

Convegno ECM

GRANDANGOLO IN GENETICA MEDICA 2026

Roma, 28-29 maggio 2026

Con il patrocinio di:

Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi

***Federazione Nazionale degli Ordini dei Medici Chirurghi e degli
Odontoiatri***

“Sapienza” Università di Roma

Società Italiana di Genetica Umana

Università degli Studi “G. D’Annunzio” Chieti – Pescara

Università degli Studi di Cagliari

Università Vita e Salute San Raffaele

[ECM]

ACCADEMIA NAZIONALE DI MEDICINA - PROVIDER N. 31

FORMAZIONE RESIDENZIALE

N° IDENTIFICATIVO EVENTO: 31-482485 EDIZIONE N. 1 CREDITI ECM 9.1

AREA COMPETENZE TECNICO PROFESSIONALI

OBIETTIVO FORMATIVO TECNICO-PROFESSIONALE

CONTENUTI TECNICO-PROFESSIONALI (CONOSCENZE E COMPETENZE) SPECIFICI DI CIASCUNA PROFESSIONE, DI CIASCUNA SPECIALIZZAZIONE E DI CIASCUNA ATTIVITÀ ULTRASPECIALISTICA, IVI INCLUSE LE MALATTIE RARE E LA MEDICINA DI GENERE (18)

[Razionale Scientifico]

L'obiettivo di Grandangolo è fornire una panoramica sugli aggiornamenti più rilevanti emersi nel corso dei 12 mesi precedenti nel contesto di convegni e webinar internazionali e dalla letteratura scientifica. Esperti di riferimento coordineranno le sessioni tematiche durante le quali i relatori presenteranno lo stato dell'arte sia in ambito diagnostico sia di ricerca.

[Rivolto a]

Biologi

Medici specialisti in Genetica Medica, Laboratorio di Genetica Medica, Patologia clinica

Altre discipline: Endocrinologia, Oncologia, Pediatria, Urologia, Ematologia, Ginecologia e Ostetrica, Neurologia

Odontoiatri

Tecnici di laboratorio biomedico.

[Sede]

Hotel The Building

Via Montebello, 126

Roma

[Programma]

Giovedì, 28 maggio 2026

10.00 *Registrazione partecipanti*

10.30 Saluti delle Istituzioni e apertura del convegno

10.50 Lettura magistrale:
I percorsi di transizione tra l'età pediatrica e l'età adulta nel paziente fragile
Giuseppe Zampino

I SESSIONE

Nuove tecnologie di sequenziamento

Moderatori: Irene Bottillo, Giuseppe Merla

11.35 Analisi comparativa di tecnologie di sequenziamento di seconda e terza generazione per la caratterizzazione genomica di un trio con probando non diagnosticato
Graziano Pesole

12.00 Caratterizzazione molecolare e funzionale di varianti strutturali mediante tecnologia Hi-C
Elisa Giorgio

12.20 Discussione

12.50 *Lunch*

II SESSIONE

La genetica incontra la Endocrinologia

Moderatori: Andrea Isidori, Francesca Clementina Radio

13.50 Obesità monogeniche
Giovanni Ceccarini

14.10 Obesità sindromiche: aspetti clinici e genetici
Livia Garavelli

14.30 Aspetti clinici delle sindromi adrenogenitali
Alessandra Gambineri

14.50 Spettro fenotipico e approcci genetici nell'inquadramento delle sindromi adrenogenitali
Niccolò Di Giosaffatte

15.10 Discussione

III SESSIONE

La genetica incontra l'Oncologia urologica

Fabio Calabrò, Sabrina Rita Giglio

- 15.30 Carcinoma prostatico con mutazioni di BRCA o di HRR. Una malattia da curare diversamente dall'inizio?
Vincenza Conteduca
- 15.50 Istotipi rari di carcinoma renale. Cosa ci perdiamo se non li cerchiamo
Fabio Calabrò
- 16.10 Carcinoma uroteliale dell'alta via escrettrice associato a sindrome di Lynch. Una rarità che nasconde nuove opzioni terapeutiche?
Brigida Anna Maiorano
- 16.30 Sindromi da suscettibilità neoplastica in oncologia urologica
Michele Valiante
- 16.50 Discussione
- 17.05 *Coffee break*

IV SESSIONE

Giovani ricercatori

Moderatori: Sabrina Rita Giglio, Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi

- 17.25 Presentazione dei lavori candidati al Premio Franca Dagna Bricarelli
- 18.00 XI edizione Premio Franca Dagna Bricarelli
- 18.15 Chiusura dei lavori ECM

Venerdì, 29 maggio 2026

- 9.00 Malattie rare e disabilità: nuove prospettive per una presa in carico centrata sulla persona
Maria Luisa Scattoni
- 9.30 *Network for Italian Genomes*: integrare dati, competenze e visione per una genomica nazionale
Giuseppe Matullo
- 10.20 Profilazione epigenetica e trascrittomica nei piloti ad alte prestazioni: correlazioni con l'esposizione occupazionale
Monica Rosa Miozzo
- 10.40 Discussione

11.00 *Coffee break*

V SESSIONE

Casi clinici complessi

Moderatori: Massimo Gennarelli, Paola Grammatico

11.20 Discussione interattiva di casi clinici complessi
Sabrina Rita Giglio, Orsetta Zuffardi

13.00 *Lunch*

VI SESSIONE

Dalla Citogenetica Classica all'Optical Genome Mapping

Moderatori: Sabine Stioui, Orsetta Zuffardi

14.00 La Citogenetica: *The Never Ending Story*
Sabine Stioui

14.10 Applicazione dell'Optical Genome Mapping nel percorso diagnostico delle malattie rare
Viola Alesi

14.30 Optical Genome Mapping: integrazione nei workflow di citogenetica e genomica per le neoplasie ematologiche
Lucia Zanatta

14.50 Valutazione strutturale del genoma in oncoematologia: contributo Optical Genome Mapping, presentazione casi clinici
Alessandra Pansa

15.10 Discussione

VII SESSIONE

Medicina della riproduzione e screening neonatale

Moderatori: Cristina Cereda, Liborio Stuppia

15.30 Genetica della infertilità maschile
Csilla Krausz

15.50 Diagnosi genetica preimpianto: quali evoluzioni
Antonio Capalbo

16.10 La consulenza genetica nelle coppie candidate alla diagnosi preimpianto
Francesca Clementina Radio

16.30 L'evoluzione del paradigma diagnostico e terapeutico nell'Adrenoleucodistrofia X-linked: dallo screening neonatale ai nuovi orizzonti terapeutici
Davide Tonduti

16.50	Discussione
17.10	Conclusioni
17.30	Chiusura dei lavori

[Responsabili Scientifici e Relatori/Moderatori]

Sabrina Giglio

U.O.C. Genetica Medica
IRCCS Ospedale San Raffaele
Università Vita-Salute San Raffaele
Milano

She has a degree in Medicine from University of Sassari, a Specialization in Medical Genetics and a PhD in Human Pathology by the University of Pavia. She started her studies on chromosomes rearrangements and mapping of new genes by FISH, under the supervision of Prof. O. Zuffardi.

Her first work was mainly focused on karyotype/phenotype correlations in recurrent chromosomes rearrangements and definition of the molecular causes, where Profssa Giglio demonstrated that submicroscopic inversion polymorphisms may predispose to the occurrence of chromosome imbalances (Am J Hum Genet, 2001). Moreover, she also studied and demonstrated that some recurrent translocations are due to homologous non-allelic crossing-over between non-homologous chromosomes and occurs in subjects carrying cryptic inversions at both translocated chromosomes (Am J Hum Genet 2002).

In 1999 Giglio spent one year as visiting scientist at the Dpt. of Human Genetics, University of Chicago, directed by professor DH Ledbetter working on the molecular causes of invdup (8p) chromosome rearrangement.

After this experience she moved back to Italy where she took role of responsible of Service of Medical Genetics at San Raffaele Hospital, Milan. There she worked for 3 years on phenotype/karyotype characterisation in Italian patients with invdup(8p) syndrome and the clinical evaluation of genetics syndromes with ocular interest in collaboration with Oculist Clinic of San Raffaele Hospital.

In 2004 Profssa Giglio moved to Firenze as Genetics counsellor in Medical Genetics and responsible of Medical Genetics Laboratory, and since 2011 Chief of Medical Genetics Unit at Meyer Children's Hospital. In addition to her work in the hospital, she is Associated professor in Medical Genetics and director of the school of specialization in Medical Genetics, University of Florence.

Currently, she is full professor in Medical Genetics at the University of Cagliari

Paola Grammatico

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

POSIZIONE RICOPERTA

Professore Ordinario MED/03, Dipartimento di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma
Direttore U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica - Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, Roma
Direttore del Dipartimento delle Diagnostiche, Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini

INCARICHI RICOPERTI

Dal 2020 al 2021 Componente del Consiglio Direttivo della Federazione Italiana Scienze della Vita (FISV)
Dal 2018 ad oggi Componente del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Umana
Dal 2018 ad oggi Direttore del Dipartimento delle Diagnostiche, Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini
Dal 2016 ad oggi Componente del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, Biotecnologie e Scienze della Vita. Vice Presidente dal 2018.
Dal 2015 al 2019 Componente Osservatorio Nazionale della Formazione Medica Specialistica
Dal 2015 al 2017 Coordinatore Area Sangue, Organi e Tessuti Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini
Dal 2015 ad oggi Membro Comitato scientifico Fondazione San Camillo-Forlanini
Dal 2013 ad oggi Presidente del Comitato Etico Lazio 1
Dal 2011 al 2016 Referente Regionale nel Tavolo Interregionale Malattie Rare
Dal 2009 od oggi Responsabile del Centro di Riferimento Regionale per la tipizzazione dei Donatori di Midollo osseo
Dal 2006 al 2009 Componente del Consiglio Superiore di Sanità
Dal 2004 al 2013 Presidente del Comitato Etico dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini
Dal 2000 al 2019 Professore Associato MED/03, Dipartimento di Medicina Molecolare, Sapienza Università di Roma
Dal 2000 al 2006 Membro del Consiglio Direttivo e Tesoriere della Società Italiana di Genetica Umana

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Dal 2019 ad oggi Professore Ordinario di Genetica Medica (Med/03) presso il Dipartimento di Medicina Molecolare della I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma La Sapienza
Dal 2012 al 2014 Direttore del Master di II livello in Diagnosi Prenatale e Patologia fetale, della Sapienza Università di Roma
Dal 2012 al 2021 Presidente del Corso di Laurea in Tecniche di laboratorio biomedico, Sapienza Università di Roma, sede San Camillo Roma.
Dal 2009 al 2013 Coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica della Sapienza Università di Roma
Dal 2007 od oggi CTU presso il Tribunale Ordinario di Roma, Sezione civile e penale, per la Genetica medica e la Genetica forense
Dal 2000 al 2019 Professore Associato di Genetica Medica (Med/03) presso il Dipartimento di Medicina Molecolare della I Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma La Sapienza
Dal 1988 al 2000 Funzionario tecnico MED/03 presso la Cattedra di Genetica Medica

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2021 Diploma di Project Management Avanzato. ISIPM
2021 Corso di Alta Formazione in Formazione Manageriale in Ambito Sanitario, Sapienza Università di Roma
2019 Scuola di Alta Formazione: Il Consulente tecnico ausiliario del Giudice e il Consulente tecnico delle parti
2017 Specializzazione in PNL
2017 Corso di alta Formazione in Economia e Management Sanitario, Università La Sapienza
2016 Certificazione ISIPM-Base (Istituto Italiano di Project Management)
2013 Abilitazione nazionale a Professore di I fascia in Genetica Medica (MED/03)
2013 Abilitazione nazionale a Professore di I fascia in Biologia applicata (BIO/13)
2013 Master di II livello in Genetica Forense, Università di Tor Vergata
2000 Idoneità alla procedura di valutazione comparativa per il ruolo di Professore Associato per il settore disciplinare MED/03
1996 Frequentatrice del laboratorio di Genetica Molecolare del Centre for Human Genetics, University of Leuven, Belgium, diretto dal Prof. Herman Van Den Berghe
1989 Diploma di Dottore di Ricerca in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma La Sapienza
1985 Diploma di Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma La Sapienza
1984 Iscrizione all'Albo Professionale dei Biologi
1982 Laurea in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Roma La Sapienza .

Liborio Stuppia

Dip. Scienze psicologiche, della salute e dell'ambiente
Genetica Medica
Università "G. D'Annunzio"
Chieti

ESPERIENZA LAVORATIVA

2007- PROFESSORE ORDINARIO DI GENETICA MEDICA, Università G. d'Annunzio, Chieti

2000-2007: Professore associato di Genetica Medica , Università G. d'Annunzio, Chieti

1997-2000 Ricercatore, Università G. d'Annunzio, Chieti

- Nome e indirizzo del datore di lavoro *Università G. d'Annunzio, Via dei Vestini 31, 66013 Chieti*
- Tipo di azienda o settore *Università pubblica*
- Tipo di impiego *Docente*
- Principali mansioni e responsabilità *2011-2013: Preside della Facoltà di Psicologia, Università "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara
2012-2017: Direttore del Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio, Università "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara
2011- 2015: Membro del Comitato Nazionale per le Biotecnologie, la Biosicurezza e le Scienze della Vita presso la Presidenza del Consiglio dei Ministri, Roma.
2018- Componente del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Medica
2019- Componente della Commissione Regionale del Farmaco della Regione Abruzzo
2020- Direttore del laboratorio di Genetica Molecolare – Test Diagnosi COVID 19 della Università G. d'Annunzio di Chieti-Pescara*

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

1987: Laurea in Medicina e Chirurgia, Università G. d'Annunzio, Chieti, votazione 110/110 e lode

1990: Specializzazione in Ematologia, Università G. d'Annunzio Chieti, votazione 70/70 e lode

1990: Working Visitor, Human Genetic Unit, Medical Research Council, Edinburgh (UK)

Orsetta Zuffardi

Professore Emerito di Genetica Medica
Dipartimento di Medicina Molecolare
Università degli Studi
Pavia

Academic activities

- 1970 Degree in Biological Science, Faculty of Science, University of Cagliari
 - 1980 Assistant Professor of General Biology, Faculty of Medicine, University of Pavia
 - 1985 Full Professor of General Biology, Faculty of Medicine, University of Firenze
 - 1989 Full Professor of General Biology, Faculty of Medicine, University of Pavia
 - 1999-2017 Full Professor of Human Genetics, Faculty of Medicine, University of Pavia
 - 1999-2010 Director of the School of Specialization of Medical Genetics (Faculty of Medicine)
 - 2013-2016 President of the Harvey Course of Medicine and Surgery taught in English, Faculty of Medicine, University of Pavia
 - 2013-2015 Director of the Department of Molecular Medicine, Faculty of Medicine, University of Pavia
- 1989-2017 I have taught Medical Genetics in various courses of the Faculty of Medicine and Surgery of the University of Pavia

In particular, within the teaching of the course of Genetics for the Golgi and Harvey courses, I have also organized small group exercises to show students how to recognize the genetic basis of the diseases and identify the causative gene variants in order to improve the prognosis, and where possible the therapy, in agreement with the precision medicine schemes

Extra-academic activities

- 1990-1995: President of the Italian Society of Human Cytogenetics
- 1998-1999: Member of the committee of the Italian Society of Human Genetics
- 1994-1999: Member of the editorial board of the American Journal of Medical Genetics
- 1999-2003: Member of the committee for the scientific organization of the European Society of Human Genetics Annual Congress
- 1999-2007: Faculty Member of the European School of Genetic Medicine for the "Course in Molecular Cytogenetics" (later on "Course in Molecular Medicine and DNA Microarrays")
- 2004-: Section Editor for Cytogenetics of the European Journal of Human Genetics
- 2008-: Section Editor for Clinical Genetics
- 2008-2015: Section Editor for Prenatal Diagnosis
- 2012-: Section Editor for European Journal of Medical Genetics
- 2010-: Member of the committee for the scientific organization of the European

[Relatori / Moderatori]

Viola Alesi

UOS Genomica e Citogenomica
UOC Laboratorio di Genetica Medica
IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù
Roma

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Giugno 2015 Attestato scuola di specializzazione in Genetica Medica presso l'università di Tor Vergata di Roma settembre

2012 Iscritta alla società italiana di genetica umana (SIGU)

01/11/09 Esame di stato per l'abilitazione alla professione di biologo Università di Roma Tor Vergata

01/03/08 Laurea specialistica in Biologia Umana, indirizzo Genetico Diagnostico Università di Roma Tor Vergata
Tesi sperimentale dal titolo: "uso dei microarrays genomici ad alta risoluzione nell'individuazione e classificazione di rare forme di ritardo mentale"

01/10/05 Laurea triennale in Biologia ed Evoluzione Umana Università di Roma Tor Vergata

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Responsabile

UOS Genomica e Citogenomica
UOC Laboratorio di Genetica Medica I
IRCCS Ospedale Pediatrico del Bambino Gesù

Da luglio 2015

Dirigente Biologo

Diagnosi Pre e Postnatale

IUOC Laboratorio di genetica medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

marzo 2015 - giugno 2015

Biologo libero professionista Diagnosi postnatale

UOC Laboratorio di genetica medica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

09/ 2009-03/2015
Biologa collaboratrice
Diagnosi Pre e Postnatale
UOSD di Genetica Medica, Ospedale San Pietro Fatebenefratelli, Roma

09/2008-03/2009
Ricercatrice Ricerca Genetica
Istituto di ricerca Genetica ICGEB di Trieste Genetica molecolare

04/2008-08/2008
Fellow Researcher
Diagnosi e Ricerca Genetica
Dipartimento Cancer Genomics dell'università Thomas Jefferson, Philadelphia, PA, USA, diretto dal Prof Paolo Fortina

07/2007-12/2007
Fellow Researcher
Diagnosi e Ricerca Genetica
Dipartimento Cancer Genomics dell'università Thomas Jefferson, Philadelphia, PA, USA, diretto dal Prof Paolo Fortina

01/2006-08/2008
Tirocinio pre-laurea specialistica e collaboratrice Diagnosi e ricerca genetica
Laboratorio di Citogenetica dell'Istituto CSS-Mendel di Roma, diretto dal Prof. Bruno Dalla Piccola

01/2005-07/2005
Tirocinio pre-Laurea triennale
Dipartimento di Citogenetica dell'ospedale La Timone di Marsiglia, Francia, diretto dalla dottoressa Anne Moncla

Annalisa Botta

Laboratorio di Genetica Medica
Università degli studi di Roma Tor Vergata
Roma

ISTRUZIONE

1995:Università "Tor Vergata", Roma. Laurea con lode in Scienze Biologiche conseguita presso la cattedra di Genetica Medica diretta dal Prof. Bruno Dallapiccola
1998:Università degli Studi dell' Aquila.Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo. 2002:Università "La Sapienza", Roma. Specializzazione in Genetica Medica

ATTIVITA' DI RICERCA SVOLTA PRESSO SOGGETTI PUBBLICI E PRIVATI ITALIANI E STRANIERI

1994-1995:Università "Tor Vergata", Roma.Tesi di Laurea sperimentale, relatore Prof. Bruno Dallapiccola
1995-1996:Università "Tor Vergata", Roma. Tirocinio teorico-pratico ai fini dell'abilitazione alla professione di Biologo svolto presso la cattedra di Genetica Medica diretta dal Prof. Bruno Dalla piccola
1996-1997:Baylor College of Medicine, Houston, (TX, USA). Stage di perfezionamento presso laboratorio di Genetica Molecolare guidato dal Prof. Antonio Baldini
1998:Università "Tor Vergata", Roma. Attività di ricerca mirata alla comprensione della basi molecolari della sindrome di DiGeorge e di Williams
1999-2001:Università "Tor Vergata", Roma. Responsabile di progetto Telethon biennale riservato a ricercatori italiani con esperienze lavorative all' estero
2001-2003:Policlinico ed Università "Tor Vergata", Roma. Attività libero-professionale come genetista presso il laboratorio di Genetica Medica.
Attività di ricerca e didattica presso laboratorio di Genetica Medica diretto dal Prof. Giuseppe Novelli. il
2004:Università "Tor Vergata", Roma.
Vincitrice del concorso ad 1 posto di ricercatore universitario in Genetica Medica.
2004 ad oggi:Ricercatrice presso la Cattera di Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Tor Vergata Roma.

Irene Bottillo

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

Formazione

2009 - 2013

Specializzazione, Genetica umana/medica
Sapienza Università di Roma

Diploma di Specializzazione in Genetica Medica

2004 – 2009

Doctor of Philosophy (Ph.D.), Genetica umana/medica
Sapienza Università di Roma

*Dottorato in Genetica Medica**Dottorato in Genetica Medica*

1998 – 2004

Laurea in Scienze Biologiche
Sapienza Università di Roma

Esperienza

RTDA

mag 2021 - Presente

Dirigente Biologo

Sapienza Università di Roma

dic 2019 - Presente

Dirigente Biologo

AO San Camillo Forlanini
Roma

dic 2019 - mag 2021

Dirigente Biologo

A.O. San Camillo Forlanini
Roma

gen 2012 - dic 2019

Biologo molecolare

A.O. San Camillo Forlanini
Roma

Antonio Capalbo

Genetica Medica

Università degli Studi "G. d'Annunzio"

Chieti – Pescara

Juno Genetics

Roma

Laurea in Biotecnologie e il titolo di Dottore di Ricerca in Morphogenesis and Tissue Engineering presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza".

Inoltre, ha conseguito la Specializzazione in Genetica Medica presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. Dal 2008 svolge attività clinica e di ricerca come embriologo e genetista.

Attualmente lavora come RTDb presso il Dipartimento di "Neuroscienze, Imaging e Scienze Cliniche" e il "Center for Advanced Studies and Technology (CAST)", dell'Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara.

La sua ricerca e sviluppo clinico si è concentrata sui test genetici preimpianto, preconcezionale e prenatali e sullo sviluppo di tecnologie di biologia molecolare nel campo della medicina riproduttiva. La sua ricerca di base si è concentrata principalmente sui meccanismi biologici di formazione delle aneuploidie nell'uomo, e sullo studio di fattori genetici causativi di patologie riproduttive.

Fabio Calabrò

U.O.C. Oncologia Medica 1
IRCCS IFO-Regina Elena
Roma

TITOLI CONSEGUITI

Specializzazione con Lode in Oncologia Medica conseguita presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza" (Novembre 1996);
dal 2010 è Docente in Oncologia dei Tumori Genito-urinari presso la Scuola di Specializzazione in Farmacologia dell'Università degli Studi "Magna Grecia" di Catanzaro.

CURRICULUM E ATTIVITÀ

Laurea con Lode in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza" (1991);
dal 1992 al 1996 Medico specializzando in oncologia presso il reparto di degenza, il servizio di Day Hospital e l'ambulatorio della Cattedra di Oncologia Medica della Università degli Studi di Roma "La Sapienza", svolge inoltre attività di ricerca collaborando come medico sperimentatore allo svolgimento di numerosi studi clinici sperimentali e attività di assistenza domiciliare a pazienti in fase terminale;
nel periodo tra agosto e settembre 1997 e 1998 Frequenta in qualità di "medical observer" il Memorial Sloan Kettering Cancer Center di New York presso i servizi "out patients" di tumori della mammella, del polmone, gastroenterici e genitourinari;
da Settembre 2002 a Marzo 2005 Consulente presso il servizio di Oncologia Medica dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini;
da Maggio 2006 Dirigente Medico di 1° livello in Oncologia Medica presso l'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini ove oltre all'attività clinica svolge attività di ricerca partecipando in qualità di sperimentatore a numerosi studi internazionali di fase II e III.
da Novembre 2018 Direttore UO Oncologia Medica presso U.O.C. Oncologia Medica 1 IRCCS IFO-Regina Elena Roma

Giovanni Ceccarini

Centro Obesità e Lipodistrofie
U.O. Endocrinologia I
Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana
Pisa

Professore Associato Dipartimento di Medicina Clinica e Sperimentale U.O. Endocrinologia I, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Ha conseguito la laurea in medicina e chirurgia presso l'Università di Pisa nel 1996 e presso la stessa Università si è specializzato in Endocrinologia e Malattie de Ricambio nel 2002.

Dal 2003 al 2011 è stato ricercatore presso la Rockefeller University di New York nel laboratorio di genetica molecolare diretto dal Prof Jeffrey Friedman, noto ricercatore americano che nel 1994 ha scoperto l'ormone leptina.

Dal 2011 è stato ricercatore presso l'Università di Pisa, prima nell'ambito del programma di reclutamento "Rita Levi Montalcini" e poi ricercatore a tempo determinato tipo B. Dal Marzo 2020 è Professore Associato di Endocrinologia (MED/13).

Svolge ricerca nell'ambito della fisiopatologia tiroidea, delle lipodistrofie e dell'obesità. E' membro della Società Italiana di Endocrinologia (SIE), della Società Italiana dell'Obesità (SIO), Società Americana di Endocrinologia (Endocrine Society) e del consorzio europeo di ricerca sulle lipodistrofie (ECLIP) ed

è componente del BOARD del Registro di malattia (ECLIP INTERNATIONAL REGISTRY). Nella rete Europea sulle malattie rare endocrinologiche (Endo-ERN) è coordinatore per le lipodistrofie.

È anche membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Endocrinologia, dell'Editorial Board della rivista JEI (Journal of Endocrinological Investigation) ed è editor della rivista L'Endocrinologo. Ha ricevuto premi dalla Società Americana di Endocrinologia (Endocrine Society) ed è stato vincitore di un grant competitivo della Rockefeller University.

Ha pubblicato lavori sulle seguenti riviste scientifiche internazionali: Cell Metabolism, Cell Reports, PNAS, Molecular Metabolism, JACS, PLOS ONE, JCE&M, International Journal of Obesity, Obesity Surgery, European Journal of Endocrinology, Metabolism, Thyroid.

Svolge attività didattica per il Corso di Laurea in Dietistica, corso di Laurea Magistrale Biosicurezza e qualità degli Alimenti (BQA) e Corso di Laurea in Scienze Motorie oltre ad essere docente della Scuola di Specializzazione in Endocrinologia e Metabolismo.

Afferisce alla U.O. di Endocrinologia I della Azienda Ospedaliero-Universitaria di Pisa come specialista endocrinologo convenzionato.

Cristina Cereda

Unità di Screening Neonatale Genomico Funzionale e Malattie Rare

ASST Fatebenefratelli - Sacco, Milano

Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche

Università degli Studi di Milano

Milano

TITOLI ACCADEMICI

Corso di formazione manageriale per Direttori di Struttura Complessa Università degli Studi di Milano – 25 maggio 2022

Specializzazione in Genetica Applicata (Citogenetica e Genetica Molecolare) Università degli Studi di Pavia – 25 febbraio 1997

Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo Università degli Studi di Pavia – 11 aprile 1994

Laurea in Scienze Biologiche Università degli Studi di Pavia – 30 novembre 1992

ESPERIENZE PROFESSIONALI

Direttrice, Unità di Screening Neonatale Genomico Funzionale e Malattie Rare ASST Fatebenefratelli - Sacco, Milano Periodo: 25 novembre 2022 – presente

Attività: Diagnosi e ricerca sulle malattie rare pediatriche e neonatali

Direttrice, Laboratorio di Screening Neonatale e Malattie Metaboliche ASST Fatebenefratelli - Sacco, Milano Periodo: 1 giugno 2021 – 24 novembre 2022

Attività: Diagnosi e ricerca sulle malattie rare pediatriche e neonatali

Responsabile, Centro di Genomica e Post-Genomica IRCCS Fondazione Mondino, Pavia Periodo: 24 giugno 2015 – 31 maggio 2021 Attività: Ricerca in genomica ed epigenomica delle malattie del sistema nervoso centrale e diagnosi genetica delle malattie neurologiche

Responsabile, Laboratorio COVID-19 IRCCS Fondazione Mondino, Pavia Periodo: 18 maggio 2020 – 31 maggio 2021 Attività: Diagnostica per SARS-CoV-2

Consulente scientifica Fondazione Golgi-Cenci, Abbiategrasso Periodo: 2 gennaio 2018 – 31 maggio 2021 Attività: Ricerca sull'invecchiamento cerebrale

Responsabile Biobanca IRCCS Fondazione Mondino, Pavia Periodo: 22 ottobre 2013 – 31 maggio 2021 Attività: Conservazione e gestione del materiale biologico

Responsabile, Laboratorio di Neurobiologia Sperimentale IRCCS Fondazione Mondino, Pavia Periodo: 1 aprile 2009 – 24 giugno 2015 Attività: Ricerca sulla SLA e diagnosi genetica delle malattie del sistema nervosa

Vincenza Conteduca

U.O. Oncologia Medica e Terapia Biomolecolare
Università degli Studi
Foggia

Professore Associato in Oncologia (SSD 06/D3)

Dirigente medico I Livello con incarico di Alta Specializzazione

Responsabile del Centro di Orientamento Oncologico (COro)

UO di Oncologia Medica e Terapia Biomolecolare, Azienda Ospedaliero-Universitaria Foggia

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specializzazione in Oncologia

01/05/2023 oggi Professore associato _ Dirigente medico I Livello con incarico di Alta

Specializzazione _ Responsabile del Centro di Orientamento Oncologico

(COro)

UO di Oncologia Medica e Terapia Biomolecolare, Università di Foggia

01/09/2021 30/04/2023 Ricercatore a tempo determinato di tipo B _ Dirigente medico I Livello con

incarico di Alta Specializzazione _ Responsabile del Centro di Orientamento

Oncologico (COro)

UO di Oncologia Medica e Terapia Biomolecolare, Università di Foggia

13/04/2013 31/08/2021 Dirigente Medico di I Livello a Tempo Indeterminato con incarico di Alta

Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei Tumori (IRST), Meldola (FC)

01/01/2019 31/12/2019 Post-doctoral Researcher

Dana-Farber Cancer Institute, Harvard Medical School, Boston (USA)

01/01/2018 31/12/2018 Post-doctoral Researcher

Weill Cornell Medicine, New York (USA)

01/11/2014 - 31/12/2017 Post-doctoral Researcher

The Institute of Cancer Research, London (UK)

Niccolò Di Giosaffatte

U.O.C. Laboratorio di genetica medica

Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini

Dipartimento di Medicina Sperimentale

Sapienza, Università di Roma

FORMAZIONE

25/09/2018

LAUREA IN MEDICINA E CHIRURGIA

"LA SAPIENZA" UNIVERSITÀ DI ROMA

2018

ABILITAZIONE IN MEDICINA E CHIRURGIA

"LA SAPIENZA" UNIVERSITÀ DI ROMA

14/03/2019

ISCRIZIONE ALL'ALBO PROVINCIALE DEI MEDICI CHIRURGHI DI ROMA (ORDINE DELLA PROVINCIA DI ROMA) N. 0000064624

INCARICO ATTUALE

DOTTORANDO IN BIOLOGIA UMANA E GENETICA MEDICA

DIPARTIMENTO DI MEDICINA MOLECOLARE

SAPIENZA UNIVERSITÀ DI ROMA

Alessandra Gambineri

Unità Operativa Complessa di Endocrinologia e Prevenzione e Cura del Diabete
Policlinico di Sant'Orsola
IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche
Università di Bologna

Professore associato presso il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna, Italia, dal 2017. Precedente posizione di Ricercatore presso lo stesso Dipartimento dal 2010.

Conseguito il titolo di Specialista in Endocrinologia e malattie del metabolismo nel 2002 presso l'Università di Bologna; conseguito il titolo di PhD in Scienze Mediche Cliniche e Sperimentali nel 2009 presso l'Università di Verona, Italia. I principali argomenti di interesse di ricerca clinica e traslazionale sono gli iperandrogenismi, gli stati di severa resistenza insulinica, ed alcune malattie rare quali l'iperplasia surrenale congenita, la sindrome di Turner, e le Lipodistrofie.

Alessandra Gambineri svolge anche attività clinica presso l'Unità Operativa Complessa di Endocrinologia e Prevenzione e Cura del Diabete, Ospedale S.Orsola su tutte le patologie endocrino-metaboliche. Sono stati creati sotto la sua reponsabilità ambulatori dedicati alla gestione degli iperandrogenismi femminili e di alcune malattie rare (lipodistrofia, iperplasia surrenale congenita, sindrome di Turner). Alessandra Gambineri è anche responsabile all'interno del Policlinico del registro Regionale delle Malattie rare ed è responsabile dell'ambulatorio di transizione dalla pediatria alla endocrinologia dell'adulto dei pazienti affetti da malattie croniche endocrino-metaboliche.

Livia Garavelli

SOC di Genetica Medica
IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova
Reggio Emilia

Laureata in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Parma. Si è poi specializzata in Pediatria presso la stessa Università nel 1985 e in Genetica medica presso l'Università degli studi di Ferrara nel 1992.

Attualmente è responsabile della struttura semplice dipartimentale di Genetica clinica dell'IRCCS Arcispedale Santa Maria Nuova di Reggio Emilia e coordina un gruppo di 6 ricercatori.

L'obiettivo dei suoi studi sono le malattie genetiche rare in età pediatrica sia in senso diagnostico che di follow-up clinico assistenziale. Attualmente si occupa della sindrome di Mowat-Wilson.

Massimo Gennarelli

Dipartimento di Medicina Molecolare e
Traslazionale
Università degli Studi di Brescia

FORMAZIONE

Si è laureato in Scienze Biologiche, Facoltà di Scienze MM.FF.NN. presso l'Università di Urbino il 13 Novembre 1987, con pieni voti, discutendo una tesi sperimentale con i Proff. F. Grianti e B. Dallapiccola su: "Studio delle tecniche per la separazione di DNA ad alto peso molecolare e realizzazione di un apparecchio per elettroforesi a campi pulsanti"

Dall'Ottobre 1985 alla laurea ha frequentato i laboratori di Fisica e Bioingegneria e i laboratori della Cattedra di Genetica dell'Università di Urbino

- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

Si è laureato in Scienze Biologiche, Facoltà di Scienze MM.FF.NN. presso l'Università di Urbino il 13 Novembre 1987, con pieni voti, discutendo una tesi sperimentale con i Proff. F. Grianti e B. Dallapiccola su: "Studio delle tecniche per la separazione di DNA ad alto peso molecolare e realizzazione di un apparecchio per elettroforesi a campi pulsanti"

Dall'Ottobre 1985 alla laurea ha frequentato i laboratori di Fisica e Bioingegneria e i laboratori della Cattedra di Genetica dell'Università di Urbino.

- Qualifica conseguita Laurea in Scienze Biologiche
- Date (da – a) 1989

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Università di Urbino

- Qualifica conseguita Abilitazione alla professione di Biologo

- Date (da – a) 1990-1995

- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

Università di Roma "La Sapienza"

- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

Nel Novembre 1990 viene ammesso a frequentare il Dottorato di Ricerca in GENETICA MEDICA (V ciclo, di durata quadriennale) nella sede consorziata di Roma "Tor Vergata": sede amministrativa, l'Università di Roma "La Sapienza".

Nel Settembre 1995 ha sostenuto l'esame finale ed ottenuto il titolo di Dottore di Ricerca discutendo la dissertazione finale sul progetto di ricerca: "Genetica molecolare della Distrofia Miotonica"

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) 2002-ad oggi

- Nome e indirizzo del datore di lavoro

Università degli Studi di Brescia

- Tipo di azienda o settore Università

Dal 20 Luglio 2020 è Direttore del Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale,

Università degli Studi di Brescia

- Tipo di impiego Dal 1 Gennaio 2016 è Professore di prima fascia per settore scientifico disciplinare MED/03 "Genetica Medica" presso il Dip. di Medicina Molecolare e Traslazionale dell'Università degli Studi di Brescia.

- Principali mansioni e

responsabilità

Dal 1 Novembre 2002 è titolare dei corsi di Genetica Medica (corso integrato di Biologia e Genetica) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia per le seguenti Lauree: Medicina e Chirurgia, Biotecnologie Mediche, Scienze Infermieristiche Educatore Professionale, Assistenti Sanitari, Tecnici della Riabilitazione Psichiatrica

Docente nei corsi di Genetica Medica nelle seguenti scuole di specializzazione della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia: Genetica Medica, Pediatria, Psichiatria, Cardiologia.

- Date (da – a) 1999-ad oggi

- Nome e indirizzo del datore di lavoro

IRCCS - Centro S. Giovanni di Dio - FBF - Brescia

- Tipo di azienda o settore Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

- Tipo di impiego Dirigente di Ricerca

- Principali mansioni e responsabilità

Dal Febbraio 1999 ad Ottobre 2001 è Dirigente Ricercatore presso l'IRCCS-Centro S. Giovanni di Dio, Fatebenefratelli di Brescia.

Dal Febbraio 1999 è Direttore del Laboratorio di Genetica presso l'IRCCS-Centro S. Giovanni di Dio, Fatebenefratelli di Brescia che dal Gennaio 2003 è convenzionato con il Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie dell'Università degli Studi di Brescia.

Dal Gennaio 2000 al Dicembre 2004 è Responsabile della linea di Ricerca Corrente "Neuropsicogenetica" presso l'IRCCS-Centro S. Giovanni di Dio, Fatebenefratelli di Brescia.

Dal gennaio 2005 al 2018 è Coordinatore delle Ricerche Precliniche nell'ambito della Ricerca Corrente, dell'IRCCS-Centro S. Giovanni di Dio, Fatebenefratelli di Brescia (Resp. linea 1 "Preclinica")

Elisa Giorgio

Dipartimento di Medicina Molecolare
Università di Pavia
Unità di Neurogenetica
IRCCS Fondazione Mondino
Pavia

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

19/05/2021: Abilitazione scientifica nazionale a Professore Associato (II fascia), settore concorsuale 06/A1, settore scientifico

disciplinare MED/03, Genetica Medica.

2021-oggi: Iscrizione all'albo professionale dell'Ordine Nazionale dei Biologi (28/1/21). Numero d'ordine AA_088162

2011-2014: Università degli studi di Torino. Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche ed Oncologia, ciclo XXVI- Genetica Umana.

Titolo di Dottore di Ricerca (PhD) conseguito in data 27/1/2015. Votazione ECCELLENTE.

18/12/2009 Superamento dell'Esame di Stato per la professione di Biologo, presso l'Università degli Studi di Pavia.

2006-2008 Università degli studi di Pavia. Facoltà di Scienze MM. FF. NN. Corso di laurea specialistica in BIOTECNOLOGIE

INDUSTRIALI. Laurea specialistica in BIOTECNOLOGIE INDUSTRIALI percorso BIOMOLECOLARE conseguita il 17-07-2008. Votazione 110/110 e LODE

2003-2006 Università degli studi di Pavia. Facoltà di Scienze MM. FF. NN., Farmacia, Medicina e chirurgia. Corso di laurea interfacoltà

in BIOTECNOLOGIE. Laurea di primo livello classe 1- BIOTECNOLOGIE, percorso MEDICO conseguita il 12-09-2006. Votazione 110/110 e LODE

1998-2003: Liceo Ginnasio Statale "G.Chiabrera", Savona. Maturità con indirizzo sperimentale dell'ordine Classico, Scientifico,

Magistrale-QUINQUENNIO AUTONOM. LINGUISTICO. Votazione 100/100

ESPERIENZA PROFESSIONALE**ATTIVITA' DI FORMAZIONE E DI RICERCA**

01/10/2020-presente Università degli Studi di Pavia- Dipartimento di Medicina Molecolare- Genetica Medica. Ricercatore a tempo

determinato di tipo B (RTDB).

01/04/2019-30/09/2020 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: "Exome sequencing in the diagnosis of neurodevelopmental diseases".

01/04/2019-31/03/2020 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: "*Generation of Neuronal models to validate allelespecific silencing as a therapy for ADLD*".

01/04/2018-31/03/2019 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: "Disruption of Topologically associating domains (TADs) as emerging pathogenic mechanism in genetic disorders".

01/04/2017-31/03/2018 Fondazione Umberto Veronesi. Attività di ricerca nel campo della genetica medica svolta presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Università degli Studi di Torino.

Posizione: Post-doctoral Fellowship 2017 conferito dalla Fondazione Umberto Veronesi. Responsabile del progetto di ricerca: "Allele-specific silencing as therapeutic strategy to tightly modulate gene expression in disorders due to gene duplication: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD)".

01/04/2016-31/03/2017 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: "Allele-specific small RNA interference (ASPSiRNA) as a potential therapy for autosomal dominant leukodystrophy (ADLD)".

01/04/2015-31/03/2016 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Assegno di ricerca cofinanziato MIUR conferito in seguito a procedura selettiva dal Dipartimento di Scienze Mediche, UNITO.

Posizione: assegnista di ricerca universitario. Responsabile del progetto di ricerca: "Allele-specific small RNA interference (ASPSiRNA) as a potential therapy for autosomal dominant leukodystrophy (ADLD)".

01/01/2015-31/03/2015 Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Responsabile scientifico: Prof. Alfredo Brusco. Borsa di Studio.

Posizione: post-doc fellow. Ottenimento e gestione risultati nell'ambito del seguente progetto di ricerca: "Genetica della Leucodistrofia Autosomica Dominante"

Maggio 2011: Visiting Fellow presso il Dip. Di Medicina, Genetica e Sviluppo, Università di Ginevra, Svizzera-Lab. Prof S. Antonarakis. Obiettivo: training per la messa a punto e l'utilizzo della tecnica "Circular Chromosome Conformation Capture" per identificare meccanismi di enhancer-adoption e misregolazioni di geni associate a patologie Mendeliane.

01/01/2011-31/12/2014 Università degli Studi di Torino- Dottorato di ricerca in Scienze Biomediche ed Oncologia, ciclo XXVIDipartimento di Scienze Mediche- Genetica Medica. Responsabile scientifico: Prof. Alfredo Brusco.

Ottenimento e gestione risultati nell'ambito del seguente progetto di ricerca: "Genetica della Leucodistrofia Autosomica Dominante".

IL PROGETTO DI DOTTORATO è stato premiato durante congressi nazionali ed internazionali:

- SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) AWARD 2012 per la presentazione orale "A 660 kb deletion centromeric to the lamin B1 gene (LMNB1) mimics LMNB1 duplication and causes adult-onset autosomal dominant leukodystrophy"- Sorrento 24 novembre 2012

- ESHG YOUNG INVESTIGATOR AWARD 2013 to Elisa Giorgio for a presentation judged outstanding at the European Human Genetics Conference 2013- Parigi 10 June 2013

09/12/2009-08/12/2010 E.O. Ospedali Galliera- Genova; struttura complessa Laboratorio di genetica umana. Borsa di studio assegnata in seguito a procedura selettiva ed approvata giusta provvedimento n.590 del 25.06.2009. Attività di ricerca finanziata dal Ministero della Salute.

Ottenimento e gestione risultati, sotto la supervisione del Dott. Di Maria e della Dott.ssa Perroni nell'ambito del seguente progetto di ricerca: "Analisi dei risultati di 30 Anni di esperienza di Diagnosi Prenatale per le anomalie genetiche come base per lo sviluppo e validazioni di protocolli diagnostici innovativi".

Ottenimento e gestione dati dei seguenti progetti di ricerca:

- SURF (sperimentazione sull'utilità clinica della ricerca farmacogenetica): ottimizzazione del trattamento anticoagulante orale con Warfarin attraverso la personalizzazione della dose somministrata in base alla determinazione dei polimorfismi genetici del VKOR e CYP2C9;

- PRIN: studio dell'appropriatezza dei test genetici di suscettibilità alla malattia tromboembolica venosa come modello di studio;

- fattori predittivi dell'insorgenza della malattia di Alzheimer in soggetti anziani a rischio: indagine su nuovi modelli neurobiologici e sul ruolo di marcatori biologici e genetici di rischio. Identificazione dei fattori predittivi della conversione da MCI (Mild Cognitive Impairment) ad AD (Alzheimer Disease);

- Identificazione di nuovi geni candidati nell'ambito delle demenze.

01/06/2009-30/11/2009 Università degli Studi di Genova- Dipartimento di Neurologia, Oftalmologia e Genetica (DiNOG). Attività di ricerca nel campo della genetica medica. Ottenimento e gestione risultati, sotto la supervisione del Dott. Di Maria e della Dott.ssa Perroni, nell'ambito dei seguenti progetti di ricerca:

- ricerca di varianti patogenetiche nel gene KAL1 in pazienti affetti da sindrome di Kallmann;

- SURF (sperimentazione sull'utilità clinica della ricerca farmacogenetica): ottimizzazione del trattamento anticoagulante orale

con Warfarin attraverso la personalizzazione della dose somministrata in base alla determinazione dei polimorfismi genetici del VKOR e CYP2C9;

- PRIN: studio dell'appropriatezza dei test genetici di suscettibilità alla malattia tromboembolica venosa come modello di studio;

- analisi del gene DPYD in un soggetto con grave reazione avversa al 5-fluorouracile;

- fattori predittivi dell'insorgenza della malattia di Alzheimer in soggetti anziani a rischio: indagine su nuovi modelli neurobiologici e sul ruolo di marcatori biologici e genetici di rischio. Identificazione dei fattori predittivi della conversione da MCI (Mild Cognitive Impairment) ad AD (Alzheimer Disease). **2006-2008 Università degli Studi di Pavia**. Dipartimento di Patologia umana ed ereditaria - Sezione di Biologia Generale e Genetica Medica. Laboratorio di Genetica Umana e Molecolare. Responsabile Prof.ssa G. Camerino, Dr.ssa Orietta Radi (radi@unipv.it). Attività biennale di tirocinio necessaria alla stesura della tesi sperimentale "Ricerca di mutazioni nel gene *SF1* in pazienti 46, XY con inversione del sesso".

2005-2006 Istituto di Genetica Molecolare del CNR di Pavia; Laboratorio di Genetica Umana. Responsabile Dr.ssa Silvia Bione (bione@igm.cnr.it). Attività annuale di tirocinio necessaria alla stesura della tesi sperimentale "Analisi della struttura aploptica del gene codificante per il recettore dell'ormone follicolo-stimolante (FSHR)".

Andrea Isidori

UOC Endocrinologia

Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico Umberto I

Dipartimento di Medicina Sperimentale

Sapienza Università di Roma

Roma

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specialista in Endocrinologia e Malattie Metaboliche.

Si occupa principalmente di tumori ipofisari, **tumori surrenalici**, disfunzione erettile, **ipertricosi**, tumori tiroidei e **ovaio policistico**.

Nel 1999 si laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università "La Sapienza" di Roma e consegue, nel 2004, la **Specializzazione in Endocrinologia e Malattie Metaboliche** presso la 1° Scuola di Endocrinologia e Malattie del Ricambio presso la medesima Istituzione.

Attualmente, ricopre il ruolo di **Dirigente Medico presso il Policlinico Umberto I di Roma** oltre ad essere Professore Ordinario di Endocrinologia presso l'Università "La Sapienza" di Roma e anche il Presidente della Società Italiana di Andrologia e Medicina della Sessualità.

Il Prof. Isidori è autore di oltre 200 pubblicazioni internazionali ed è membro di prestigiose Società Scientifiche come la **Società Italiana di Endocrinologia**, l'**Endocrine Society** britannica e la **Società Italiana di Andrologia**.

Csilla Krausz

SOD di Andrologia, Endocrinologia femminile e incongruenza di genere

Azienda Ospedaliero-Universitaria Careggi

Dipartimento di Scienze Biomediche, Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"

Università degli Studi di Firenze

Firenze

INCARICO PROFESSIONALE

2002- 2010 Ricercatore Universitario in Endocrinologia, Univ. di Firenze

Dal 2011 Professore Associato in Endocrinologia, Univ. di Firenze

CURRICULUM STUDIORUM

1990 Laurea in Medicina e Chirurgia, Univ. Firenze (110/110 cum laude)

1995 Specializzazione in Endocrinologia e Malattie del Ricambio, Univ. di Firenze

2001 PhD in Genetica Umana ("Mention Très honorable avec felicitations du Jury"); Univ. Paris VII

2003 PhD in Endocrinologia e Malattie del Ricambio, Univ. Firenz

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

Principali aree di ricerca: andrologia, endocrinologia della riproduzione, infertilità maschile, ipogonadismo primario e centrale, aspetti genetici dell'ipogonadismo congenito, criptorchidismo; ruolo dei cromosomi sessuali nella spermatogenesi; aspetti genetici e clinici del cancro del testicolo, effetti della terapia citostatica sul gamete maschile e funzione endocrina del testicolo, oncofertilità.

Pubblicazioni: 168 pubblicazioni in riviste internazionali-peer reviewed; H-index: 62 (Scopus); num. citazioni (Scopus)12626; H-index: 74 (Google scholar); num. citazioni (Google scholar): 16887.

- Posizione 91 "women's rank " nella Macroarea "Biomedical Sciences" nel "Top Italian Scientist" via Academy
- Secondo un survey a livello mondiale (periodo 1995-2015), è tra i primi 20 autori più produttivi nel campo di ricerca dell "infertilità maschile" (Zhang et al Research trends and perspectives of male infertility: a bibliometric analysis of 20 years of scientific literature Andrology. 2016 Nov;4(6):990-1001.)

PRINCIPALI INCARICHI NAZIONALI

2006-2009 Membro del Comitato Scientifico della SIE (Società Italiana di Endocrinologia)

2006-2014 Membro del Comitato Scientifico della SIAMS (Società Italiana di Andrologia Medica e Sessuologia)

2008-2015 Capo settore della rivista L'Endocrinologo (Endocrinologia della Riproduzione: Endocrino-Andrologia)

Dal 2009 Responsabile del laboratorio di Firenze per lo studio genetico dell'ipogonadismo Ipogonadotropo (SIE Network)

2012-2015 Coordinatrice della Commissione Regionale SIE

2013-2017 Membro del Consiglio Direttivo della SIE

Dal 2017 Referente Formazione per la Commissione Didattica della SIE

PRINCIPALI INCARICHI INTERNAZIONALI

Dal 2003 "AZF deletion scheme" Assessor/Organizer, European Molecular Genetics Quality Network

2003, 2007, 2013 Chairperson del Comitato Scientifico: "International Symposium in Genetics of male infertility: from research to clinic" (Firenze)

Dal 2008 Chairperson dell' "Examination Committee" della "European Academy of Andrology"

2008-2018 Membro del "Guidelines Committee" della "European Association of Urology" (in qualità di esperto in genetica dell'infertilità maschile)

Dal 2009 Membro del Comitato Scientifico della ISA (International Society of Andrology)

2009-2017 Tesoriere della ISA

2014 Chairperson del Comitato Scientifico del Congresso Europeo di Andrologia

2014-2022 Presidente dell'EAA (European Academy of Andrology)

2017-2020 Clinical Lead della "Focus area of Reproductive Endocrinology" della European Society of Endocrinology (ESE)

Dal 2020 Membro dello Steering Committee del consorzio IMIGC (International Male Infertility Genomics Consortium)

Dal 2021 Vice-chair del COST action "Andronet" CA20119

Dal 2022 Chair della "Center Accreditation Committee" della EAA

2023-2025 Clinical chair Commissione Scientifica del Joint Congress of the International Society of Andrology and American Society of Andrology (Washington DC, USA 2025)

Dal 2025 Presidente della ISA

Brigida Maiorano

U.O. di Oncologia Medica

IRCCS Ospedale San Raffaele
Milano

Laurea in Medicina e Chirurgia

Specializzazione in Oncologia Medica

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal 25/01/2021

Dirigente medico di I livello, UO Oncologia, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza IRCCS - San Giovanni Rotondo (FG), Italia

06/2020-01/2021

Dirigente medico di I livello, Istituto Scientifico Romagnolo per lo Studio e la Cura dei Tumori IRCCS,
Dipartimento di Oncologia, Meldola (FC), Italia

12/2019-06/2020

Oncologo, Fondazione Policlinico "A. Gemelli" IRCCS - UOC Oncologia - Roma, Italia

03/2014-07/2014

Medico Generale - Servizio di Guardia Medica - Cerignola (FG), Italia

Giuseppe Matullo

Dipartimento di Scienze Mediche, Scuola di Medicina

Università di Torino

Servizio di Genetica Medica

Ospedale Molinette Città della Salute e della Scienza

Torino

INCARICHI ATTUALI

Professore Ordinario di Genetica Medica MED/03 presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Scuola di Medicina, Università di Torino (dal 2018; Professore Associato dal 2006)

Dirigente Biologo Ospedale Molinette, Servizio di Genetica Medica, Città della Salute e della Scienza, Torino (dal 2015)

Responsabile dell'Unità "Genomic Variation, Complex Diseases and Population Medicine" presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Università di Torino (dal 2006)

Responsabile della Piattaforma di Analisi Genomica presso il DSM (dal 2018)

ESPERIENZE LAVORATIVE

2018-2020: Professore Ordinario di Genetica Medica MED/03 presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Scuola di Medicina, Università di Torino

2006-2018: Professore Associato di Genetica Medica MED/03 presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Scuola di Medicina, Università di Torino

2010-2018: Direttore dell'Unità "Genomic Variation and Translational Research" presso l'Italian Institute for Genomic Medicine (IIGM – ex HuGeF), Torino

2006-2010: Vice-direttore della Sezione Life-Sciences presso la Fondazione I.S.I (Institute for Scientific Interchange), Torino

2000-2010: Responsabile dei laboratori di Genetica ed Epidemiologia Molecolare della Fondazione I.S.I (Institute for Scientific Interchange), Torino

1998-2006: Tecnico di ricerca presso il Dip. di Genetica, Biologia e Biochimica, Università di Torino, Facoltà di Medicina e Chirurgia

Ago-Ott 1997: ricercatore borsista presso il Rangos Research Center (Università di Pittsburgh, PA, USA) nel laboratorio di Genetica Molecolare (Immunogenetica) diretto dal Prof. Massimo Trucco

Agosto 1991: ricercatore borsista presso il laboratorio del Prof. L.L. Cavalli-Sforza, Dip. di Genetica, Università di Stanford University, CA.

Sett-Nov 1991: ricercatore borsista presso il Rangos Research Center (Università di Pittsburgh, PA, USA) nel laboratorio di Genetica Molecolare (Immunogenetica) diretto dal Prof. Massimo Trucco

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Ottobre 1999 MSc Università di Pavia, European Schools for Advanced Studies, Italia ▪ Statistical Genetics

Aprile 1997 PhD Università di Torino, Italia

Agosto-Ottobre 1997 Ricercatore borsista presso il Rangos Research Center, Università di Pittsburgh (PA, USA), Prof. Massimo Trucco

March 1991 BScD Università di Torino

Agosto-Novembre 1991 Ricercatore Borsista, Dipartimento di Genetica, Università di Stanford (CA, USA), Prof. L.L. Cavalli-Sforza

Ricercatore Borsista presso il Rangos Research Center, Università di Pittsburgh (PA, USA), Prof. Massimo Trucco

Giuseppe Merla

Università di Napoli Federico II
Laboratorio di Genomica Funzionale
IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
San Giovanni Rotondo (FG)

Laureato in Scienze biologiche all'Università di Bari. Dopo cinque anni di ricerca presso l'Istituto Telethon di genetica e medicina (Tigem), prima a Milano e poi a Napoli, nel 2001 si è trasferito in Svizzera, presso il dipartimento di Genetica medica dell'Università di Ginevra. Dal 2004 Giuseppe Merla è group-leader presso il servizio di Genetica medica dell'Irccs Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo (FG). Nel 2009 ha conseguito la specializzazione in Genetica medica presso l'Università La Sapienza di Roma. Attualmente Giuseppe Merla coordina un gruppo di ricerca presso il Servizio di Genetica Medica dell'IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza di San Giovanni Rotondo, che si interessa prevalentemente dello studio dei meccanismi molecolari alla base di malattie genetiche rare come la sindrome di Williams-Beuren e la sindrome Kabuki.

Monica Miozzo

Unità Complessa di Genetica Medica
ASST Santi Paolo e Carlo
Dipartimento Scienze della Salute
Università degli Studi di Milano
Milano

WORK EXPERIENCE

2021 – ad oggi

Professore Ordinario in Genetica Medica (MED/03), Dipartimento Scienze della Salute Università di Milano
Responsabile Unità Complessa di Genetica Medica, ASST Santi Paolo e Carlo.
Direttore Scuola di Specializzazione in genetica medica (dal 1 ottobre 2022)

2019

Visiting Professor, Columbia University, New York, NY, Mailman School of Public Health Motor
Neuron Center (ottobre- novembre)

2011-2021

Responsabile Unità "Coordinamento Laboratori di ricerca", Direzione Scientifica Fondazione IRCCS
Ospedale Maggiore Policlinico. Professore Ordinario MED/03 dal 2018

1999-2011

Ricercatrice a tempo indeterminato e dal 2007 al 2018 professoressa associata in Genetica Medica,
Polo San Paolo, Università di Milano.

1995-1999

Dottoranda PhD in Biologia Cellulare e Molecolare, Università di Milano

1987-1995

Borsista AIRC, Oncologia Sperimentale, Istituto Nazionale Tumori, Milano

EDUCATION AND TRAINING

1999 PhD in Biologia Cellulare e Molecolare, Università di Milano

1994 Specializzazione in Genetica Medica, Università di Milano

1980-1986. Laurea in Scienze Biologiche, Università di Milano

Alessandra Pansa

Laboratorio di genetica medica
ASST Papa Giovanni XXIII
Bergamo

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Dal 2019 DIRIGENTE BIOLOGO Fondazione IRCCS Ca' Granda, Mangiagalli Attività o Settore Citogenetica
Dal 2013 al 2019 Biologo ASST PAPA GIOVANNI XXIII Attività o Settore Laboratorio di Genetica Medica
Dal 2008 al 2013 Biologo Centro Biomedico Bergamasco s.r.l. Attività o Settore Citogenetica

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Dal 2010 al 2015 Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Milano
Fino al 2008 Abilitazione professione Biologo Università degli Studi di Milano
Fino al 2007 Laurea in Biotecnologie Mediche Università degli Studi di Milano-Bicocca

Graziano Pesole

Dipartimento Di Bioscienze, Biotecnologie e Ambiente
Università degli studi di Bari Aldo Moro
Bari

STUDI

Laurea in Chimica conseguita presso l'Università di Bari (Aprile 1983) con la votazione di 110 e lode, discutendo una tesi sperimentale intitolata "Determinazione della concentrazione dei trascritti mitocondriali in fegato di ratto" (relatore: prof. Palmiro Cantatore).

ATTIVITÀ PROFESSIONALE

Novembre 2005 - Professore Ordinario (gruppo disciplinare Biologia Molecolare – BIO/11) presso la Facoltà di Scienze Biotecnologiche dell'Università di Bari
Dicembre 2002 – Ottobre 2005 Professore Straordinario (gruppo disciplinare Biologia Molecolare – BIO/11) presso il Dipartimento di Scienze Biomolecolari e Biotecnologie dell'Università di Milano
Novembre 1998 - Novembre 2002 Professore Associato (gruppo disciplinare Biologia Molecolare – BIO/11) presso il Dipartimento di Fisiologia e Biochimica Generali dell'Università di Milano.
Marzo 1996 - Ottobre 1998 Ricercatore (gruppo disciplinare Biochimica, E05) presso il Dipartimento di Biologia, Difesa e Biotecnologie Agro-Forestali dell'Università della Basilicata.
Gennaio 1989 - Febbraio 1996 Tecnico Laureato (qual. Funzionario Tecnico) presso il Dipartimento di Biochimica e Biologia Molecolare dell'Università degli Studi di Bari.
Settembre 1986 - Gennaio 1989 Docente di ruolo di Chimica nella Scuola Secondaria Superiore.
Maggio 1986 - Settembre 1986 Ricercatore presso i laboratori del Centro Ricerche VALBASENTO della ENICHEM SpA in Pisticci (MT) dove si è occupato di un progetto di ricerca sulle fibre al carbonio.
Febbraio 1985 - Maggio 1986 Borsista presso il Centro Ricerche Bonomo (Bari) dove ha svolto attività formativa e di ricerca nel settore agroalimentare.
Ottobre 1983 - Gennaio 1985 Servizio militare in qualità di Ufficiale Chimico presso lo Stabilimento Militare Nucleare - Biologico - Chimico in Civitavecchia (Roma).

Francesca Clementina Radio

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

ATTIVITA' LAVORATIVA E FORMAZIONE

2022, 01 aprile Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2021, 01 luglio Conferimento di un incarico di dirigenza medica a tempo indeterminato in qualità di vincitore di concorso pubblico per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività della UOC Laboratorio di Genetica Medica, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma.

2021, 01 aprile Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2020, 31 dicembre Proroga dell'incarico di dirigenza medica a tempo determinato in qualità di vincitore di avviso pubblico per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività della UOSD di Genetica Medica del Centro Sant'Anna Asl Roma 1 della durata di mesi 12.

2020, 15 aprile Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*Emergency genomics: an informative tool to guide advanced precision medicine in Intensive Care Units*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2020, 01 aprile Proroga dell'incarico di dirigenza medica a tempo determinato in qualità di vincitore di avviso pubblico per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività della UOSD di Genetica Medica del Centro Sant'Anna Asl Roma 1 della durata di mesi 9.

2019, 15 aprile Collaborazione esterna per attività di ricerca presso l'Area di Ricerca Genetica e Malattie Rare dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, nell'ambito del progetto '*RASopathies*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2019, 01 aprile Conferimento di un incarico di dirigenza medica a tempo determinato in qualità di vincitore di avviso pubblico per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività della UOSD di Genetica Medica del Centro Sant'Anna Asl Roma 1 della durata di mesi 12.

2018, 15 luglio Proroga del contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*RASopathies*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2017, 15 luglio Contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto

'*RASopathies*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2016, 07 luglio Proroga del contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico

Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*Telethon Undiagnosed Diseases Program*', della durata di mesi 12, sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2016, 01 marzo Modifica del precedente contratto di libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale

Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto '*Telethon Undiagnosed Diseases Program*', sotto la supervisione del dr. Marco Tartaglia.

2015, 11 settembre Conferimento incarico di prestazione d'opera occasionale da svolgere presso la UOSD Dermatologia Oncologica dell'Istituto San Gallicano per lo svolgimento di "attività di ricerca nell'identificazione dei geni

finalizzata allo studio della correlazione Genotipo/Fenotipo del Melanoma Cutaneo nei pazienti affetti da melanoma familiare e melanoma primitivo multiplo, e ricerca di nuovi geni di suscettibilità per il melanoma cutaneo”.

2015, 07 luglio Contratto per libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto 'UnRareNet' della durata di mesi 12 sotto la supervisione del Prof. Bruno Dallapiccola.

2015, 01 febbraio Conferimento di un incarico di collaborazione professionale per un Laureato in Medicina e Chirurgia con specializzazione in Genetica Medica per le attività di supporto allo “Sportello Malattie Rare” dell'Azienda Ospedaliera S. Camillo-Forlanini-Roma della durata di mesi 5.

2015, 01 febbraio Avvio attività libero professionale in qualità di medico specialista in Genetica Medica.

2014, 18 novembre Dottorato di ricerca in Genetica Medica, XXVII ciclo, 'Sapienza - Università di Roma' c/o A.O. San Camillo-Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica. Direttore Prof. Paola Grammatico.

Titolo della Tesi “le patologie da alterato metabolismo del ferro sistemico e cerebrale”

Relatore Prof. Paola Grammatico.

2014, 07 luglio Contratto per libera professione di ricerca in qualità di medico presso la Direzione Scientifica dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, area di ricerca Malattie Genetiche e Malattie Rare nell'ambito del progetto

'UnRareNet' della durata di mesi 12 sotto la supervisione del Prof. Bruno Dallapiccola.

2013, 01 settembre Conferimento di un incarico di collaborazione coordinata e continuativa (CO.CO.CO.) presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo- Forlanini-Roma in qualità di “Dirigente Medico disciplina Genetica Medica” nell'ambito del progetto “Sportello Malattie Rare” nonché di attività di genetica clinica sia in ambito ambulatoriale che per la diagnosi prenatale, per la durata di mesi quattro, da svolgersi presso la struttura “U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica”, Dipartimento Interaziendale di Medicina Trasfusionale (DMT) Lazio Ovest.

2013, gennaio Iscrizione nell'elenco dei soggetti idonei al conferimento di incarichi di collaborazione ai sensi dell'art. 2222 cod. civ. nell'ambito

professionale di “Dirigente Medico disciplina Genetica Medica” dell'A.O. San Camillo-Forlanini-Roma.

2011, 16 dicembre Conferimento di un incarico di collaborazione coordinata e continuativa (CO.CO.CO.) presso l'Azienda Ospedaliera S. Camillo-

Forlanini – Roma - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica nell'ambito del progetto “Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare” (decreto n. 70 del 16/10/2009) della durata di mesi 12 come medico specialista in Genetica Medica, per l'attività prevista per lo Sportello Malattie Rare.

2011, 1 agosto Diploma di Specializzazione in Genetica Medica, 'Sapienza - Università di Roma'. Votazione 70/70 e lode.

Titolo della Tesi “Emocromatosi ereditaria e patologie correlate. Patogenesi, quadro clinico, terapia e prognosi: la nostra esperienza”

Relatore Prof. Paola Grammatico.

2007, 13 marzo Iscrizione all'Albo dei Medici-Chirurghi di Roma (N°: M 55735).

2007, 15 febbraio Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo.

2006, 18 settembre Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Roma 'La Sapienza'.

Votazione: 110/110 e lode.

Titolo della Tesi Sperimentale “Le iperferritinemie autosomiche dominanti: caratterizzazione molecolare delle ferroportinopatie e della sindrome iperferritinemia-cataratta”

Relatore Prof. Paola Grammatico.

2000, 05 luglio Diploma di maturità scientifica, Liceo Scientifico 'Nomentano' – Roma - Sezione sperimentale di Fisica, Matematica e Informatica. Votazione: 100/100.

Maria Luisa Scattoni

Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Roma

EDUCATION AND ACADEMIC DEGREES

2020-2021	Master professionale di Secondo Livello
Università Cattolica del Sacro Cuore, Graduate School of Health Economics and Management, Roma	
2006-2009	Postdoc in Behavioral Neuroscience
National Institute of Mental Health, NIH, Bethesda, MD, USA	
2002-2005	Dottorato in Farmacologia, farmacognosia e tossicologia
Università degli Studi di Roma "La Sapienza"	
2004	Abilitazione all'esercizio della professione di biologo
Università degli Studi della Tuscia, Viterbo	
2001	Laurea in Scienze Biologiche, indirizzo Fisiopatologico
Università degli Studi di Roma "La Sapienza"	

EMPLOYMENTS

14/12/2022 - currently	Primo Ricercatore Tempo Indeterminato
01/01/2018 – 13/12/2022	Servizio di Coordinamento e Supporto alla Ricerca, Istituto Superiore di Sanità, Roma
	-Coordinatore del Network Italiano per il Riconoscimento Precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico
	-Coordinatore dell'Osservatorio Nazionale Autismo
	Ricercatore Tempo Indeterminato
	Servizio di Coordinamento e Supporto alla Ricerca, Istituto Superiore di Sanità, Roma
	▪ Coordinatore del Network Italiano per il Riconoscimento Precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico
	▪ Coordinatore dell'Osservatorio Nazionale Autismo
06/04/2011 – 31/12/2017	Ricercatore Tempo Determinato
Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità, Roma	
	▪ Coordinatore del Network Italiano per il Riconoscimento Precoce dei Disturbi dello Spettro Autistico
02/05/2007 – 28/12/2009	Visiting Scientist
National Institute of Health (NIH), Behavioral Neuroscience Section, Bethesda, USA	
07/02/2005 – 30/09/2005	Visiting Foreign Fellow
University of Cambridge, Brain Repair Centre and Neurology Unit, Department of Clinical Neurosciences, Cambridge, UK	
13/02/2006 – 12/02/2011	Collaboratore Tecnico Ente di Ricerca
Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità	
01/08/2002 – 12/02/2006	Ricercatore (co.co.co)
Dipartimento di Biologia cellulare e Neuroscienze, Istituto Superiore di Sanità	

Sabine Stioui

Laboratorio di Genetica Medica
CDI Centro Diagnostico Italiano
Milano

Formazione

1989 – 1993
Scuola specialità in Genetica Medica Milano

1983 – 1987
Dr. in Biologia - Biologia cellulare e Molecolare, Biologia cellulare e molecolare Università degli Studi di Milano

2000 – presente
Master in Epidemiologia molecolare
Università degli Studi di Pavia

Esperienza

ott 2020 - Presente
Referente Citogenetica e SGQ
CDI Centro Diagnostico Italiano S.p.A
Milano

ott 2017 - ott 2020
Responsabile sezione Citogenetica e Genetica Molecolare
Humanitas Research Hospital
Rozzano,

feb 1992 - ott 2017
Responsabile struttura semplice Citogenetica
General Hospital Legnano (MI) Italy

gen 1988 - gen 1992
Borsista presso Laboratorio Citogenetica
Clinica Mangiagalli

Davide Tonduti

Dipartimento di Scienze Biomediche e Cliniche, Università degli Studi di Milano
UOC Neurologia Pediatrica
Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi"
ASST Fatebenefratelli – Sacco
Milano

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Settembre 2006 conseguita Laurea in Medicina e Chirurgia a pieni voti con tesi dal titolo "Implicazioni diagnostiche e terapeutiche dello studio dei metaboliti dei neurotrasmettitori e delle pterine liquorali nella patologia neurologica progressiva ad esordio infantile."
- Luglio 2012 conseguito Diploma di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile a pieni voti con tesi dal titolo "Stroke perinatale: caratteristiche cliniche e neuroradiologiche di un campione selezionato e risultati preliminari del progetto SVE-la sui fattori genetici predisponenti" – Settembre 2013 conseguito Diploma InterUniversitario (DIU) in Malattie Ereditarie del Metabolismo, Université Paris Descartes (Paris 5)
- Novembre 2017 conseguito a pieni voti dottorato di ricerca (PhD) in Scienze Biomediche presso L'Università degli Studi di Pavia in cotutela con la Scuola di Dottorato "C2iD in Genetica, Cellule, Immunologia, Infettivologia, Sviluppo" dell'Università Paris Diderot (Paris 8). Tesi dal titolo "Dal fenotipo al genotipo: classificazione e identificazione di nuovi geni nell'ambito delle leucodistrofie e delle leucoencefalopatie genetiche"

ESPERIENZE PROFESSIONALI

06/2017-in corso
(Dirigente Ospedale dei Bambini V. Medico) Buzzi
Neuropsichiatra Infantile U.O.C Neurologia Pediatrica, Milano (Italia)

03/2014-06/2017
Neuropsichiatra Infantile U.O. Neuropsichiatria Infantile
,Fondazione (Collaboratore I.R.C.C.S. Istituto Coordinato Neurologico Carlo Besta Continuativo)
Milano (Italia)

01/2014-02/2014
Frequentante Neuropsichiatra Infantile U.O. Neuropsichiatria, Fondazione Infantile I.R.C.C.S. Istituto
Neurologico Carlo Besta Milano (Italia)

Michele Valiante

U.O.C. Laboratorio di genetica medica
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Dipartimento di Medicina Sperimentale
Sapienza, Università di Roma

Medico chirurgo, specialista in Genetica Medica.

Si occupa di consulenza genetica clinica nell'adulto, in età pediatrica e neonatale, di genetica prenatale e pre-concezionale, in particolare nei casi di infertilità di coppia, poliabortività, screening del portatore e valutazione del rischio riproduttivo.

Nel campo della genetica clinica dell'adulto ha sviluppato un'ampia esperienza nella diagnosi e gestione di sindromi da aumentata suscettibilità neoplastica, emocromatosi ereditaria e altre patologie da accumulo di metalli, malattie metaboliche, difetti malformativi isolati e sindromici, displasie scheletriche, collagenopatie, genodermatosi, facomatosi e patologie neurologiche ereditarie.

Si laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Roma La Sapienza, dove consegue anche il Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica; ottiene poi la specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma Tor Vergata.

Dal 2021 è Dirigente Medico presso l'Unità Operativa Complessa del Laboratorio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini di Roma.

Dal 2018 è docente in corsi di formazione e aggiornamento per addetti al primo soccorso.

È membro del Comitato Scientifico dell'Associazione V.I.T.A. – Vittime Italiane Talidomide e autore di numerose pubblicazioni scientifiche su riviste nazionali e internazionali.

Giuseppe Zampino

UOC Pediatria
Dipartimento di Scienze della salute della
donna, del bambino e di sanità pubblica
Fondazione Policlinico Universitario Agostino
Gemelli IRCCS
Roma

Studi Universitari

10.11.1994, Specializzazione in Genetica Medica, Università Cattolica S. Cuore - Roma, cum laude

27.06.1990, Specializzazione in Pediatria, Università Cattolica S. Cuore – Roma, cum laude

28.10.1986, Laurea in Medicina e Chirurgia, Università Cattolica S. Cuore - Roma, cum laude

Posizioni attuali:

Dal 01.11.2020 Direttore della Scuola di Specializzazione in Pediatria – Università Cattolica S. Cuore - Roma

Dal 01.07.2019 Direttore della UOC di Pediatria della Fondazione Policlinico Universitario “A. Gemelli” IRCCS - Roma

Dal 01.11.2016 Professore Associato, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica S.Cuore - Roma

Dal 2014 Coordinatore delle Unità di Malattie Rare della Fondazione Policlinico Universitario “A. Gemelli” IRCCS – Roma

Posizioni precedenti

2017-2018: Direttore dell'Istituto di Pediatria, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica S.Cuore - Roma.

2013-2019: Direttore della UOSD di Malattie Rare e Difetti Congeniti nel Dipartimento di Scienza della Salute della Donna, del Bambino e della Vita Nascente, Fondazione Policlinico Universitario “A. Gemelli” - Roma,

2010: Visiting Professor presso the Genetic Department of Children Hospital – Salt Lake City (Utah – USA)

1999-2015: Ricercatore, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Cattolica S.Cuore - Roma

1989-1999: Medico Universitario con compiti Assistenziali, Centro di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti, Policlinico Universitario “A. Gemelli” - Roma

Lucia Zanatta

UOS Citogenetica e Citogenomica
Azienda ULSS 2 Marca Trevigiana
Treviso

Head of the Cytogenetic Lab in the Department of Pathology at the Regional Hospital of Treviso, Italy. Dr. Zanatta graduated from the University of Padova, Italy with a degree in Biological Sciences. Subsequently, she obtained a post-graduate degree in Clinical Pathology at the University of Padova. Dr. Zanatta is the current Head of the Cytogenetics Laboratory in the Department of Anatomic Pathology at the Regional Hospital of Treviso. Before taking up her current position, Dr. Zanatta performed research at the University of Padova. Her latest publications include: "Transcriptome sequencing identifies ETV6-NTRK3 as a gene fusion involved in GIST," J Pathol. March 2016, and "Monosomy of chromosome 17 in breast cancer during interpretation of HER2 gene amplification," Am J Cancer Res. June 2015.