzari. Maria Santacatterina. Maria Liliana Piredda. Manuela Riccardi. Licia Laurin. Elena Roz. Domenico Longo. Daniela Petronilla Romeo. Carmine Fazzari. Andrea Moreno-Manuel. Giuseppe Diego Puglia. Andrey D. Pribelski. Daria Shafranskaya. Luisella Righi. Angela Listi. Domenico Vitale. Antonino Iaccarino. Umberto Malapelle. Giancarlo Troncone

"Non-Small Cell Lung Cancer Testing on Reference Specimens: An Italian Multicenter Experience",

Oncol Ther <https://doi.org/10.1007/s40487-023-00252-2>

Received: September 8, 2023 / Accepted: November 2, 2023

Giancarlo Mancuso, Marina Marsan, Paola Neroni, Consolata Soddu, Francesco Lai, Laura Serventi, Milena Cau, Alessandra Coiana, Federica Incani, **Stefania Murru** and Salvatore Savasta

"Clinical and Genetic Heterogeneity of HCM: The Possible Role of a Deletion Involving MYH6 and MYH7" Genes,16(2)- 212 (2025)

Salvatore Savasta, Fabiola Serra, Lucrezia Galimberti, Francesco Fabrizio Comisi, Marcello Cossu, Alessandro Vannelli, Maddalena Masala, Sara Tanca, **Stefania Murru**

"Case Report: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP): the role of genetic investigation in diagnostic assessment"

Front. Genet., 14 August 2025 Sec. Neurogenomics, Volume 16 - 2025

Gruppo di Lavoro SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) Genetica Forense, 2025

Francesco BINNI, Anna D'AMBROSIO, Francesca DEL VECCHIO BLANCO, Emiliano GIARDINA, Paola GRAMMATICO, Cristina LAPUCCI, **Stefania MURRU**, Giulio PILUSO, Nunzia PIUMELLI, Michele RAGAZZO, Isabella TORRENTE

"Test di paternità prenatale non invasivo (NIPPT): considerazioni sugli aspetti scientifici, tecnologici, etici e giuridici"

CURRICULUM 2026

CAGLIARI, 28.05.2026

DR.SSA STEFANIA MURRU