

Determinazione Dirigenziale N. 0000389 del 06/07/2023

Struttura Proponente: UOC Acquisizione Beni e Servizi

Centro di costo: A0RZ21JC1

Proposta: 0000143 del 06/07/2023

Oggetto:

NOMINA COMMISSIONE TECNICA GIUDICATRICE INCARICATA DELL'ESPLETAMENTO DELLE PROCEDURE RELATIVE ALL'AGGIUDICAZIONE DELLA GARA A PROCEDURA APERTA TELEMATICA PER LA FORNITURA DI UN SISTEMA MACCHINA REATTIVI PER L'ESECUZIONE IN TOTALE AUTOMAZIONE DI TEST NON INVASIVI PER DIAGNOSI PRENATALE (NIPT) PER LE NECESSITÀ DI MESI 24 DELLA U.O.C. LABORATORIO DI GENETICA MEDICA DELL'AZIENDA OSPEDALIERA SAN CAMILLO – FORLANINI

**IL DIRETTORE DELLA
STRUTTURA PROPONENTE**

Paolo Farfusola

L'Estensore: **Monica Tanturli**

Data 06/07/2023

Il Responsabile del Budget:

Data

Il Dirigente e/o il Responsabile del procedimento con la sottoscrizione della proposta, a seguito dell'istruttoria effettuata, attestano che l'atto è legittimo nella forma e nella sostanza

Il Responsabile del Procedimento: **Paolo Farfusola**

Data 06/07/2023

Il Dirigente Addetto al Controllo di Gestione: **Miriam Piccini**

Data 06/07/2023

Conto Economico/Patrimoniale su cui imputare la spesa: **Presà Visione**

Hash proposta: 25d86a499df79d39c2ab05c2fccf8934b371b797a8f85cd48b615d7a40140e7e

IL DIRETTORE U.O.C. ACQUISIZIONE BENI E SERVIZI

VISTI

il D. Leg.vo n. 502 del 30/12/92 e successive modifiche ed integrazioni, recante norme sul “Riordino della disciplina in materia sanitaria, a norma dell’art.1 della L. n. 421 del 23/10/92”;

la L.R. n. 18 del 16/06/94 e successive modifiche ed integrazioni recante “Disposizioni per il riordino del Servizio Sanitario Regionale ai sensi del D. Leg.vo n. 502/92 e successive modifiche ed integrazioni – Istituzione delle Aziende Unità Sanitarie Locali e delle Aziende Ospedaliere”;

la L.R. n. 45 del 31/10/96 recante “Norme sulla gestione contabile e patrimoniale delle Aziende Unità Sanitarie Locali e delle Aziende Ospedaliere”;

la Legge regionale 30 Marzo 2023 n. 1 –Legge di stabilità Regionale 2023;

la Legge regionale 30 Marzo 2023 n. 2 – Bilancio di previsione finanziario della Regione Lazio 2023 – 2025;

la Legge 29 Dicembre 2022 n. 197 – Bilancio di previsione dello Stato per l’anno finanziario 2023 e bilancio pluriennale per il triennio 2023 – 2025;

la delega, conferita dal Direttore Generale con propria deliberazione n. 1702 del 07/12/2021, alla formalizzazione mediante Determinazione dirigenziale degli atti di nomina delle Commissioni giudicatrici, a seguito dell’individuazione dei singoli componenti da parte della Direzione Aziendale;

PREMESSO

che, con deliberazione n. 581 del 06/04/2023, è stata indetta una gara a procedura aperta telematica per la fornitura di un Sistema macchina reattivi per l’esecuzione in totale automazione di test non invasivi per diagnosi prenatale (NIPT) per le necessità di mesi 24 della U.O.C. Laboratorio di Genetica medica dell’Azienda Ospedaliera San Camillo – Forlanini;

CONSIDERATO

- che la scadenza per la ricezione delle offerte relative alla citata gara è stata fissata alle ore 12.00 del giorno 31/05/2023;

- che, ai sensi della normativa vigente, la verifica della documentazione amministrativa relativa alla presente gara e’ stata effettuata dal Responsabile del Procedimento in data 07/06/2023;

- che la nomina della Commissione tecnica giudicatrice di gara deve avvenire dopo la scadenza dei termini fissati per la presentazione delle offerte;

- che, con nota documento n. prot. 101003/2023 del 22/06/2023, la Direzione Sanitaria aziendale ha individuato, quale Commissione giudicatrice incaricata di esperire le procedure della suddetta gara, il sotto indicato personale, in possesso della necessaria e specifica professionalità in materia:

PRESIDENTE: Dott Luigi Laino – Dirigente biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: D.ssa Daniela Formicola – Dirigente biologo U.O.C. Genetica medica

COMPONENTE: D.ssa Francesca Di Maggio – Tecnico sanitario di laboratorio biomedico U.O.C. Genetica medica

- che il suddetto personale ha rilasciato, ai sensi dell'art. 47 del D.P.R. 445/2000, la dichiarazione di inesistenza delle cause di incompatibilità e di astensione, di cui all'art. 77, co. 4, 5 e 6, del D. Leg.vo n. 50/2016 e s.m.i. inviando inoltre i propri curricula professionali, allegati al presente atto;

- che l'aggiudicazione della gara in questione avverrà attenendosi al criterio dell'offerta economicamente più vantaggiosa, ai sensi dell'art. 95, co. 2, del D. Leg.vo n. 50 del 18/04/2016;

- che, ai sensi dell'art. 29 del D. Leg.vo n. 50/2016 e s.m.i., il presente atto verrà pubblicato sull'apposito sito aziendale "Amministrazione trasparente";

- che il presente atto non comporta alcun onere economico aggiuntivo per l'Azienda Ospedaliera;

ATTESTATO

che il presente provvedimento, a seguito dell'istruttoria effettuata, nella forma e nella sostanza è totalmente legittimo, ai sensi e per gli effetti di quanto disposto dall'art. 1 della Legge 20/94 e successive modifiche, nonché alla stregua dei criteri di economicità e di efficacia di cui all'art. 1, primo comma, della Legge 241/90, come modificato dalla Legge 15/2005;

DETERMINA

- di nominare la Commissione tecnica giudicatrice incaricata dell'espletamento delle procedure relative all'aggiudicazione della gara a procedura aperta telematica per la fornitura di un Sistema macchina reattivi per l'esecuzione in totale automazione di test non invasivi per diagnosi prenatale (NIPT) per le necessità di mesi 24 della U.O.C. Laboratorio di Genetica medica dell'Azienda Ospedaliera San Camillo – Forlanini, nella seguente composizione:

PRESIDENTE: Dott Luigi Laino – Dirigente biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: D.ssa Daniela Formicola – Dirigente biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: D.ssa Francesca Di Maggio – Tecnico sanitario di laboratorio biomedico U.O.C. Genetica medica

- di pubblicare, ai sensi dell'art. 29 del D. Leg.vo n. 50/2016 e s.m.i., il presente atto sull'apposito sito aziendale "Amministrazione trasparente";

- svolgerà le funzioni di segretario verbalizzante la D.ssa Monica Tanturli, Collaboratore Amministrativo che, in caso di assenza, potrà essere sostituita in dette funzioni da altro personale in servizio presso la U.O.C. Acquisizione Beni e Servizi.

**IL DIRETTORE U.O.C. ACQUISIZIONE BENI E SERVIZI
(DOTT. PAOLO FARFUSOLA)**

Curriculum Vitae formato Europeo

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE E DI ATTO DI NOTORIETA' (D.P.R. 28 DICEMBRE 2000 N. 445)

Il sottoscritto Luigi Laino, nato _____ e residente a Roma
- Codice Fiscale _____ - sotto la propria responsabilità ai sensi degli artt. 46 e 47 del DPR
445/2000, consapevole di quanto prescritto dagli artt. 75 e 76 del medesimo DPR, relativamente alla responsabilità
penale prevista per chi rende false dichiarazioni e sulla decadenza dei benefici eventualmente conseguiti al
provvedimento emanato sulla base di dichiarazioni non veritiere

DICHIARA:

che tutte le informazioni riportate nel seguente Curriculum Vitae corrispondono a verità

Informazioni personali:

Nome e Cognome **Luigi Laino**
Data e luogo di nascita _____
E-mail llaino@scamilloforlanini.rm.it
PEC luigilaino@biologo.com.it

Novembre 2009 (II sessione): abilitazione all'esercizio della professione di Biologo "Università degli Studi di Roma
"Tor Vergata"

06 Settembre 2012: iscrizione all'Albo Nazionale dei Biologi Sezione A (n°066995)

Istruzione:

Data 07 Novembre 2017
Qualifica conseguita **Specialista in Genetica Medica**
Rilasciata da Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
Votazione 50/50 e Lode (Durata 4 anni)

Data 14 Gennaio 2014
Qualifica conseguita **Dottore di Ricerca in Genetica Medica, PhD**
Rilasciata da "Sapienza" - Università di Roma
Votazione Ottimo

Data 16 Ottobre 2009
Qualifica conseguita **Laurea specialistica in Biotecnologie Mediche**
Rilasciata da Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
Votazione 106/110

Formazione:

Partecipazione a congressi

- Marzo 2022 Grandangolo in Genetica Medica – Corso residenziale (Roma, 24-25 Marzo 2022)
- Ottobre 2020 Grandangolo in Genetica Medica – Corso in modalità online (Ottobre 2020)
- Novembre 2019 XXII Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (Roma, 13-15 Novembre 2019)
Esame finale 3 crediti ECM
- Novembre 2019 XXII Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (Roma, 13-15 Novembre 2019)
Esame finale 3 crediti ECM
- Settembre 2019 Dimostrazione teorico-pratica relativa alla tecnologia NGS per la determinazione delle mutazioni dei geni *BRCA1, BRCA2, e PALB2* c/o Diatech Pharmacogenetics (Jesi, 06 Settembre 2019)
- Giugno 2018 European Society of Human Genetics (ESHG) (Milano, 16-19 Giugno 2018) *Esame finale 27 European CME credits*
- Novembre 2017 XX Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (Napoli, 15-18 Novembre 2017)
Esame finale 6 crediti ECM
- Settembre 2013 XVI Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (Roma, 25-28 Settembre 2013)
- Giugno 2013 9th European Cytogenetics Conference (ECA) (Dublino, 29/06/2013 – 02/07/2013)
- Novembre 2011 XIV Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (Milano, 13-16 Novembre 2011)
- Settembre 2011 IV World Congress on Hypospadias and disorders of sex development (ISHID). (Londra, 16-19 Settembre 2011)
- Novembre 2009 XII Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (Torino, 8-10 Novembre 2009)
- Giugno 2009 Partecipazione al seminario organizzato da Agilent Technologies "ARRAY CGH USER MEETING" 2009
- Novembre 2008 XI Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana Genova, 23-25 Novembre 2008

Partecipazione a corsi di formazione

- Maggio 2023 corso di formazione aziendale "Il trattamento dei dati personali in ambito sanitario" (4,3 crediti ECM)
- Dicembre 2022 corso aziendale obbligatorio in modalità e-learning: Dirigenti – La sicurezza sul lavoro e il ruolo dei Dirigenti (18 crediti ECM)
- Dicembre 2022 corso aziendale obbligatorio in modalità e-learning: I dispositivi di protezione individuali il loro corretto uso nella vestizione e svestizione per la gestione del rischio biologico in emergenza COVID 19
- Giugno 2022 corso aziendale obbligatorio in modalità e-learning: Il rischio Biologico, Chimico, Cancerogeno e mutageno (chemioterapici e antitumorali) nelle attività sanitarie

- Ottobre 2019 Corso la Biopsia Liquida: stato attuale e futuri sviluppi. 4° edizione (Milano, 11 Ottobre 2019)
- Maggio 2019 Workshop "Controllo Esterno di Qualità dei test genetici: risultati 2018" (Roma ISS 15-16 Maggio 2019)
- Febbraio 2019 Corso Bioinformatic for Ion: Analisi di dati di Next Generation Sequencing (NGS) per Diagnosi Prenatale Non-Invasiva (Roma, 12-13 Febbraio 2019)
- Settembre 2018 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. IX edizione (Roma, 13-14 Settembre 2018) *Esame finale 13 crediti ECM*
- Giugno 2018 GdL SIGU Sanità (Roma, 28 Giugno 2018)
- Settembre 2017 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VIII edizione (Roma, 14-15 Settembre 2017) *Esame finale 9,1 crediti ECM*
- Giugno 2017 "Visit to Genoma Swiss Biotechnology for NIPD Technical Training" (Ginevra, 12-14 Giugno 2017)
- Dicembre 2017 La Genetica incontra la Pneumologia (Roma, 1-2 Dicembre 2017)
- Settembre 2016 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VII edizione (Roma, 15-16 Settembre 2016)
- Maggio 2016 GdL Citogenetica SIGU Dalla citogenetica alla citogenomica (Milano, 26 Maggio 2016) *Esame finale 6 crediti ECM*
- Aprile 2016 riunione congiunta GdL Genetica Clinica, GdL Citogenetica e SIMGePeD (Napoli, 11 Aprile 2016)
- Marzo 2016 GdL Citogenetica SIGU Citogenetica Citogenomica oggi (Roma, 10 Marzo 2016) *Esame finale 6 crediti ECM*
- Gennaio 2016 Pre-implantation Genetic Diagnosis (PGD) e Non Invasive Prenatal Testing (NIPT): Nuove frontiere in diagnosi prenatale (Padova, 18-19 Gennaio 2016)
- Gennaio 2016 Significato e valore della donazione volontaria di midollo osseo (Roma, 13 Gennaio 2016)
- Settembre 2015 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VI edizione (Roma, 17-18 settembre 2015)
- Febbraio 2015 GdL Citogenetica SIGU Citogenetica oggi e... domani (Roma, 25 Febbraio 2015)
- December 2014 "Visit to Preimaitha Diagnostic Laboratory for NIPD Technical Presentation" (Manchester, 2-3 December 2014)
- Luglio 2014 XV edizione "Le malattie genetiche come malattie sociali" (Chieti, 10-11 Luglio 2014)
- Aprile 2014 Incontro congiunto gruppo di lavoro di citogenetica e genetica molecolare (Roma, 1 Aprile 2014) *Esame finale 6 crediti ECM*
- Marzo 2014 "Una Giornata per le Malattie Rare" (Roma, 03 Marzo 2014)
- Ottobre 2014 "Utilizzo della tecnica QF-PCR per la diagnosi delle aneuploidie cromosomiche negli aborti spontanei del I trimestre di gravidanza (Roma 02/10/2013)

- Giugno 2013 GdL Citogenetica SIGU Presentazione Linee Guida SIGU in citogenetica (Bologna, 25 Giugno 2013) *Esame finale 7 crediti ECM*
- Aprile 2013 II Italian CGH Array Symposium (Gardone Riviera, 11-12 Aprile 2013)
- Marzo 2013 Incontro congiunto gruppo di lavoro di genetica clinica e citogenetica (Roma, 5 Marzo 2013) *Esame finale 6 crediti ECM*
- Novembre 2011 Corso SIGU "Citogenetica Oncoematologica" Milano 16 Novembre 2011
- Giugno 2011 Partecipazione al seminario organizzato da Agilent Technologies "ARRAY CGH USER MEETING" 2011(Roma, 28 Giugno 2011)
- Giugno 2011 Corso avanzato di Citogenetica Costituzionale: verso il cariotipo molecolare? II edizione. (Genova 15-17 Giugno 2011)
- Marzo 2011 SOLID and ION Torrent technologies: the most flexible, accurate and affordable solution for gene discovery and clinical investigation in the era of next generation sequencing (U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica - Sapienza Università di Roma)
- Novembre 2009 Corso SIGU "Strumenti di Bioinformatica per l'analisi di tecnologie microarrays" Torino, 11 Novembre 2009
- Giugno 2009 Partecipazione al seminario organizzato da Agilent Technologies "ARRAY CGH USER MEETING" 2009
- Novembre 2008 Corso SIGU "Caratterizzazione funzionale di varianti geniche" Genova, 26 Novembre 2008
- Novembre 2008 Frequenza presso la U.O.C. Laboratorio di genetica umana dell'E.O. Ospedali Galliera - Genova al fine di acquisire nozioni sulla tecnica dell'Array-CGH.

Esperienza professionale:

Date	Dal 08 Aprile 2021 – ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Biologo a tempo indeterminato
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AO San Camillo Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Analisi e refertazione di indagini di Citogenetica, Citogenetica molecolare e Genetica molecolare pre e post-natale.
Date	Dal 16 Dicembre 2019 – al 07 Aprile 2021
Lavoro o posizione ricoperti	Dirigente Biologo a tempo determinato
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AO San Camillo Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Analisi e refertazione di indagini di Citogenetica, Citogenetica molecolare e Genetica molecolare pre e post-natale. Esecuzione di indagini di Immunogenetica finalizzate prevalentemente all'inserimento dei potenziali donatori nel registro regionale IBMDR.
Date	Dal 01 Marzo 2018 – 13 Dicembre 2019 (Contratto libero professionale 21 mesi e 13 giorni)
Lavoro o posizione ricoperti	Biologo con contratto libero professionale (P. IVA) - Incarico Biennale

Nome e indirizzo del datore di lavoro	Incarico libero professionale presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica AO San Camillo Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Analisi e refertazione di indagini di Citogenetica, Citogenetica molecolare e Genetica molecolare pre e post-natale. Esecuzione di indagini di Immunogenetica finalizzate prevalentemente all'inserimento dei potenziali donatori nel registro regionale IBMDR.
Date	Dal 01 Marzo 2017 – 28 Febbraio 2018 (Contratto libero professionale 12 mesi)
Lavoro o posizione ricoperti	Biologo con contratto libero professionale (P. IVA) - Incarico Annuale
Principali attività e responsabilità	Progetto sulle tecniche di diagnostica citogenetica-molecolare per le patologie da difetti dello sviluppo sessuale presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AO San Camillo Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Citogenetica molecolare, Genetica molecolare - NGS
Date	Dal 20 Aprile 2016 – 31 Dicembre 2016 (Contratto Co.Co.Co. 9 mesi)
Lavoro o posizione ricoperti	Biologo con contratto di collaborazione (Co.Co.Co.) - Incarico 9 mesi
Principali attività e responsabilità	Messa a punto delle tecniche di diagnosi prenatale da sangue materno e di diagnosi preimpianto Formazione in genetica forense per l'esecuzioni di indagini per l'identificazione personale.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AO San Camillo Forlanini - U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Citogenetica molecolare, Genetica molecolare - NGS
Date	Dal 01 Aprile 2015 – 31 Marzo 2016 (Assegno di ricerca 12 mesi) Co.Co.Co.
Lavoro o posizione ricoperti	Biologo PhD, assegno di ricerca annuale Cat. B Tipo II – SSD (MED03) <i>(Rinnovo di 1 anno)</i>
Principali attività e responsabilità	Identificazione di nuovi geni coinvolti nell'ipospadia mediante: Next generation sequencing, genome wide arrays and murine models. Formazione in genetica forense per l'esecuzioni di indagini per l'identificazione personale.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Medicina Molecolare – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Citogenetica, Citogenetica molecolare, Genetica molecolare
Date	Dal 01 Aprile 2014 – 31 Marzo 2015 (Assegno di ricerca 12 mesi) Co.Co.Co.
Lavoro o posizione ricoperti	Biologo PhD, assegno di ricerca annuale Cat. B Tipo II – SSD (MED03)
Principali attività e responsabilità	Identificazione di nuovi geni coinvolti nell'ipospadia mediante: Next generation sequencing, genome wide arrays and murine models
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Medicina Molecolare – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.
Tipo di attività o settore	Citogenetica, Citogenetica molecolare, Genetica molecolare
Date	Dal 16 Settembre 2013 – 16 Marzo 2014 (Contratto Co.Co.Co. 6 mesi)
Lavoro o posizione ricoperti	Biologo con contratto di collaborazione nell'ambito del progetto "Implementazione delle tecniche di citogenetica molecolare in diagnosi prenatale" (Contratto Co.Co.Co. 6 mesi)
Principali attività e responsabilità	Applicazione di metodiche di citogenetica molecolare (Array CGH) nella dignostica citogenetica prenatale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	A. O. San Camillo-Forlanini U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza - Università di Roma"

Tipo di attività o settore Citogenetica, Citogenetica molecolare

Date 01 Novembre 2010 – 31 Ottobre 2013 (Contratto Borsa di studio 36 mesi)

Lavoro o posizione ricoperti **Biologo Dottorando**

Principali attività e responsabilità Caratterizzazione molecolare di pazienti con Difetti dello Sviluppo Sessuale (DSS)

Nome e indirizzo del datore di lavoro Dipartimento di Medicina Molecolare – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.

Tipo di attività o settore Citogenetica, Citogenetica molecolare, Genetica molecolare

Date 01 Gennaio 2010 – 31 Ottobre 2010 (Contratto Borsa di studio 9 mesi)

Lavoro o posizione ricoperti **Borsista - Incarico 9 mesi**

Principali attività e responsabilità Messa a punto di protocolli per l'applicazione di metodiche di array CGH nell'ambito della diagnostica citogenetica

Nome e indirizzo del datore di lavoro Microlab-SRL

Sede di Lavoro Svolto presso A. O. San Camillo-Forlanini U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza - Università di Roma"

Tipo di attività o settore Citogenetica, Citogenetica molecolare

Date Settembre 2008 – Ottobre 2009

Lavoro o posizione ricoperti **Internato per la preparazione della tesi di laurea specialistica**

Principali attività e responsabilità Applicazione della Comparative Genomic Hybridization Array nella definizione diagnostica di pazienti con cariotipo normale e fenotipo cromosomico

Nome e indirizzo del datore di lavoro Dipartimento di Medicina Molecolare – U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica "Sapienza" Università di Roma.

Tipo di attività o settore Citogenetica, Citogenetica molecolare

Capacità e competenze tecniche acquisite:

Citogenetica classica:

Esecuzione di colture cellulari monostrato e in sospensione a partire da sangue periferico, materiale abortivo, liquido amniotico e biopsie cutanee.

Separazione linfocitaria ed attivazione di linee linfoblastoidi (immortalizzate con EBV).

Congelamento e scongelamento di linee cellulari conservate in biobanca in azoto liquido.

Allestimento di preparati cromosomici da linfociti di sangue periferico, liquido amniotico (metodo in situ e in flask), materiale abortivo e biopsia cutanea.

Esecuzione di colorazione Giemsa Standard e tecniche di bandeggio GTG, CBG, NOR.

Allestimento e interpretazione dei risultati con stesura dei relativi referti del Test al Diepossibutano (DEB test) per la diagnosi di Anemia di Fanconi.

Allestimento e interpretazione dei risultati con stesura dei relativi referti per lo studio del tasso di SCE (Sister Chromatid Exchange).

Analisi del cariotipo nella diagnosi citogenetica pre e post natale, attraverso l'utilizzo microscopio ottico e sistema di acquisizione computerizzato (Genikon, Nikon). Stesura dei relativi referti utilizzando ISCN 2016.

Citogenetica molecolare:

Preparazione e marcatura per nick translation di sonde estratte da vettori BAC, PAC, e YAC.

Allestimento di saggi FISH con sonde estratte da vettori e con sonde commerciali a sequenza unica, centromeriche, paint, break apart e sistemi Multiprobe. Analisi e interpretazione dei risultati attraverso l'utilizzo di microscopio a fluorescenza e sistema di acquisizione computerizzato (Genikon, Nikon). Stesura dei relativi referti così come indicato dalle attuali linee guida e refertazione degli stessi.

Allestimento di esperimenti di Array CGH e SNP Array su DNA estratto da linfociti di sangue periferico, villi coriali e amniociti su supporti BAC, oligo, SNP. Interpretazione dei risultati e classificazione delle varianti con stesura dei relativi referti così come indicato dalle attuali linee guida.

Allestimento di esperimenti di QF-PCR su villi coriali, liquido amniotico, materiale abortivo. Interpretazione dei risultati utilizzando appositi software Gene-Mapper e refertazione degli stessi.

Genetica molecolare:

Estrazione di acidi nucleici (DNA/RNA) da sangue periferico, colture cellulari e biopsie cutanee.

Quantificazione DNA e RNA su gel d'agarosio, fluorimetro o spettrofotometro.

Elettroforesi su gel di agarosio.

Digestione di DNA con enzimi di restrizione

Saggi di RealTime PCR mediante sonde TaqMan e chimica SybrGreen

Saggi MLPA per la ricerca di delezioni/duplicazioni singolo-multiesoniche

Saggi di Ibridazione inversa per lo screening delle principali mutazioni del gene CFTR (*Fujirebio*), interpretazione dei risultati con calcolo del rischio in accordo con le attuali linee guida e refertazione degli stessi.

Saggi di Ibridazione inversa per lo screening delle principali mutazioni dei geni F2, F5, MTHFR e del gene HFE interpretazione dei risultati e refertazione degli stessi.

Sequenziamento di nuova generazione (NGS, next generation sequencing) su piattaforma Thermo Fisher Scientific.

Analisi di dati da esperimenti di target NGS e analisi di protocolli NIPT Whole Genome e refertazione dei diversi test eseguiti.

Analisi dei polimorfismi per l'analisi di profili personali in genetica forense

Consulenze legate al test:

Esecuzione di colloqui informativi con i pazienti allo scopo di chiarire i limiti dei test da eseguire e la significatività dei risultati ottenuti.

Progetti finanziati:

Bando	Bandi di ricerca 2019 "Progetti di Ricerca Piccoli
Titolo del Progetto	"Approfondimenti molecolari in pazienti affetti da suscettibilità neoplastica"
Principali attività e responsabilità	Investigator
Ateneo	Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Bando	Avvio alla Ricerca 2014
Titolo del Progetto	"Caratterizzazione molecolare di pazienti con ipospadia sindromica mediante aCGH"
Principali attività e responsabilità	Principal Investigator
Dipartimento	Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Bando	Progetti di Ateneo 2013
Titolo del Progetto	"Identification of new genes involved in hypospadias by next generation sequencing, genome-wide arrays and murine models"
Principali attività e responsabilità	Investigator
Dipartimento	Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Bando	Avvio alla Ricerca 2012
Titolo del Progetto	"Caratterizzazione molecolare di pazienti con Difetti dello Sviluppo Sessuale (DSS) isolati e sindromici"
Principali attività e responsabilità	Principal Investigator
Dipartimento	Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Bando	Progetti di ateneo: Acquisizione di medie e grandi attrezzature scientifiche 2011
Titolo del Progetto	Ion Torrent Semiconductor Sequencing for Life™ Identificazione di mutazioni germinali e somatiche nei tumori solidi mediante "Targeted Resequencing"
Principali attività e responsabilità	Investigator
Dipartimento	Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.

Attività societaria:

Dal 2007 ad oggi (14 anni) socio della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
Dal 2012 al 2019 socio dell'associazione ONLUS Progetto Auriga
Dal 2013 membro del GdL di Citogenetica (SIGU), partecipazione alla stesura delle nuove linee guida di citogenetica approvate nel 2013 e disponibili sul sito della Società Italiana di Genetica Umana.

Nomina in qualità di commissario:

Ente commissionante	Ministero della Salute "anno 2015"
Incarico	Componente della commissione esaminatrice per il riconoscimento del titolo di studio conseguito all'estero in: "Tecniche di Laboratorio Biomedico"
Decreto dirigenziale	DGPROF/0026934-P-25/05/2015

Partecipazione a bandi:

- Ente Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini, Roma
Bando Avviso pubblico per la procedura di stabilizzazione di cui all'Art. 20 comma1 del d. lgs. 75/2017 del personale precario della dirigenza, per n. 4 posti di DIRIGENTE BIOLOGO. (Pubblicato il 30/03/2021 delibera n. 203)
Posizione Chiamato per assunzione a tempo indeterminato delibera n. 559 del 02/04/2021
- Ente Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini, Roma
Bando Avviso pubblico, per titoli quiz e colloquio, con procedura d'urgenza, per l'assunzione a tempo determinato di Dirigenti Biologi con Specializzazione in Patologia Clinica o Biochimica Clinica (Pubblicato il 11/07/2019)
Posizione Chiamato per assunzione a tempo determinato delibera n. 1625 del 09/12/2019
Graduatoria finale delibera n. 1524 del 11/11/2019
- Ente "Sapienza" Università di Roma
Bando Bando di selezione per il conferimento di 1 assegno di ricerca Cat. B tipo II – SSD MED03 per la collaborazione ad attività di ricerca (Codice bando: RS2013-II/Grammatico)
Titolo della ricerca "Caratterizzazione molecolare di pazienti con Ipospadias sindromica e isolata"
Posizione **Vincitore**
- Ente Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini, Roma
Bando Avviso pubblico per la costituzione di un elenco di soggetti idonei al conferimento di incarichi di collaborazione ai sensi dell'art. 2222 cod. civile nel profilo professionale di Dirigente Biologo con comprovata esperienza nell'ambito del Laboratorio di Genetica Medica di durata annuale (Pubblicato il 21/12/2012)
Posizione **Idoneo**

Premi ricevuti:

- Ente Accademia Nazionale di Medicina - Sez. di Genetica Medica
Premio **Premio Giovane Citogenetista - Franca Dagna Bricarelli 2015**
Conferito in occasione del Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita Roma, 17-18 settembre 2015

Incarichi di docenza universitaria:

- Tipologia di impiego Partecipazione alla commissione per gli esami di profitto (3 anni accademici)
Anno Accademico 2014/2015; 2015/2016; 2016/2017
Università "Sapienza Università di Roma"
Tipologia di corso Anno III Semestre II - Corso di laurea magistrale in Medicina e Chirurgia "D"
Insegnamento Genetica Medica (SSD MED03)
"C.I. Patologia e Fisiopatologia generale"
- Tipologia di impiego Partecipazione alla commissione per gli esami di profitto (3 anni accademici)

Anno Accademico	2014/2015; 2015/2016; 2016/2017
Università	"Sapienza Università di Roma"
Tipologia di corso	Anno II Semestre II - Corso di laurea magistrale in Medicina e Chirurgia "D"
Insegnamento	Genetica Medica (SSD MED03) "C.I. Metodologia Medico-Scientifica di base III"
Tipologia di impiego	Docente a contratto (2 anni accademici 20 ore totali)
Anno Accademico	2014/2015; 2015/2016
Università	"Sapienza Università di Roma"
Tipologia di corso	Corso di laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico (L/SNT3)
Insegnamento	Genetica Medica (SSD MED03) "C.I. Basi cellulari e molecolari della vita"
Tipologia di impiego	Docente a contratto
Anno Accademico	2013/2014
Università	"Sapienza" Università di Roma Dipartimento di Medicina Molecolare
Tipologia di corso	Master di II livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (cod. 26129)
Insegnamento	"Laboratorio di genetica medica in diagnosi prenatale" (SSD MED/03)
Tipologia di impiego	Docente a contratto
Anno Accademico	2012/2013
Università	"Sapienza" Università di Roma Dip. Medicina Molecolare
Tipologia di corso	Master di II livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (cod. 26129)
Insegnamento	"Tecniche di citogenetica e citogenetica molecolare" (SSD MED/03)

Incarichi di docenza come Invited Speaker:

- Maggio 2022 "La Diagnosi Prenatale" (ASL Viterbo, 18 Maggio 2022)
- Aprile 2017 "VI Italian CGH Array User's Group Meeting" (Napoli, 5-7 Aprile 2017) Relatore comunicazione orale.
- Marzo 2016 Corso teorico pratico L'accademia del saper fare. Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologie genetico-malformativa. Anomalie del sistema genito-urinario:dalla genetica alla clinica. (Roma, 12-13 Maggio 2016) Relatore comunicazione orale.
- Settembre 2015 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VI edizione (Roma, 17-18 Settembre 2015 Relatore comunicazione orale.
- Marzo 2013 Corso teorico pratico L'accademia del saper fare. Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologie genetico-malformativa III edizione. (Genova, 18-19 Marzo 2013) Docente.
- Marzo 2012 Corso teorico pratico L'accademia del saper fare. Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologie genetico-malformativa II edizione. (Genova, 19-20 Marzo 2012) Docente.
- Ottobre 2011 Corso teorico pratico L'accademia del saper fare. Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa. (Genova, 10-11 Ottobre 2011) Docente.

RIASSUNTO DELL'ATTIVITÀ ECM (Fonte Co.Ge.A.P.S.)

Triennio 2017 – 2019 Obbligo formativo 120 crediti ECM (Aggiornato al 30 Dicembre 2019 Tot. 167,1 crediti)

Triennio 2020 – 2022 Obbligo formativo 40 crediti ECM (Aggiornato al 30 Dicembre 2022 Tot. 112,6 crediti)

Elenco lavori a stampa:

- 1) Pascolini G, Gaudioso F, Fadda MT, Laino L, Ferraris A, Grammatico P. **Koolen-de Vries syndrome in the first adulthood patient of Southern India ancestry.** *Am J Med Genet A.* 2021 Mar;185(3):978-981.
- 2) Pascolini G, Valiante M, Bottillo I, Laino L, Fleischer N, Ferraris A, Grammatico P. **Answer to Letter to the Editor regarding the article "Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion".** *Eur J Med Genet.* 2020 Oct;63(10):103993.
- 3) Lipari M, Wypasek E, Karpiński M, Tomkiewicz-Pajak L, Laino L, Binni F, Giannarelli D, Rubiś P, Pawel Petkow-Dimitrow, Undas A, Grammatico P, Bottillo I. **Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of Polish patients with hypertrophic cardiomyopathy.** *Pol Arch Intern Med.* 2020 Feb 27;130(2):89-99.
- 4) Pascolini G, Valiante M, Bottillo I, Laino L, Fleischer N, Ferraris A, Grammatico P. **Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion.** *Eur J Med Genet.* 2019 Aug 14;103739. IF: 4,3
- 5) Pascolini G, Majore S, Valiante M, Bottillo I, Laino L, Agolini E, Novelli A, Grammatico B, Calvani M, Grammatico P. **Autism spectrum disorder in a patient with a genomic rearrangement that only involves the EPHA5 gene.** *Psychiatr Genet.* 2019 Jun;29(3):86-90. IF: 1,58
- 6) Scheri KC, Leonetti E, Laino L, Gigantino V, Gesualdi L, Grammatico P, Bizzari M, Franco R, Oosterhuis JW, Stoop H, Looijenga LHJ, Ricci G, Catizone A. **c-MET receptor as potential biomarker and target molecule for malignant testicular germ cell tumors.** *Oncotarget.* 2018 Aug 7;9(61):31842-31860. IF: 5,1
- 7) Pascolini G, Valiante M, Majore S, Cariola F, Laino L, Calvani M, Grammatico P. **Incidental finding of an Xq microdeletion in a girl with Trichorhinophalangeal Syndrome Type I harboring a novel TRPS1 Nonsense mutation.** *Minerva Pediatr.* 2018 Apr 12. IF: 0,764
- 8) Luigi Laino, Irene Bottillo, Caterina Piedimonte, Laura Bernardini, Barbara Torres, Barbara Grammatico, Simone Bargiacchi, Claudia Mulargia, Mauro Calvani, Francesco Cardona, Marco Castori, Paola Grammatico. **Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement.** *European Journal of Paediatric Neurology* 20 (2016) 971 e 976. IF: 2,068
- 9) Viola Alesi, Laura Bernardini, Didier Goidin, Michela Canestrelli, Maria Lisa Dentici, Giuseppe Barrano, Maria Grazia Giuffrida, Luigi Laino, Rita Genesisio, Bruno Dallapiccola and Antonio Novelli. **Easychip 8x15k: A New Tool for Detection Chromosome Anomalies in Low Risk Pregnancies, Supporting and Integrating Standard Karyotype.** *J Genet Syndr Gene Ther* 2016, 7:1. IF: 2,34
- 10) Castori M, Servadei F, Laino L, Pascolini G, Fabbri R, Cifani AE, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. **Axial skeletogenesis in human autosomal aneuploidies: A radiographic study of 145 second trimester fetuses.** *Am J Med Genet A.* 2016 Mar;170(3):676-87. IF: 2,259
- 11) Castori M, Bottillo I, Morlino S, Barone C, Cascone P; Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P, Laino L. **Variability in a three-generation family with pierre robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia, and intellectual disability due to a novel \square 1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ16.** *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2016 Jan;106(1):61-8. IF: 1,954
- 12) Morlino S, Castori M, Servadei F, Laino L, Silvestri E; Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P. **Oropharyngeal teratoma, oral duplication, cervical diplomyelia and anencephaly in a 22-week fetus: A review of the craniofacial teratoma syndrome.** *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2015 Jun;103(6):554-66. IF: 2,617
- 13) Castori M, Bottillo I, Laino L, Morlino S, Grammatico B, Grammatico P. **An Additional Patient With 3q27.3 Microdeletion Syndrome.** *J Child Neurol.* 2015 Mar;30(4):500-4. IF: 1,717

- 14) Laino L, Majore S, Preziosi N, Grammatico B, De Bernardo C, Scommegna S, Rapone AM, Marrocco G, Bottillo I, Grammatico P. **Disorders of sex development: a genetic study of patients in a multidisciplinary clinic.** *Endocr Connect.* 2014 Dec;3(4):180-92. IF: 2,541
- 15) Pedace L, Laino L, Preziosi N, Valentini MS, Scommegna S, Rapone AM, Guarino N, Boscherini B, De Bernardo C, Marrocco G, Majore S, Grammatico P. **Longitudinal hormonal evaluation in a patient with disorder of sexual development, 46,XY karyotype and one NR5A1 mutation.** *Am J Med Genet A.* 2014 Nov;164A(11):2938-46. IF: 2,259
- 16) Bottillo I, Castori M, De Bernardo C, Fabbri R, Grammatico B, Preziosi N, Scassellati GS, Silvestri E, Spagnuolo A, Laino L*, Grammatico P. **Prenatal diagnosis and post-mortem examination in a fetus with thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome due to compound heterozygosity for a 1q21.1 microdeletion and a RBM8A hypomorphic allele: a case report.** *BMC Res Notes.* 2013 Sep 22;6:376. *corresponding author IF: 1,88
- 17) Castori M, Cascone P, Valiante M, Laino L, Iannetti G, Hennekam RC, Grammatico P. **Elsahy-Waters syndrome: Evidence for autosomal recessive inheritance.** *Am J Med Genet A.* 2010 Nov;152A(11):2810-5. IF: 2,482
- 18) Castori M, Laino L, Briganti V, Pedace L, Zampini A, Marconi M, Grammatico B, Buffone E, Grammatico P. **Jejunal atresia and anterior chamber anomalies: Further delineation of the Strømme syndrome.** *Eur J Med Genet.* 2010 May-Jun;53(3):149-52. IF: 1,568
- 19) Castori M, Barboni L, Duncan PJ, Paradisi M, Laino L, De Bernardo C, Robinson DO, Grammatico P. **Darier disease, multiple bone cysts, and aniridia due to double de novo heterozygous mutations in ATP2A2 and PAX6.** *Am J Med Genet A.* 2009 Aug;149A(8):1768-72. IF: 2,482

Elenco lavori presentati a congressi

- 1) C. Mulargia, L. Laino, F. Gaudioso, S. Bargiacchi, R. Pescosolido, S. Cappellacci, L. De Pascalis, B. Grammatico, I. Bottillo, P. Grammatico, S. Majore. **Amenorrea secondaria in una paziente con un cromosoma X derivativo da traslocazione (X;1)(q24;q41).** Atti del XXII congresso della Società Italiana di Genetica Umana.
- 2) A. Civolani, AM Crivello, V. Sofia, N. Iacobelli, M. Iannicelli, R. Lecce, M. Di Natale, B. Raso, F.C. Radio, G. Zelano, B. Grammatico, L. Laino, A. De Luca, D. Galante, G. Budello, L. Bolzani, P. Peppoli, L. Rizzo, V. Siravo, MC. Muzi. **Diagnosi prenatale di un caso con "Riarrangiamento cromosomico complesso" de novo, apparentemente bilanciato, coinvolgente i cromosomi 2(q11.2), 9(p11) e 14(q13).** Atti del XXII congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 3) I. Bottillo, M. Valiante, A. Iorio, L. Laino, T. Valentini, D. D'Angelantonio, L. Eibenschutz, A. Ferraris, P. Buccini, P. Piemonte, C. De Bernardo, V. Silipo, I. Sperduti, P. De Simone, P. Frascione, P. Grammatico. **Clinical and molecular analysis of a large cohort of patients affected by cutaneous melanoma.** Atti del XXII congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 4) I. Bottillo, L. Laino, A. Gradilone, S. Bargiacchi, C. Nicolazzo, A. Gelibter, F. Loreni, P. Grammatico, P. Gazzaniga. **Development of a liquid biopsy approach based on the analysis of ctDNA and ctRNA in patients with non-small cell lung carcinoma (NSCLC).** Atti del XXII congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 5) G. Iaquina, M. Bibas, C. Agrati, C. Mulargia, M.R. Angelitti, M. Bertolini, A. Cardi, R. Pescosolido, L. Laino, F. Del Nonno, P. Grammatico. **Un raro caso di Linfoma a Cellule B ad alto grado non altrimenti specificato (HGBL, NOS) positivo a MYC e CCND3.** Atti del XXII congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 6) M. Lipari, E. Wypasek, M. Karpinski, L. Tomkiewicz-Pajak, L. Laino, F. Binni, D. Giannarelli, P. Rubis, P. Petkow-Dimitrow, Anetta Undas, P. Grammatico, I. Bottillo. **Identification of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of polish cases affected by hypertrophic cardiomyopathy.** Atti del XXII congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 7) M. Catalano, A. Moscetti, L. Florean, M.R. Gallone, I. Bottillo, L. Laino, P. Grammatico, L. Fenici. **Tipizzazione HLA tramite Next Generation Sequencing: l'esperienza del nostro centro.**

- 8) Majore S, Toto G, Laino L, Marrocco G, Scommegna S, Grammatico B, Rapone A.M., Galeazzi D., Prantera P., Stangoni G., Grammatico P (2016). **Disgenesia gonadica completa 46,XY correlata ad aploinsufficienza del gene DMRT1 e gonadoblastoma. Descrizione di un caso clinico.** Atti del XIX congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 9) Lecce R, Iacobelli N, Civolani A, Di Natale M, Froduti A, Muzi MC, Raso B, Romano R, Budello G, Galante D, Pacieri E, Barrano G, Di Giacomo G, Grammatico B, Laino L, Grammatico P, Gelli GF. **Incidental finding: duplicazione di PLP1 associata a PMD in feto con patologia cardiaca.** VII edizione del Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita (Roma, 15-16 Settembre 2016).
- 10) Laino L, Bottillo I, Castori M, Bargiacchi S, Mulargia C, Grammatico B, Chiodi R, Grammatico P. **Duplicazione parziale del gene IL1RAPL1 in un paziente con disabilità intellettiva e dismorfismi facciali** VI edizione del Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita (Roma, 17-18 Settembre 2015) Comunicazione orale
- 11) Martina C, Laino L, Bottillo I, Grammatico B and Grammatico P. **Development of Non Invasive Prenatal Diagnosis (NIPS) protocols by isolation and analysis of free fetal DNA in maternal blood** "Sapienza" Università di Roma - BeMM PhD Symposium 2015.
- 12) Marrocco G., Pedace L., Laino L., Preziosi N., Scommegna S., Rapone A. Maria, De Bernardo Carmelilia Guarino N., Majore S., Grammatico P. **Clinical features in three patients with 46,XY DSD NR5A1 related.** "5th International DSD Symposium" Ghent 11/06/2016 – 13/06/2016.
- 13) Mulargia C, Majore S, Radio FC, Laino L, Martina C, Auriti C, Campi M, Luciani S, Cappellacci S, Grammatico P (2013). **Riarrangiamento cromosomico multiplo bilanciato con effetto fenotipico in un paziente nato da ICSI.** Atti del XVI congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 14) Bottillo I, Castori M, De Bernardo C, Laino L, Fabbri R, Grammatico B, Preziosi N, D'Angeloantonio D, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Spagnuolo A, Laino L, Grammatico P. (2013) **Diagnosi prenatale in un feto affetto da sindrome TAR e revisione della letteratura: valutazione ecografica, anatomo-patologica, radiografica e molecolare.** Atti del XVI congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- 15) Laino L, Castori M, Bottillo I, Preziosi N, Silvestri E, Scassellati Sforzolini G, Spagnuolo A, Fabbri R, Grammatico B, De Bernardo C, Grammatico P. **Ultrasound, pathologic, radiographic and molecular characterization of TAR syndrome in prenatal setting: a case report and review of literature.** 9th European Cyto genetics Conference, Dublin, Ireland 29 June – 2 July 2013
- 16) Laino L., Castori M, Sarazani S, Binni F, Pezzella FR, Cruciani G, Grammatico P (2011). **Gemelli monozigoti discordanti per facomatosi cesioflammea: conferma della natura post-zigotica della mutazione.** Atti del XIV congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- 17) De Bernardo C, Valentini MS, Majore S, Preziosi N, Scommegna S, Boscherini B, Laino L, Rapone AM, Grammatico B, Marrocco G, Guarino N, Grammatico P (2011). **Disgenesia gonadica 46,XY associata ad una nuova mutazione del gene SF-1.** Atti del XIV congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- 18) Majore S, Preziosi N, De Bernardo C, Pizzuti A, Scommegna S, Rapone AM, Grammatico B, Laino L, Marrocco G (2011). **Disgenesia gonadica completa associata alla nuova variante p.L101V del gene SRY.** Atti del XIV congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- 19) Majore S, Preziosi N, De Bernardo C, Pizzuti A, Scommegna S, Rapone AM, Grammatico B, Laino L, Marrocco G, Grammatico P (2011). **A Novel Mutation in SRY gene causes 46,XY disorder of sex development.** IV World congress on hypospadias and disorders of sex development.
- 20) Valentini MS, Majore S, Preziosi N, De Bernardo C, Scommegna S, Boscherini B, Laino L, Rapone AM, Grammatico B, Marrocco G, Guarino N, Grammatico P (2011). **SF-1 Gene Mutation in a boy with 46,XY DSD with normal testosterone levels at birth.** IV World congress on hypospadias and disorders of sex development.

- 21) Nanni L, Scommegna S, Rapone AM, Majore S, Laino L, Guarino N, Grammatico P, Marrocco G (2011). **Posterior cloaca mimicking a disorder of sexual differentiation: Case report.** IV World congress on hypospadias and disorders of sex development.
- 22) Majore S, De Bernardo C, Laino L, Mancini B, Martinelli E, Tomaselli S, Radio FC, Grammatico P (2006). **Duplicazione 16q in una neonata portatrice di una traslocazione X;16 "de novo".** Atti del IX congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- 23) Rinaldi R, Cappellacci S, Preziosi N, Pescosolido R, Grammatico B, Laino L, De Bernardo C, Grammatico P (2006). **Delezione criptica 11q pura in una bambina con segni clinici della sindrome di Jacobsen. Contributo alla definizione della regione critica.** Atti del IX congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).

Capacità e competenze personali:

Madrelingua **Italiano**

Altra lingua **Inglese**

Autovalutazione

Livello europeo (*)

Lingua

Comprensione				Parlato				Scritto	
Ascolto		Lettura		Interazione orale		Produzione orale			
A1	Utente base	B2	Utente autonomo	A1	Utente Base	A1	Utente Base	A1	Utente Base

(*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

Capacità e competenze Sociali

Ottima predisposizione al lavoro di squadra, ottima predisposizione al confronto e al dialogo, ottima capacità di comunicazione.

Capacità e competenze organizzative

Senso dell'organizzazione (esperienza nel campo della progettazione sperimentale nel breve e lungo periodo)

Capacità e competenze informatiche

SISTEMI OPERATIVI:

Buona conoscenza dei sistemi operativi MICROSOFT (MS-DOS, WINDOWS)

APPLICATIVI:

Pacchetto Microsoft office, Open Office, Genikon – Nikon

INFORMATIVA

Ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 e successive modificazioni, i dati forniti saranno trattati e archiviati in formato cartaceo e/o elettronico secondo quanto previsto da normativa vigente in materia di privacy e misure minime di sicurezza. Il sottoscritto LUIGI LAINO ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 e successive modificazioni, autorizza codesto Servizio al trattamento dei dati personali e sensibili.

Roma, 27/06/2023

Firma

Dr. Luigi Laino

CURRICULUM FORMATIVO E PROFESSIONALE**FORMULATO AI SENSI DEGLI ARTT. 46 E 47 DPR 445/2000****(DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI ATTO DI NOTORIETA')**

La sottoscritta Daniela Formicola, nata a Napoli, consapevole delle responsabilità penali cui può andare incontro in caso di dichiarazioni non veritiere, ai sensi e per gli effetti di cui all'art. 76 del D.P.R. 445/00 e sotto la propria personale responsabilità

DICHIARA**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- 16 AGOSTO 2022 → **Dirigente Biologo**
Azienda Ospedaliera San Camillo Forlanini
Laboratorio di Genetica Medica (Direttore: Prof.ssa Paola Grammatico)
Applicazione delle nuove tecnologie di sequenziamento: *Exome Sequencing* per l'identificazione di geni responsabili delle principali malattie rare. Refertazione esomi secondo le linee guida internazionali.
- Febbraio 2022 - Agosto 2022 **Dirigente Biologo**
IRCCS Fondazione Stella Maris
UOC di Medicina Molecolare, Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari
(Direttore: Prof. Filippo Maria Santorelli)
Applicazione delle nuove tecnologie di sequenziamento: *Exome Sequencing* per l'identificazione di geni responsabili delle principali patologie neurogenetiche rare. Refertazione esomi secondo linee guida internazionali.
- Luglio 2019 - Gennaio 2022 **Biologo (Borsa di Studio)**
SOC Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer (FI) (Direttore: Prof.ssa Sabrina Rita Giglio)
Identificazione di mutazioni puntiformi attraverso tecniche di *Next Generation Sequencing* e identificazione di *Copy Number Variations* attraverso *array CGH* in pazienti affetti da Disprassia (Progetto: *Childhood apraxia of speech: neurobiological and behavioural markers and experience dependent changes of neural connectivity induced by treatment*)
- Giugno 2018 – Maggio 2019 **Biologo (Assegno di Ricerca con attività assistenziale)**
SOC Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer (FI) (Direttore: Prof.ssa Sabrina Rita Giglio) - *Struttura di afferenza "Dipartimento di Scienze della Salute, Università degli Studi di Firenze*
Applicazione delle nuove tecnologie di sequenziamento: *Exome Sequencing* per l'identificazione di geni responsabili delle principali patologie endocrine e malattie rare ad interesse endocrinologico, con particolare attenzione alla bassa statura. Refertazione esomi secondo linee guida internazionali.
- Agosto 2018 - Settembre 2018 **Collaboratore (Contratto di Collaborazione Coordinata)**
SOC Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer (FI) (Direttore: Prof.ssa Sabrina Rita Giglio)
Progetto di ricerca "SMART - Messa a punto di una strategia innovativa di medicina personalizzata per la diagnosi e la terapia delle malattie renali nei bambini", di: analisi dei dati di sequenziamento whole exome sequencing, Interpretazione dei dati con individuazione di quelle varianti potenzialmente candidate ad un ruolo patogenetico e refertazione dei casi analizzati attraverso l'esoma clinico secondo le linee guida Internazionali.
- Gennaio 2018 - Maggio 2018 **Collaboratore**
SOC Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria Meyer (FI) (Direttore: Prof.ssa Sabrina Rita Giglio)

Analisi genetica volta all'identificazione di varianti puntiformi e strutturali in pazienti affetti da patologie pediatriche con iposomia, pubertà precoce e ritardo psicomotorio. Interpretazione di dati ottenuti mediante *Next Generation Sequencing* (NGS) e conseguente correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da patologie pediatriche con iposomia, pubertà precoce e ritardo psicomotorio. Referenziazione esomi secondo linee guida internazionali.

- Febbraio 2017 – Dicembre 2017 Ricercatore (Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa)
IRCCS S.D.N. spa, in collaborazione con CEINGE Biotecnologie Avanzate (NA)
Progetto "*Genome-wide analyses to improve prognostic and therapeutic strategies in Neuroblastoma*"
Attività di Ricerca: Identificazione e caratterizzazione funzionale di varianti di regolazione associate al Neuroblastoma pediatrico
- Ottobre 2014 – Gennaio 2017 Ricercatore Post-Doc (Borsa di Studio)
Dept. CEINGE, Biotecnologie Avanzate (NA) e Università degli Studi di Napoli Federico II in collaborazione con la "Fondazione italiana per la lotta al Neuroblastoma"
Progetto "*Fast development of a personalized medicine of high-risk neuroblastoma by drug repositioning and genome-based targeting*"
Attività di Ricerca: Identificazione di mutazioni genetiche nel Neuroblastoma pediatrico attraverso tecniche di *Next Generation Sequencing*
- Gennaio 2014 – Settembre 2014 Tirocinio Volontario
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati Traverso" (IGB), Consiglio Nazionale delle Ricerche (NA)
Attività di Ricerca: Identificazione del gene responsabile di un raro tratto fenotipico del morbo di Paget (PDB) caratterizzato da una degenerazione sarcomatosa, tumore a cellule giganti (GCT), in una grande famiglia italiana attraverso la nuova tecnologia di sequenziamento *Whole Exome Sequencing*
- Ottobre 2010 – Dicembre 2013 Biologo di Ricerca (Borsa di Studio)
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati Traverso" (IGB), Consiglio Nazionale delle Ricerche (NA)
Attività di Ricerca: Identificazione dei geni responsabili di un severo fenotipo neuromuscolare, caratterizzato dalla disproporzione congenita del tipo di fibra (CFTD) associata alla cardiomiopatia non compatta del ventricolo sinistro (LVNC) attraverso l'utilizzo della tecnologia di sequenziamento di ultima generazione *Whole Exome Sequencing*
Identificazione di mutazioni responsabili di una patologia mendeliana a trasmissione ereditaria autosomica recessiva: Glicogenosi di tipo II (GSDII) o malattia di Pompe
- Febbraio 2010 – Ottobre 2010 Attività di tutorato in Chimica Organica (Contratto di prestazione occasionale)
Università degli Studi di Napoli Federico II
Attività principale: Preparazione e svolgimento di attività didattico-integrative, propedeutiche e di recupero per studenti universitari
- Ottobre 2009 – Ottobre 2010 Tirocinio (Attività di tesi magistrale)
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati Traverso" (IGB), Consiglio Nazionale delle Ricerche (NA)
Attività di Ricerca: Studi di associazione dei geni GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4 in un grande gruppo italiano di pazienti emicranici.
- Settembre 2008 – Ottobre 2009 Tirocinio Volontario
Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati Traverso" (IGB), Consiglio Nazionale delle Ricerche (NA)

Attività di Ricerca: Studi di associazione dei geni GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4 in un grande gruppo italiano di pazienti emicranici

Aprile 2008 – Luglio 2008

Tirocinio (Attività di tesi triennale)

Istituto di Genetica e Biofisica "A. Buzzati Traverso" (IGB), Consiglio Nazionale delle Ricerche (NA)

Attività di Ricerca: Realizzazione di un vettore di espressione contenente il promotore del gene GRIA3

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2 Ottobre 2017

Specializzazione in "Genetica Medica"

Università degli Studi di Napoli Federico II

Tesi sperimentale in Genetica Medica dal titolo "Analisi cross-fenotipica di studi di associazione *genome-wide* di patologie della cresta neurale identifica CFDP1 come nuovo gene di suscettibilità nel Neuroblastoma"

Votazione: 50/50 con lode

12-16 Giugno 2017

6th Sardinian International Summer School: "From GWAS to function"

27 Febbraio 2014

Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi, Sezione A

Numero di iscrizione AA_070261

12 Dicembre 2013

Dottorato di Ricerca in "Fisiopatologia Sperimentale e Neuroscienze"

Seconda Università degli Studi di Napoli

Tesi sperimentale in Genetica Medica dal titolo "Nuove strategie di indagine genetica molecolare in patologie neuromuscolari rare"

Votazione: Ottimo

7 Marzo 2012

Abilitazione alla professione di Biologo (conseguente al superamento dell'Esame di Stato)

Università degli Studi di Napoli Federico II

19 Ottobre 2010

Laurea Specialistica in Scienze Biologiche (indirizzo Diagnostica Molecolare)

Università degli Studi di Napoli Federico II

Tesi sperimentale in Genetica Umana dal titolo "Ruolo dei recettori ionotropici del glutammato nell'emicrania familiare comune: identificazione di varianti di suscettibilità"

Votazione: 110/110 con lode

16 Luglio 2008

Laurea triennale in Scienze Biologiche (indirizzo Diagnostica Molecolare)

Università degli Studi di Napoli Federico II

Tesi sperimentale in Genetica Umana dal titolo "Realizzazione di un vettore di espressione contenente il promotore del gene GRIA3"

Votazione: 110/110 con lode

**CAPACITÀ E COMPETENZE
RELAZIONALI**

Capacità di lavorare in gruppo e con figure professionali diverse, acquisita nell'ambito delle attività di ricerca e di formazione svolte presso il Consiglio Nazionale delle Ricerche, presso il CEINGE Biotecnologie Avanzate e presso l'AOU Meyer.

**CAPACITÀ E COMPETENZE
ORGANIZZATIVE**

Ottime capacità di organizzare il proprio lavoro per obiettivi, in base alle scadenze, e di conciliare l'attività di studio e ricerca con attività lavorative collaterali. Ottima capacità di pianificazione, organizzazione e coordinamento di progetti di ricerca rispettando ruoli ed equilibri nell'ambito delle diverse figure di riferimento; Esperienza nella gestione contemporanea di più progetti e nella stesura di progetti di ricerca finalizzati al reperimento di fondi. Gestione degli ordini di servizi e materiali non inventariabili. Esperienza nella formazione di studenti di laurea magistrale. Versatilità e capacità di intervenire in modo tempestivo in caso di imprevisti

**CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE**

Estrazione e quantificazione di acidi nucleici da campioni cellulari e tissutali, PCR, analisi di sequenza attraverso la lettura di elettroferogrammi, RT-PCR, *real time*-PCR, saggi di discriminazione allelica mediante sonde TaqMan; Tecnologia di sequenziamento *NexSeq* Illumina; Preparazione di librerie a DNA, che prevedono l'utilizzo del kit *KAPA HyperPlus library preparation kit* (Roche). Preparazione di librerie per WES/WGS. Analisi ed interpretazione di grandi *datasets* includendo dati derivanti da analisi *Next Generation Sequencing* (NGS); Studio e analisi dei profili di espressione mediante *Microarray*; Estrazione e quantificazione di proteine da campioni cellulari e tissutali, SDS-PAGE, *Western blot*, immunoprecipitazione e co-immunoprecipitazione proteica; Clonaggio; Colture cellulari, trasfezioni stabili e transienti; Saggi di biologia cellulare (MTT, saggio di clonogenicità, *wound healing assay*); Valutazione critica dei dati scientifici, stesura di protocolli, progetti e pubblicazioni scientifiche.

**CAPACITÀ E COMPETENZE
INFORMATICHE**

AUTOVALUTAZIONE

Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione dei problemi
Utente Autonomo	Utente Autonomo	Utente Autonomo	Utente Autonomo	Utente Autonomo

Livelli: Utente Base - Utente Autonomo - Utente Avanzato

Competenze digitali

Ottima conoscenza dei Sistemi operativi Windows e Apple Mac OS; Ottima conoscenza del Pacchetto Office (MS Word, Excel, PowerPoint, Publisher); Ottima conoscenza di navigazione internet (Safari, Internet Explorer, Firefox, Google Chrome), interrogazioni banche dati genomiche e proteiche (NCBI, EBI, EMBL, GeneCards, Genome Browser, Ensemble, UniProt) ed utilizzo di programmi di analisi come DAVID Bioinformatics Resources, R2: microarray analysis and visualization platform, Gene Ontology analysis (GO), e studi Genomici in silico; ottima conoscenza di tools bioinformatici (Sift, Polyphen, Gtex Portal, CADD, Varsome, HGMD, HaploReg v2, SNPper, Auto Assembler, DNA Nexus).

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art. 13 del D. Lgs. 196/2003 e all'art. 13 del Regolamento UE 2016/679 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali

Roma, 27.06.2023



ISTRUZIONE

LAUREA MAGISTRALE
2019 - 2021
TITOLO CERTIFICATO



Università degli Studi dell'AQUILA
Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate e Biotecnologiche
Scienze delle professioni sanitarie tecniche diagnostiche
LM/SNT3 - Laurea Magistrale in Scienze delle professioni sanitarie
tecniche

Titolo della tesi: Il ruolo critico della Medicina di Laboratorio nella
diagnosi della malattia da Coronavirus: focus sulla Sensibilità e
Specificità dei metodi e analisi dei dati del semestre Marzo-Agosto
2021 nell'O.C. di Rieti | Relatore: LIMONCELLI PAOLA

Età al conseguimento del titolo: 24 | Durata ufficiale del corso di
studi: 2 anni

Votazione finale: 110/110

Data di conseguimento: 12/11/2021

LAUREA
2016 - 2019
TITOLO CERTIFICATO



Sapienza Università di Roma
Facoltà di Medicina e Odontoiatria
Tecniche di laboratorio biomedico

L/SNT3 - Laurea in Professioni sanitarie tecniche

Titolo della tesi: La tecnica ROSE nella diagnostica della patologia
broncopolmonare: studio della casistica del biennio 2018-2019
nella ASL Rieti. | Materia: LABORATORIO BIOMEDICO | Relatore:
LIBERATI FABRIZIO

Età al conseguimento del titolo: 22 | Durata ufficiale del corso di
studi: 3 anni

Votazione finale: 110/110 con lode

Data di conseguimento: 05/11/2019

MATURITÀ LINGUISTICA
RIETI
2015

Liceo Linguistico
ELENA PRINCIP. DI NAPOLI, RIETI (RI)
Tipo Diploma: diploma italiano
Tipo Scuola: statale



TITOLI DI MERITO/PROFESSIONALI - RICONOSCIMENTI/ACCREDITAMENTI

PREMIO
29/01/2021

Premio Tesi di Laurea del Rotary Club di Rieti 'Premio Rotaract' IX
Edizione - Anno 2020

'Elaborato di qualità inerente ad una tecnica istopatologica in
grado di fornire diagnosi immediata nelle patologie
broncopolmonari neoplastiche, ed eventuali approfondimenti
biomolecolari, attuata per la prima volta presso l'Ospedale San
Camillo de Lellis di Rieti. L'innovazione realizzabile nella pratica
clinico-diagnostica garantisce un corretto inquadramento dei
pazienti a fini terapeutici precoci, con prezioso risparmio di tempo
per combattere malattie che spesso non ce ne concedono'.