

## INFORMAZIONI PERSONALI

**Nome:** Federica De Paoli

**Data di nascita:** 30/04/1994

**Luogo di nascita:** Latisana (UD)

**Nazionalità:** Italiana

**Mail:** [fdepaoli@enggenome.com](mailto:fdepaoli@enggenome.com)

[federica.depaoli02@universitadipavia.it](mailto:federica.depaoli02@universitadipavia.it)

**Indirizzo:** Via Nicola Calipari 6/H, Torre d'Isola (PV)

**Linkedin:** <https://www.linkedin.com/in/federica-de-paoli/>



## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 2016 – 02/2019      **Università degli Studi di PAVIA**  
**Dipartimento di Ingegneria Industriale e dell'Informazione**  
**Corso di laurea magistrale in Bioingegneria**  
LM-21 – Laurea Magistrale in Ingegneria Biomedica  
Titolo della tesi: Studio comparativo di algoritmi per l'identificazione di Copy Number Variant a partire da dati NGS e implementazione della relativa pipeline bioinformatica  
Tipo di tesi: Sperimentale  
Votazione finale: **110/110 con lode**  
Data di conseguimento: 25/02/2019  
Note: L'attività di tesi è stata svolta presso il *Laboratorio di Bioinformatica e Biologia Sintetica* dell'Università di Pavia in collaborazione con la spin-off accademica *enGenome*
- 2013 – 09/2016      **Università degli Studi di PADOVA**  
**Dipartimento di Ingegneria dell'Informazione**  
**Corso di laurea triennale in Ingegneria Biomedica**  
L-8 – Laurea in Ingegneria dell'Informazione  
Titolo della tesi: Biomateriali per il trattamento delle lesioni del midollo spinale  
Tipo di tesi: Compilativa  
Votazione finale: **110/110 con lode**  
Data di conseguimento: 22/09/2016
- 07/2013                **Maturità scientifica**  
Liceo Scientifico *Niccolò Copernico* di Udine (UD)  
Voto Diploma: **98/110**  
Tipo Diploma: diploma italiano
- 2004 – 2011         **Formazione musicale**  
Presso il Conservatorio Jacopo Tomadini di Udine (UD)

## ESPERIENZA

- 05/2019 – 04/2021     **Borsista di Ricerca**  
presso il Dipartimento di Ingegneria Industriale e dell'Informazione  
Università degli Studi di Pavia  
Attività di ricerca: Implementazione sul cloud di un sistema di classificazione di mutazioni somatiche  
Note: L'attività è stata svolta presso il *Laboratorio di Bioinformatica e Biologia Sintetica* dell'Università di Pavia in collaborazione con la spin-off accademica *enGenome*
- 05/2021-presente     **Bioinformatico**  
presso enGenome.  
Attività lavorativa: Sviluppo di soluzioni bioinformatiche per l'identificazione e l'interpretazione di varianti genetiche.

## BREVETTI

- Richiedente: enGenome srl, Inventori: Limongelli I., Zucca S., Rizzo E., De Paoli F., Baccalini F., Magni P., *Metodo predittivo per determinare la patogenicità di combinazioni di varianti digeniche e oligogeniche*, rif. I0191499, Domanda N. 102021000006353 del 17 Marzo 2021 (Patent Pending)

## PARTECIPAZIONE A CONGRESSI

- Presentazione poster a ASHG 2020 Virtual Meeting con *An automatic implementation of ACMG/ClinGen guidelines for constitutional Copy Number Variants annotation and interpretation.*, De Paoli F., Limongelli I., Rizzo E., Nicora G., Magni P..
- Presentazione poster a ESHG 2021 Virtual Meeting con *DIVAs: a phenotype-based machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations*, De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Baccalini F., Serpieri V., D'Abrusco F., Zarantonello M., Fabio G., Carabba M., Valente E. M., Magni P.
- Presentazione orale a SIGU 2021 Virtual Meeting con *DIVAs, a phenotype-driven machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations: a case study on ciliopathies.* De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Baccalini F., Serpieri V., D'Abrusco F., Valente E.M., Magni P.
- Presentazione poster a ASHG 2021 Virtual Meeting con *DIVAs, a phenotype-driven machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations: a case study on ciliopathies.* De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Baccalini F., Serpieri V., D'Abrusco F., Valente E.M., Magni P.
- Presentazione poster a ESHG 2022 con *DIVAs, a jump forward in the phenotype-driven digenic variants interpretation: a case study of skeletal dysplasia*, De Paoli F., Nicora G., Errichiello E., Lecca M., Limongelli I., Zucca S.

## PUBBLICAZIONI E CONTRIBUTI SCIENTIFICI

- Di Trani M., Rizzo E., Locatelli S., Marino F., Cristaldi V., Spina V., Brusca A., De Paoli F., Careddu G., Rodari M., Kirienko M., Calabretta E., Magagnoli M., Morello L., Ricci F., Chiti A.,

- Santoro A., Hohaus S., Rossi D., Carlo-Stella C., *Longitudinal Assessment of Circulating Tumor Mutational Burden Using a Next-Generation Sequencing Cancer Gene Panel: A Potential Biomarker of Response to Programmed Cell Death 1 (PD-1) Blockade in Patients with Relapsed/Refractory Classical Hodgkin Lymphoma. Blood*, 2019;134 (Supplement\_1):131. <https://doi.org/10.1182/blood-2019-131096>
- De Paoli F., Limongelli I., Rizzo E., Nicora G., Magni P., *An automatic implementation of ACMG/ClinGen guidelines for constitutional Copy Number Variants annotation and interpretation.* Presented at the Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, October 2020, Virtual Meeting
  - Di Trani M., Rizzo E., Calabretta E., Cristaldi V., Marino F., Spina V., Brusca A., De Paoli F., Careddu G., Rodari M., Kirienko M., Magagnoli M., Ricci F., Chiti A., Santoro A., Hohaus S., Rossi D., Carlo-Stella C., *Assessment of circulating tumor DNA in patients with relapsed/refractory Hodgkin Lymphoma: early identification of pattern of mutations associated with response or resistance to PD-1 Inhibitors.* Presented at Annual Meeting of European Hematology Association, November 2020, Virtual Meeting
  - De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Baccalini F., Serpieri V., D'Abrusco F., Valente E. M., Magni P., *DIVAs, a phenotype-driven machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations: a case study on ciliopathies,* Presented at the Annual Meeting of Società Italiana di Genetica Umana, November 2021, Virtual Meeting
  - De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Baccalini F., Serpieri V., D'Abrusco F., Valente E. M., Magni P., *DIVAs, a phenotype-driven machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations: a case study on ciliopathies.* Presented at the Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, October 2021, Virtual Meeting
  - De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Baccalini F., Serpieri V., D'Abrusco F., Zarantonello M., Fabio G., Carabba M., Valente E. M., Magni P., *DIVAs: a phenotype-based machine-learning model to assess the pathogenicity of digenic variant combinations, European Journal of Human Genetics*, 2022; 30:486. doi: 10.1038/s41431-021-01026-1.
  - De Paoli F., Nicora G., Errichiello E., Lecca M., Limongelli I., Zucca S., *DIVAs, a jump forward in the phenotype-driven digenic variants interpretation: a case study of skeletal dysplasia,* Presented at the Annual Meeting of European Society of Human Genetics, June 2022, Vienna
  - Nicora G., De Paoli F., Limongelli I., Zucca S., Magni P., *Performance of ACMG/AMP guidelines to tackle digenic variant interpretation: do we need a digenic variant interpreter?* Presented at the Annual Meeting of European Society of Human Genetics, June 2022, Vienna, Austria.
  - Taha I., De Paoli F., Foroni S., Zucca S., Limongelli I., Cipolli M., Danesino C., Ramenghi U., Minelli A., *Phenotypic Variation in Two Siblings Affected with Shwachman-Diamond Syndrome: The Use of Expert Variant Interpreter (eVai) Suggests Clinical Relevance of a Variant in the KMT2A Gene. Genes*, 2022;13:1314. <https://doi.org/10.3390/genes13081314>
  - Zucca S., Limongelli I., Rizzo E., De Paoli F., Nicora G., Carta M.G., Bellazzi R., Magni P., *Suggesting diagnoses for RGP patients with the eVai Machine Learning approach,* Presented at Critical Assessment of Genome Interpretation Conference Conference, May 2022, Berkeley, California.
  - De Paoli F., Nicora G., Errichiello E., Lecca M., Limongelli I., Zucca S., *Uplifting the diagnostic yield with DIVAs, an Explainable AI tool for phenotype-driven digenic variants interpretation,* Presented at Annual Meeting of Società Italiana di Genetica Umana, September 2022, Trieste, Italy.
  - Nicora G., De Paoli F., Limongelli I., Bellazzi R., Magni P., Zucca S., *Automated Suggested Diagnosis with eVai: a case study applied to the Rare Genome Project.* Presented at Annual Meeting of Società Italiana di Genetica Umana, September 2022, Trieste, Italy.
  - De Paoli F., Nicora G., Limongelli I., Rizzo E., Magni P., Bellazzi R., Zucca S. *Beyond the "one gene, one disease" paradigm with DIVAs, an Explainable AI tool for phenotype-driven digenic variants interpretation.* Presented at Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, October 2022, Los Angeles, California.
  - Nicora G., De Paoli F., Limongelli I., Rizzo E., Bellazzi R., Magni P., Zucca S., *Evai's "Suggested Diagnosis" feature: a new AI-based method to increase diagnostic yield in Rare Disease Patients.* Presented at Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, October 2022, Los Angeles, California.