

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	SAVOIA ANNA
Telefono	045 812 3899
E-mail istituzionale	anna.savoia@aovr.veneto.it

ESPERIENZA LAVORATIVA

01/03/2026 - oggi	Responsabile USD Genetica Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona
16/06/2026 - 28/02/2026	Dirigente Biologo Convenzionato, USD Genetica Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata Verona
15/03/2023 - oggi	Direttrice della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Verona
01/04/2022 - oggi	Prof. Ordinario di Genetica Medica, Dipartimento di Ingegneria per la Medicina di Innovazione, Università di Verona
01/07/2009 - 31/03/2022	Dirigente Biologo Convenzionato, SC Genetica Medica, IRCCS Burlo Garofolo, Trieste
19/11/2005 - 31/03/1022	Prof. Associato di Genetica Medica, Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute, Università di Trieste
02/04/2001 - 18/11/2005	Ricercatore, TIGEM (Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Napoli
1999-2001	Professore a contratto, Università di Foggia
1996-1999	Professore a contratto, Università di Bari
10/11/1992 - 01/04/2001	Biologo Collaboratore, Servizio di Genetica Medica, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni Rotondo, Foggia

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

03/11/1992	Specializzazione in Genetica Medica, Università di Verona
23/07/1990- 30/10/1992	Postdoctoral Fellow, Dipartimento di Genetica, Hospital for Sick Children, Toronto, Canada
16/07/1987	Laurea in Scienze Biologiche, Università di Bologna

ATTIVITÀ DI RICERCA

Area	Genetica umana e medica in ematologia. Identificazione di geni e mutazioni che causano malattie ematologiche ereditarie, tra cui le piastrinopenie e l'anemia di Fanconi. Studi sui meccanismi patogenetici responsabili di queste malattie.
Progetti	Coordinatore o partner di progetti di ricerca finanziati dal Ministero dell'Università e Ricerca, Ministero della Salute, Istituto Superiore di Sanità, Fondazione Telethon, Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC), European Science Foundation, Fondazione Berlucci, Progetti Inter-reg Italia/Slovenia.

PUBBLICAZIONI

Numero articoli	160 pubblicazioni su Riviste Indicizzate (Scopus al 01/05/2026), tra cui 6 Nature Genetics, 10 Blood, 7 American Journal of Human Genetics, 21 Haematologica, 6 Human Molecular Genetics, 6 Human Mutation, 6 Thrombosis and Haemostasis, 3 Journal Thrombosis and Haemostasis, 1 Leukemia 1 New England Journal of Medicine, 1 Lancet, 1 Proceedings of the National Academy of Sciences, 1 EMBO Molecular Medicine
Posizione tra gli autori	> 50% degli articoli come autore primo, ultimo o corresponding
Numero di citazioni	8.958 (SCOPUS)
H index	51

PUBBLICAZIONI PIÙ RECENTI

- Marconi C, Pecci A, Palombo F, Melazzini F, Bottega R, Nardi E, Bozzi V, Faleschini M, Barozzi S, Giangregorio T, Magini P, Balduini CL, Savoia A, Seri M, Noris N, Pippucci T. Exome sequencing in 116 patients with inherited thrombocytopenia that remained of unknown origin after systematic phenotype-driven diagnostic workup. *Haematologica* 108:1909-1919, 2023
- Barozzi S, Pecci A, Marinoni M, Fontana G, Zanchetta ME, Noris P, Savoia A (Corresponding author), Faleschini M. GP1BB c.179C>T is the most frequent cause of monoallelic Bernard–Soulier syndrome in the Italian population after the Bolzano variant: a report of two new families. *Ann Hematol* 102:677-679, 2023
- Persico I, Fontana G, Faleschini M, Zanchetta ME, Ammeti D, Cappelli E, Corsolini F, Mosa C, Guarina A, Bogliolo M, Surrallés J, Dufour C, Farruggia P, Savoia A (corresponding author), Bottega R. A self-repair history: compensatory effect of a de novo variant on the FANCA c.2778+83C>G splicing mutation. *Front Genet* 14:1209138, 2023
- Ammeti D, Marzollo A, Gabelli M, Zanchetta ME, Tretti-Parenzan C, Bottega R, Capaci V, Biffi A, Savoia A (corresponding author), Bresolin S, Faleschini M. A novel mutation in MECOM affects MPL regulation in vitro and results in thrombocytopenia and bone marrow failure. *Br J Haematol* 203:852-859, 2023
- Persico I, Fiscarelli I, Pelle A, Faleschini M, Pasini B, Savoia A (corresponding author), Bottega R. Phenotype reversion as "natural gene therapy" in Fanconi anemia by a gene conversion event. *Front Genet* 14:1240758, 2023
- Pagliara D, Cioffi A, Pedace L, Haghsheenas S, Ferilli M, Levy MA, Miele E, Nardini C, Cappelletti C, Relator R, Pitisci A, De Vito R, Pizzi S, Kerkhof J, McConkey H, Nazio F, Kant SG, Di Donato M, Agolini E, Matraxia M, Pasini B, Pelle A, Galluccio T, Novelli A, Barakat TS, Andreani M, Rossi F, Mecucci C, Savoia A, Sadikovic B, Locatelli F, Tartaglia M. Identification of a robust DNA methylation signature for Fanconi anemia. *Am J Hum Genet* 110:1938-1949, 2023
- Zanchetta ME, Barozzi S, Isidori F, Marconi C, Farinasso L, Bottega R, Savoia A, Pecci A, Faleschini M. ACTN1-related thrombocytopenia: Homozygosity for an ACTN1 variant results in a more severe phenotype. *Br J Haematol* 204:2453-2457, 2023
- Marzollo A, Zampieri S, Barozzi S, Yousaf MA, Quartararo J, De Rocco D, Faleschini M, Marconi C, Ceccatelli Berti C, Bozzi V, Russo G, Giordano P, Goffrini P, Bresolin S, Pastore A, Savoia A (corresponding author), Pecci A. Thrombocytopenia 4 (THC4): Six novel families with mutations of the cytochrome c gene. *Br J Haematol* 205:306-315, 2024
- Capaci V, Zanchetta ME, Fontana G, Ammeti D, Bottega R, Faleschini M, Savoia A (corresponding author). Inherited Thrombocytopenia Related Genes: GPS2 Mediates the Interplay Between ANKRD26 and ETV6. *Cells* 14:23, 2024
- Ammeti D, De Simone T, Zampieri S, Bon C, Zanchetta ME, Bottega R, Faleschini M, Savoia A (corresponding author). Functional Testing of ETV6 Variants: Is the Evaluation of Their Intracellular Localization Sufficient in Assessing Pathogenicity? *Genes* 16:112, 2025
- Yousaf MA, Scartezzini A, Colombo C, Bachetti T, Sarto E, Di Bella D, Lorenzi P, Tinazzi M, Fabrizi GM, Vatterni G, Savoia A. A novel de novo GFAP variant causes a juvenile-onset Alexander disease with bilateral vocal cord paralysis. *Gene* 951:149388, 2025
- Yousaf MA, Meli M, Colombo G, Savoia A, Pastore A. A computational study of the fold and stability of cytochrome c with implications for disease. *Int J Biol Macromol* 308(Pt 2):142336, 2025
- Ammeti D, Barozzi S, Pecci A, Zanchetta ME, Cesnik E, Ferlini A, Sanchini M, Verga L, Bozzi V, Corsolini F, Faleschini M, Savoia A (corresponding author), Bigoni S. Characterization of a novel FLI1 mutation in a family with thrombocytopenia and other congenital malformations. *Haematologica* 110:2792-2798, 2025
- Patelli C, Tonni G, Iascone M, Savoia A, Rodella G, Pecoraro L, Lucca C, Raffaelli R. Novel Biallelic Variants in CPOX Gene in a Case of Hereditary Coproporphyrria With Antenatal Onset and Adverse Neonatal Outcome: A Potential Diagnostic Clue of Harderoporphyria? *Prenat Diagn* 45:1502-1505, 2025