

Determinazione Dirigenziale N. 0000537 del 22/09/2023

Struttura Proponente: UOC Acquisizione Beni e Servizi

Centro di costo: A0RZ21JC1

Proposta: 0000283 del 20/09/2023

Oggetto:

NOMINA DELLA COMMISSIONE TECNICA GIUDICATRICE INCARICATA DELL'ESPLETAMENTO DELLE PROCEDURE DELLA GARA A PROCEDURA APERTA TELEMATICA, INDETTA CON DELIBERAZIONE N. 1025 DEL 28/06/2023, PER LA FORNITURA DI SISTEMI MACCHINA-REATTIVI PER SEQUENZIAMENTO MASSIVO PARALLELO (NGS), DIAGNOSI PREIMPIANTO, SEQUENZIAMENTO SANGER, DIGITAL PCR, PER LE NECESSITÀ DI MESI 36 DEL LABORATORIO DI GENETICA MEDICA DELL'AZIENDA OSPEDALIERA SAN CAMILLO-FORLANINI. IL PRESENTE PROVVEDIMENTO NON COMPORTA ONERI DI SPESA

**IL DIRETTORE DELLA
STRUTTURA PROPONENTE**

Paolo Farfusola

L'Estensore: **Monica Tanturli**

Data 20/09/2023

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 21/09/2023

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

Data 21/09/2023

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

Hash proposta: b8e1cc1171697463987b09929b9c6eb5ee9ccdb9cd73562f96810c2d8f4dd3f7

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;

il D. Leg.vo n. 36 del 31 Marzo 2023: Codice dei contratti pubblici in attuazione dell’articolo 1 della Legge 21 Giugno 2022, n. 78, recante delega al Governo in materia di contratti pubblici;

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. 1025 del 28/06/2023, è stata indetta una gara a procedura aperta telematica per la fornitura di Sistemi macchina-reattivi per Sequenziamento massivo parallelo (NGS), Diagnosi preimpianto, Sequenziamento Sanger, Digital PCR, per le necessità di mesi 36 del 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 31/08/2023;

- che, ai sensi della normativa vigente, la verifica della documentazione amministrativa relativa alla presente gara e’ stata effettuata dal Responsabile del Procedimento in data 06/09/2023;

- 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. 143124/2023 del 14/09/2023, 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: D.ssa Irene Bottillo – Dirigente Biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: Dott. Francesco Binni – Dirigente Biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: D.ssa Manuela Catalano - Dirigente Biologo – U.O.C. Laboratorio 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 (Lotti 1, 2, 3) e del criterio del minor prezzo previa verifica di conformità e idoneità, ai sensi dell'art. 95, co. 42, del D.Leg.vo n. 50 del 18/04/2016 (Lotto 4);

- 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 Sistemi macchina-reattivi per Sequenziamento massivo parallelo (NGS), Diagnosi preimpianto, Sequenziamento Sanger, Digital PCR, per le necessità di mesi 36 del Laboratorio di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini, nella seguente composizione:

PRESIDENTE: D.ssa Irene Bottillo – Dirigente Biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: Dott. Francesco Binni – Dirigente Biologo – U.O.C. Laboratorio Genetica medica

COMPONENTE: D.ssa Manuela Catalano - Dirigente Biologo – U.O.C. Laboratorio 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)**

IRENE BOTTILLO
Curriculum Vitae

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE E DI ATTO DI NOTORIETA'

(DPR 28 Dicembre 2000 n. 445)

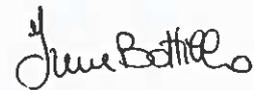
La sottoscritta, Irene Bottillo, nata a Roma (Prov RM) [redacted] residente [redacted] in via [redacted] [redacted] Codice Fiscale [redacted], sotto la propria responsabilità, ai sensi degli artt. 46 e 47 del DPR 445/2000, consapevole di quanto prescritto dagli artt. 75 e 76 del medesimo DPR, rispettivamente sulla responsabilità penale prevista per chi rende false dichiarazioni e sulla decadenza dai benefici eventualmente conseguenti al provvedimento emanato sulla base di dichiarazioni non veritiere

DICHIARA

che tutte le informazioni riportate nel seguente Curriculum Vitae redatto in formato europeo corrispondono a verità.

Roma, 02-05-2023

Firma



PARTE I
INFORMAZIONI PERSONALI

| | |
|-------------------------|-----------------------|
| Nome | BOTTILLO IRENE |
| Luogo e Data di nascita | ROMA, [redacted] |
| Nazionalità | Italiana |
| Indirizzo | [redacted] |
| Telefono | [redacted] |
| E-mail | i.bottillo@gmail.com |
| PEC | [redacted] |
| Lingua parlata | italiano |

Febbraio 2005

Abilitazione alla professione di Biologo

28 luglio 2011

Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi – sezione A, n. iscrizione 065244

02 luglio 2020

Conseguimento Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN)- Settore Concorsuale 06/A1 (Genetica Medica)- II Fascia

Soglia di riferimento: 06/A1 Indicatore 1: 11 - Indicatore 2: 367 - Indicatore 3: 11

Indicatori del candidato:

Indicatore 1: 19
Indicatore 2: 366
Indicatore 3: 11

PARTE II

ISTRUZIONE

| | |
|---|---|
| • Date | Da Novembre 2009 al 11 Luglio 2014 |
| • Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione | Specializzazione in Genetica Medica, presso la Sapienza Università di Roma Voto 70/70 e lode |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Genetica Medica |

- Qualifica conseguita
- Date
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Titolo della tesi
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Qualifica conseguita
- Date
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Titolo della tesi
- Qualifica conseguita
- Date
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Qualifica conseguita

Specialista in Genetica Medica

Da Novembre 2005 al 19 Maggio 2009
Dottorato in Genetica Medica, presso la Sapienza Università di Roma

Innovazioni tecnologiche per lo studio della complessità del genoma umano
Genetica Medica

Ph.D in Genetica Medica

21-07-2004
Corso di Laurea in Scienze Biologiche presso la Sapienza Università di Roma

Analisi mutazionale del gene NF1 in pazienti italiani affetti da neurofibromatosi di tipo 1; analisi funzionale delle varianti di splicing

Laurea in scienze Biologiche, indirizzo Biomolecolare. Votazione: 107/110

1998
Istruzione secondaria superiore presso il Liceo Scientifico Statale "Morgagni" di Roma

Diploma di Maturità Scientifica

PARTE III ESPERIENZA LAVORATIVA- PROFESSIONALE

- Date
 - Nome del datore di lavoro
 - Tipo di impiego
 - Date
 - Nome del datore di lavoro
 - Tipo di impiego
 - Date
 - Nome del datore di lavoro
 - Tipo di impiego
 - Tipologia di contratto
 - Ruolo attualmente svolto
- Dal 10 Ottobre 2022, ad oggi
Sapienza Università di Roma, Dipartimento di Medicina Sperimentale, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
RTDB, con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare MED/03
- Dal 3 Maggio 2021, al 9 Ottobre 2022
Sapienza Università di Roma, Dipartimento di medicina Molecolare, in convenzione con UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
RTDA, con regime di impegno a tempo pieno, per il settore scientifico disciplinare MED/03
- Dal 8 aprile 2021 al 2 Maggio 2021
A.O. San Camillo-Forlanini - Roma
Dirigente Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica
Tempo Indeterminato
Dirigente Biologo presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica – A.O. San Camillo Forlanini (Roma), convenzionato con la Sapienza Università di Roma, per lo svolgimento delle seguenti attività:
- Test genetici sia in ambito prenatale, che in ambito postnatale
 - sviluppo e coordinamento dei test genetici effettuati mediante Next Generation Sequencing, real time PCR, sequenziamento Sanger, MLPA
 - partecipazione alla gestione dell'addestramento all'utilizzo delle apparecchiature ad alta specializzazione
 - sviluppo di database in Excel per l'archiviazione ed elaborazione di dati
 - esecuzione e refertazione di test genetici diagnostici mediante Next Generation Sequencing nell'ambito di:
 - . cardiomiopatie ad eziologia genetica
 - . tumori ereditari
 - . difetti dello sviluppo sessuale
 - . malattie rare
 - . Diagnosi Prenatale non Invasiva (NIPT) su DNA libero circolante
 - . Biopsia Liquida su DNA libero circolante

- elaborazione di progetti e supervisione dello svolgimento delle attività di ricerca nell'ambito delle patologie rare, delle cardiomiopatie ad eziologia genetica, dei tumori ereditari, della biopsia liquida
 - consulenza genetica legata al test
- Date Dal 16 Dicembre 2019 al 7 aprile
 - Nome del datore di lavoro A.O. San Camillo-Forlanini - Roma
 - Tipo di impiego Dirigente Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica
 - Tipologia di contratto Tempo Determinato
- Date Dal 16 Luglio 2018 al 15 Dicembre 2019 (scadenza contratto: 15 Luglio 2020)
 - Nome del datore di lavoro A.O. San Camillo-Forlanini - Roma (Delibera assegnazione: numero 0972 del 20/07/2018)
 - Tipo di impiego Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica
 - Tipologia di contratto Incarico libero professionale per lo svolgimento delle attività della UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma
 - Ruolo svolto Biologo, PhD, specialista in Genetica Medica, per lo svolgimento delle seguenti attività:
 - sviluppo e coordinamento dei test genetici effettuati mediante Next Generation Sequencing, real time PCR, sequenziamento Sanger, MLPA
 - partecipazione alla gestione dell'addestramento all'utilizzo delle apparecchiature ad alta specializzazione
 - sviluppo di database in Excel per l'archiviazione ed elaborazione di dati
 - esecuzione e refertazione di test genetici diagnostici mediante Next Generation Sequencing nell'ambito di:
 - . cardiomiopatie ad eziologia genetica
 - . tumori ereditari
 - . difetti dello sviluppo sessuale
 - . malattie rare
 - . Diagnosi Prenatale non Invasiva (NIPT) su DNA libero circolante
 - . Biopsia Liquida su DNA libero circolante
 - elaborazione di progetti e supervisione dello svolgimento delle attività di ricerca nell'ambito delle patologie rare, delle cardiomiopatie ad eziologia genetica, dei tumori ereditari, della biopsia liquida
 - supervisore dei progetti di ricerca di dottorandi in Genetica Medica
- Attività assistenziale
 - Refertazione di test genetici diagnostici sia in ambito prenatale, che in ambito postnatale
 - Consulenza genetica legata al test
- Date Da Febbraio 2016 a Dicembre 2019
 - Nome del datore di lavoro **Comitato Etico della Sapienza Università di Roma** (Delibera assegnazione: numero 000134 del 22/02/2016)
 - Tipo di impiego Membro del Comitato Etico Policlinico Umberto I, in qualità di Genetista
 - Ruolo svolto Esperto in Genetica

Durante il triennio 2016-2018, il Comitato Etico unificato del Policlinico Umberto I e dell'Ospedale Sant'Andrea della Sapienza Università di Roma ha valutato più di 1200 studi, con una documentata conoscenza ed esperienza nelle sperimentazioni cliniche dei medicinali e dei dispositivi medici e nelle altre materie di competenza del comitato etico
- Date Da Febbraio 2016 al 15 Luglio 2018
 - Nome del datore di lavoro A.O. San Camillo Forlanini – Roma (Delibera assegnazione: numero 0034 del 21/01/2016 e numero 0177 del 08/02/2017)
 - Tipo di impiego Incarico di collaborazione coordinata e continuativa
 - Ruolo svolto Biologo PhD, specialista in Genetica Medica
 - consulenze genetiche legate al test
 - diagnostica molecolare, applicazioni della Next Generation Sequencing
 - supervisore dei progetti di ricerca di dottorandi in Genetica Medica
- Date Da Gennaio 2015 a Dicembre 2015

- Nome del datore di lavoro Sapienza Università di Roma - Dipartimento di Medicina Molecolare (Delibera assegnazione: 12/23/2014)
- Tipo di impiego **Assegno di Ricerca Categoria A, tipologia II** (codice bando All/Dip7_2014) per il settore scientifico disciplinare MED03
- Progetto di Ricerca Next Generation Sequencing of sarcomeric and non-sarcomeric genes in Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)
- Svolto presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
- Date Da Gennaio 2014 a Dicembre 2014
- Nome del datore di lavoro Sapienza Università di Roma - Dipartimento di Medicina Molecolare (Delibera assegnazione: 07/12/2013)
- Tipo di impiego **Assegno di Ricerca Categoria A, tipologia II** (codice bando All/Santoni2013) per il settore scientifico disciplinare MED03
- Progetto di Ricerca Next generation sequencing approach for the molecular characterization of familial Hypertrophic Cardiomyopathy (familial HCM)
- Svolto presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
- Date Da Gennaio 2013 a Dicembre 2013
- Nome del datore di lavoro Fondazione Umberto Veronesi per il Progresso delle Scienze (Delibera assegnazione: 11/30/2012)
- Tipo di impiego Borsa di studio "Young Investigator Programme 2013"
- Progetto di Ricerca Technological innovations for the characterization of the molecular mechanisms underlying Neurofibromatosis type 1
- Svolto presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
- Date Da Novembre 2012 a Dicembre 2012
- Nome del datore di lavoro IFO – Istituto Dermatologico San Gallicano (Roma) (Delibera assegnazione: numero 859 del 12/10/2012)
- Tipo di impiego Ricercatore Laureato Junior, contratto Co.Co.Co.
- Progetto di Ricerca Studio genetico-molecolare dei pazienti affetti da melanoma familiare e melanoma primitivo multiplo; studio della correlazione genotipo/fenotipo nel Melanoma Cutaneo
- Svolto presso UOC Laboratorio di Genetica Medica, Sapienza Università di Roma, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
- Date Da Gennaio 2012 a Ottobre 2012
- Nome del datore di lavoro Ospedale San Camillo Forlanini (Roma) (Delibera assegnazione: numero 986 del 29/12/2011)
- Tipo di impiego Biologo, borsa di studio nell'ambito del progetto "Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare"
- Date Da Gennaio 2005 a Dicembre 2011
- Nome del datore di lavoro Istituto CSS-Mendel, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza
- Tipo di impiego Biologo, ricercatore, contratto Co.Co.Co.
- Progetti di Ricerca Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2011 – Linea di Ricerca: Innovazioni tecnologiche per lo studio dei meccanismi molecolari alla base della neurofibromatosi di tipo 1
Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2010 – Linea di Ricerca: Innovazioni tecnologiche per lo studio dei meccanismi molecolari alla base della neurofibromatosi di tipo 1
Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2009 – Linea di Ricerca: Innovazioni tecnologiche per lo studio dei meccanismi molecolari alla base della neurofibromatosi di tipo 1
Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2008 – Linee di Ricerca: (i) Meccanismi dell'espressività variabile nella neurofibromatosi tipo 1; (ii) Tumori associati alla neurofibromatosi di tipo 1; (iii) Mutazioni dei geni del pathway di RAS nel cancro coloretale
Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2007 – Linea di Ricerca: Meccanismi dell'espressività variabile nella neurofibromatosi tipo 1
Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2006 – Linea di Ricerca: Clonaggio dell'intero cDNA del gene NF1 per studi funzionali di mutazioni patogenetiche
Ricerca Corrente del Ministero della Salute 2005 – Linea di Ricerca: Studio clinico e genetico

delle forme correlate alla neurofibromatosi tipo 1

CONGEDI OBBLIGATORI

- Date Dal 1 maggio 2016 al 30 novembre 2016
- Tipo di congedo Maternità
- Date Dal 16 gennaio 2010 al 16 aprile 2010
- Tipo di congedo Maternità

PARTE IV

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Anno Accademico A.A. 2022-2023
- Università Sapienza Università di Roma

| Corso di studi | Attività o insegnamento | | |
|---|-------------------------|--|------------------------|
| | Codice | Denominazione | Caratteristiche |
| Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea N - ASL Roma 4 - Bracciano (RM) L/SNT1 | 1034944 | GENETICA MEDICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea I - Roma IFO L/SNT1 | 1034944 | GENETICA MEDICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Medicine and surgery - Medicina e chirurgia "F" LM-41 | 1055882 | PRE-CLINICAL SCIENTIFIC METHODS I - MEDICAL GENETICS | 1,00 cfu in MED/03 |
| Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea F - ASL Rieti L/SNT3 | 1035176 | METODOLOGIA DIAGNOSTICA MOLECOLARE | 2,00 cfu in MED/05 |
| Medicina e chirurgia HT LM-41 | 1059548 | GENETICA MEDICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Tecniche di radiologia medica, per immagini e radioterapia (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di radiologia medica) - Corso di laurea A - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3 | 1035043 | GENETICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3 | 1035175 | CONTROLLO DI QUALITÀ DEI SERVIZI BIOMEDICI | 1,00 cfu in ING-INF/05 |
| Igiene dentale (abilitante alla professione sanitaria di Igienista dentale) - Corso di laurea C - ASL Latina L/SNT3 | 1035043 | GENETICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Corso di laurea L - Roma Azienda S. Giovanni Addolorata L/SNT1 | 1034944 | GENETICA MEDICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Fisioterapia (abilitante alla professione sanitaria di Fisioterapista) - Corso di laurea F - ASL Latina (distretto nord) L/SNT2 | 1034829 | GENETICA MEDICA | 1,00 cfu in MED/03 |
| Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3 | 1035176 | METODOLOGIA DIAGNOSTICA MOLECOLARE | 2,00 cfu in MED/05 |
| Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) - Corso di laurea B - Roma Azienda S.Camillo Forlanini L/SNT3 | 1035176 | DIAGNOSTICA MOLECOLARE SU TESSUTO | 2,00 cfu in MED/08 |
| Dietistica (abilitante alla professione sanitaria di Dietista) - Roma Azienda Policlinico Umberto I L/SNT3 | AAF1405 | ATTIVITÀ SEMINARIALE | 6,00 cfu |
| Infermieristica (abilitante alla professione sanitaria di Infermiere) - Roma S. Camillo L/SNT1 | 1047950 | BIOLOGIA | 1,00 cfu in BIO/13 |
| Terapia della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva (abilitante alla professione sanitaria di Terapista della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva) - Corso di laurea B - Priverno (LT) ASL Latina (distretto nord) L/SNT2 | 1034829 | BIOLOGIA APPLICATA | 1,00 cfu in BIO/13 |

Docenza al Master di II livello in "MEDICINA TRASFUSIONALE:IMMUNOEMATOLOGIA ERITROPIASTRINICA, A.A. 2022-2023: "Genotipizzazione fetale da plasma materno"

- Anno Accademico A.A. 2021-2022
- Università Sapienza Università di Roma

- Corso di Laurea Corso di laurea in Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) (L/SNT3)
- Insegnamento Diagnostica Molecolare su Tessuto
- Tipo di impiego Docente

- Anno Accademico A.A. 2021-2022
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea CORSO DI LAUREA IN INFERMIERISTICA S. CAMILLO SEDE FORMATIVA A.O. S. CAMILLO – FORLANINI - I anno I Semestre
- Insegnamento Basi morfologiche e funzionali della cellula
- Tipo di impiego Docente

- Anno Accademico A.A. 2020-2021
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Corso di laurea in Tecniche di laboratorio biomedico (abilitante alla professione sanitaria di Tecnico di laboratorio biomedico) (L/SNT3)
- Insegnamento Diagnostica Molecolare su Tessuto
- Tipo di impiego Docente

- Anno Accademico A.A. 2020-2021
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Facoltà di Farmacia e Medicina e di Medicina ed Odontoiatria - Corso di Laurea in Dietistica . Sede Azienda San Camillo Forlanini
- Insegnamento Biologia Applicata
- Tipo di impiego Docente - Attività seminariale

- Anno Accademico A.A. 2020-2021
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea CORSO DI LAUREA IN INFERMIERISTICA S. CAMILLO SEDE FORMATIVA A.O. S. CAMILLO – FORLANINI - I anno I Semestr
- Insegnamento Basi morfologiche e funzionali della cellula
- Tipo di impiego Docente

- Anno Accademico A.A. 2017-2018
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – III anno
- Insegnamento Patologia e Fisiopatologia Generale
- Tipo di impiego Culture della materia

- Anno Accademico A.A. 2017-2018
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – II anno
- Insegnamento Metodologia Medico-Scientifica di base (III)
- Tipo di impiego Culture della materia

- Anno Accademico A.A. 2016-2017
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – III anno
- Insegnamento Patologia e Fisiopatologia Generale
- Tipo di impiego Culture della materia

- Anno Accademico A.A. 2016-2017
- Università Sapienza Università di Roma
- Corso di Laurea Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – II anno
- Insegnamento Metodologia Medico-Scientifica di base (III)
- Tipo di impiego Culture della materia

- Anno Accademico A.A. 2015-2016
 - Università Sapienza Università di Roma
 - Corso di Laurea Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – III anno
 - Insegnamento Patologia e Fisiopatologia Generale
 - Tipo di impiego Cultore della materia
- Anno Accademico A.A. 2015-2016
 - Università Sapienza Università di Roma
 - Corso di Laurea Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea Magistrale D – II anno
 - Insegnamento Metodologia Medico-Scientifica di base (III)
 - Tipo di impiego Cultore della materia
- Anno Accademico A.A. 2012-2013
 - Università Sapienza Università di Roma
 - Corso di Laurea Medicina e chirurgia - D
 - Insegnamento Metodologia Medico-Scientifica di base (III) – II anno
 - Tipo di impiego Cultore della materia

Lezioni per corsi di formazione

- Data 06 Febbraio 2019
 - Università Università degli Studi di Napoli Federico II
 - Corso di Perfezionamento Citogenetica e Citogenomica
 - Insegnamento Diagnosi genetica pre-impianto
- Anno Accademico A.A. 2013-2014
 - Università Sapienza Università di Roma
 - Corso di Laurea Master di secondo livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (cod 26129)
 - Insegnamento Laboratorio di genetica medica in diagnosi prenatale
 - Tipo di impiego Cultore della materia
- Anno Accademico A.A. 2012-2013
 - Università Sapienza Università di Roma
 - Master Master di secondo livello in Diagnosi Prenatale e Patologia Fetale (cod 26129)
 - Insegnamento Villocentesi
 - Tipo di impiego Cultore della materia

PARTE V

PREMI E RICONOSCIMENTI PER ATTIVITA' SCIENTIFICA

- Data Roma, 12 Giugno 2019
- Istituzione Fondazione San Camillo Forlanini
- Premio Eccellenze in Sanità 2019 – Settore Ricerca Scientifica e Bioclinica

ATTIVITÀ SOCIETARIA

- Società Dal 2007 socio della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

PARTE VI

PROGETTI FINANZIATI

Anno 2012
 Ente Sapienza Università di Roma
 Titolo progetto Somatic and germline factors involved in melanoma susceptibility and heterogeneity
 Ruolo svolto Partecipante

Anno 2017

| | |
|-----------------|---|
| Ente | Sapienza Università di Roma |
| Titolo progetto | Development of a ctDNA liquid biopsy approach integrated in the management of patients with non-small cell lung carcinoma (NSCLC), gastrointestinal stromal tumor (GIST), colorectal carcinoma (CRC) and melanoma |
| Ruolo svolto | Partecipante |
| Anno | 2019 |
| Ente | Sapienza Università di Roma |
| Titolo progetto | Approfondimenti molecolari in pazienti affetti da sindrome da suscettibilità neoplastica |
| Ruolo svolto | Partecipante |
| Anno | 2022 |
| Ente | Sapienza Università di Roma |
| Titolo progetto | Revealing the genomic big data for clinical diagnosis and monitoring of genetic diseases |
| Ruolo svolto | Responsabile |

PARTE VII ATTIVITÀ SCIENTIFICA

PARTECIPAZIONE ALLE ATTIVITÀ DI UN GRUPPO DI RICERCA CARATTERIZZATO DA COLLABORAZIONI A LIVELLO NAZIONALE O INTERNAZIONALE

• Anni 2003-2011

Attività di ricerca svolta presso l'Istituto CSS-Mendel-Roma, diretto dal Prof. Bruno Dallapiccola

Durante questo periodo, la Dr. Bottillo ha partecipato a progetti di ricerca per l'identificazione delle basi molecolari di diverse malattie eredo-familiari. L'attività di ricerca è stata inoltre volta allo studio di mutazioni somatiche in diversi tipi tumorali e alla messa a punto di saggi funzionali per l'analisi delle mutazioni di splicing. Questi progetti sono stati svolti in collaborazione con gruppi di ricerca italiani ed internazionali. Nell'ambito delle collaborazioni internazionali, i progetti svolti con l'Institute for Cancer Research - Oslo University Hospital (Norway) (cfr. Allegato), hanno permesso sia lo studio del gene NF1 in pazienti con tumori maligni della guaina dei nervi periferici, sia l'analisi mutazionale di alterazioni genetiche ed epigenetiche del pathway di KRAS nei tumori del colon-retto.

• Anni 2012-oggi

Attività di ricerca svolta presso la UOC Laboratorio di Genetica Medica-Dipartimento di Medicina Molecolare-Sapienza Università di Roma-A.O. San Camillo Forlanini, diretto dalla Prof. Paola Grammatico.

La Dr. Bottillo collabora con gruppi universitari e ospedalieri, italiani e internazionali, per progetti di ricerca su malattie rare, cardiomiopatie, patologie da suscettibilità oncologica, studio del DNA libero circolante (finanziamento Sapienza Università di Roma-Progetto Ateneo2017) e analisi dell'effetto delle varianti del DNA sulla struttura proteica (cfr. Allegato). Tra le collaborazioni internazionali, i progetti con la Qingdao University (China) riguardano le malattie rare a coinvolgimento renale e lo studio delle mutazioni di splicing.

PARTE VIII

PUBBLICAZIONI

su riviste scientifiche contenute in banche dati internazionali

1. Azzarà A, Rumore R, Brugnoletti F, Tabolacci E, **Bottillo I**, Sangiorgi E, and Gurrieri F. RADX Gene Variant May Predispose to Familial Asperger Syndrome. *Genes (Basel)*. 2022 (IN PRESS)
IF: 4.141
2. Shi X, Wang H, Zhang R, Liu Z, Guo W, Wang S, Liu X, Lang Y, **Bottillo I**, Dong B, Shao L. Minigene splicing assays reveal new insights into exonic variants of the SLC12A3 gene in Gitelman syndrome. *Mol Genet Genomic Med*. 2023 Jan 3:e2128. doi: 10.1002/mgg3.2128PMID: 36597580
IF: 2.473
3. Di Giosaffatte N, Ferraris A, Gaudio F, Lodato V, Savino E, Celletti C, Camerota F, Bargiacchi S, Laino L, Majore S, **Bottillo I**, Grammatico P. Congenital Defects in a Patient Carrying a Novel Homozygous AEBP1 Variant: Further

- Expansion of the Phenotypic Spectrum of Ehlers-Danlos Syndrome Classical-like Type 2? Genes (Basel). 2022 Dec 14;13(12):2358. doi: 10.3390/genes13122358. PMID: 36553625
IF: 4.141
4. Lintas Ct, **Bottillo I***, Sacco R, Azzarà A, Cassano I, Ciccone MP, Grammatico P, Gurrieri F. Expanding the Spectrum of KDM5C Neurodevelopmental Disorder: A Novel De Novo Stop Variant in a Young Woman and Emerging Genotype-Phenotype Correlations. Genes (Basel). 2022 Dec 1;13(12):2266. doi: 10.3390/genes13122266. PMID: 36553533 (**† These authors contributed equally to this work**)
IF: 4.141
 5. **Bottillo I***, Savino E, Majore S, Mulargia C, Valiante M, Ferraris A, Rossi V, Svegliati F, Ciccone MP, Brusco F, Grammatico B, Di Giacomo G, Bargiacchi S, D'Angelantonio D, Grammatico P Two unrelated cases with biallelic CHEK2 variants: a novel condition with constitutional chromosomal instability? Eur J Hum Genet. 2022 Dec 19. doi: 10.1038/s41431-022-01270-z. PMID: 36529819 (*** corresponding author**)
IF: 5.351
 6. D'Angelantonio D, Majore S, Di Netta T, Zotta F, Parise G, Savino E, Rosignoli S, Bizzarri B, Signore F, Grammatico P, **Bottillo I***. Severe Bartter syndrome type 1: Prompt postnatal management thanks to antenatal identification of SLC12A1 pathogenic variants. Arch Pediatr. 2022 Sep 1:S0929-693X(22)00178-6. doi: 10.1016/j.arcped.2022.08.011 (*** corresponding author**)
IF: 1.820
 7. Di Giosaffatte N, Valiante M, Tricarico S, Parise G, De Negri AM, Ricciotti G, Florean L, Paiardini A, **Bottillo I*** and Grammatico P. A Novel Hypothesis on Choroideremia-Manifesting Female Carriers: Could CHM In-Frame Variants Exert a Dominant Negative Effect? A Case Report. Genes (Basel). 2022 Jul 17;13(7):1268. doi: 10.3390/genes13071268. (*** corresponding author**)
IF: 4.141
 8. Di Giosaffatte N, **Bottillo I***, Laino L, Iaquinta G, Ferraris A, Garzia M, Bargiacchi S, Mulargia C, Angelitti MR, Palumbo F, Grammatico B, Bartolelli C, Salerno MG, Rigacci L, Grammatico P. Discordant cfDNA-NIPT result unraveling a trisomy 12 chronic lymphocytic leukemia in a 37 years old pregnant woman. Prenat Diagn. 2022 May 4 (*** corresponding author**)
IF: 2.33
 9. Nicolazzo C, Gelibter A, **Bottillo I**, Belardinilli F, Pisegna S, De Renzi G, Marinelli D, Grammatico P, Cortesi E, Giannini G, Gazzaniga P. Comparison of Two Blood-Based Genotyping Tests to Investigate the KRAS G12C Mutation in Patients with Non-Small-Cell Lung Cancer at Failure of First-Line Treatments. Diagnostics (Basel). 2021 Nov 25;11(12):2196. doi: 10.3390/diagnostics11122196. PMID: 34943432
IF: 3.706
 10. Digilio MC, Dentici ML, Loddo S, Laino L, Calcagni G, Genovese S, Capolino R, **Bottillo I**, Calvieri G, Dallapiccola B, Marino B, Novelli A, Versacci P. Congenital heart defects in the recurrent 2q13 deletion syndrome. Eur J Med Genet. 2021 Nov 8:104381. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104381
IF: 2.708
 11. Zhang R, Chen Z, Song Q, Wang S, Liu Z, Zhao X, Shi X, Guo W, Lang Y, **Bottillo I**, Shao L. Identification of seven exonic variants in the SLC4A1, ATP6V1B1, and ATP6V0A4 genes that alter RNA splicing by minigene assay. Hum Mutat. 2021 Sep;42(9):1153-1164. doi: 10.1002/humu.24246. Epub 2021 Jun 30.
IF: 4.878
 12. Nicolazzo C, Barault L, Caponnetto S, De Renzi G, Belardinilli F, **Bottillo I**, Bargiacchi S, Macagno M, Grammatico P, Giannini G, Cortesi E, Di Nicolantonio F, Gazzaniga P. True conversions from RAS mutant to RAS wild-type in circulating tumor DNA from metastatic colorectal cancer patients as assessed by methylation and mutational signature. Cancer Lett. 2021 Mar 17;S0304-3835(21)00119-1. doi: 10.1016/j.canlet.2021.03.014. Online ahead of print.
IF: 8.679
 13. Pontecorvi P, Bernardini L, Capalbo A, Ceccarelli S, Megiorni F, Vescarelli E, **Bottillo I**, Preziosi N, Fabbretti M, Perniola G, Benedetti Panici P, Pizzuti A, Grammatico P, Marchese C. Protein-protein interaction network analysis applied to DNA copy number profiling suggests new perspectives on the aetiology of Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome. Sci Rep. 2021 Jan 11;11(1):448
IF: 4.379
 14. Mosca S, Cardinali G, Flori E, Briganti S, **Bottillo I**, Mileo AM, Maresca V. The PI3K pathway induced by αMSH exerts a negative feed-back on melanogenesis and contributes to the release of pigment. Pigment Cell Melanoma Res. Pigment Cell Melanoma Res 2021 Jan;34(1):72-88
IF: 4.172

15. De Simone P, **Bottillo I**, Valiante M, Iorio A, De Bernardo C, Majore S, D'Angelantonio D, Valentini T, Sperduti I, Piemonte P, Eibenschutz L, Ferrari A, Carbone A, Buccini P, Paiardini A, Silipo V, Frascione P, Grammatico P. A Single Center Retrospective Review of Patients from Central Italy Tested for Melanoma Predisposition Genes. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 11;21(24):9432
IF: 4.556
16. Wang S, Wang Y, Wang J, Liu Z, Zhang R, Shi X, Han Y, Guo W, **Bottillo I**, Shao L. Six Exonic Variants in the SLC5A2 Gene Cause Exon Skipping in a Minigene Assay. *Front Genet.* 2020 Nov 5;11:585064
IF:3.789
17. **Bottillo I**, Valiante M, Menale L, Paiardini A, Papi L, Janson G, Sestini R, Iorio A, De Simone P, Frascione P, Grammatico P. A novel CDKN2A in-frame deletion associated with pancreatic cancer-melanoma syndrome. *Dermatol Online J.* 2020 Aug 15;26(8)
IF:0.74
18. Pascolini G, Valiante M, **Bottillo I**, Laino L, Ferraris A, Grammatico P, Fleischer N. 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 Jun 20:103993. doi: 10.1016/j.ejmg.2020.103993.
IF:2.022
19. Malapelle U, Pepe F, Pisapia P, Sgariglia R, Nacchio M, De Luca C, Lacalamita R, Tommasi S, Pinto R, Palomba G, Palmieri G, Vacirca D, Barberis M, **Bottillo I**, Grammatico P, Grillo LR, Costa V, Smeraglio R, Bruzzese D, Troncone G. Harmonization of Next-Generation Sequencing Procedure in Italian Laboratories: A Multi-Institutional Evaluation of the SiRe@ Panel. *Front Oncol.* 2020 Mar 11;10:236.
IF:2.53
20. Lipari M, Wypasek E, Karpinski M, Tomkiewicz-Pajak L, Laino L, Binni F, Giannarelli D, Rubis P, Petkow-Dimitrow P, 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 cases affected by hypertrophic cardiomyopathy. *Pol Arch Intern Med.* 2020 Feb 27;130(2):89-99. doi: 10.20452/pamw.15130. (* corresponding author)
IF:2.882
21. 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. doi: 10.1016/j.ejmg.2019.103739.
IF:2.022
22. Han Y, Zhao X, Wang S, Wang C, Tian D, Lang Y, **Bottillo I**, Wang X, Shao L. Eleven novel SLC12A1 variants and an exonic mutation cause exon skipping in Bartter syndrome type I. *Endocrine.* 2019 Jun;64(3):708-718. doi: 10.1007/s12020-019-01856-6. Epub 2019 Feb 21.
IF:3.179
23. 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. doi: 10.1097/YPG.0000000000000217.
IF:1.586
24. Zhang R, Wang J, Wang Q, Han Y, Liu X, **Bottillo I**, Lang Y, Shao L. Identification of a novel TSC2 c.3610G > A, p.G1204R mutation contribute to aberrant splicing in a patient with classical tuberous sclerosis complex: a case report. *BMC Med Genet.* 2018 Sep 20;19(1):173. doi: 10.1186/s12881-018-0686-6.
IF:1.913
25. Lu J, Zhao X, Paiardini A, Lang Y, **Bottillo I**, Shao L. Familial hypomagnesaemia, Hypercalciuria and Nephrocalcinosis associated with a novel mutation of the highly conserved leucine residue 116 of Claudin 16 in a Chinese patient with a delayed diagnosis: a case report. *BMC Nephrol.* 2018 Jul 13;19(1):181.
IF:2,77
26. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, **Bottillo I**, Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6
IF:4,287
27. Shao L, Cui L, Lu J, Lang Y, **Bottillo I**, Zhao X. The novel mutation in exon 9 of cullin 3 gene contributes to aberrant

28. **Bottillo I***, La Starza R, Radio FC, Molica C, Pedace L, Pierini T, De Bernardo C, Stingeni L, Bargiacchi S, Paiardini A, Janson G, Mecucci C, Grammatico P. A novel germline mutation in CDK4 codon 24 associated to familial melanoma. *Clin Genet.* 2017 Nov 10. doi: 10.1111/cge.13129 (* **corresponding author**)
IF:3,326
29. Gerbino A, **Bottillo I***, Milano S, Lipari M, Zio R, Morlino S, Mola MG, Procino G, Re F, Zachara E, Grammatico P, Svelto M, Carosino M. Functional Characterization of a Novel Truncating Mutation in Lamin A/C Gene in a Family with a Severe Cardiomyopathy with Conduction Defects. *Cell Physiol Biochem.* 2017;44(4):1559-1577. doi: 10.1159/000485651. Epub 2017 Dec 4 (***Gerbino A. and Bottillo I. share authorship**)
IF:5,104
30. Zhao X, Cui L, Lang Y, Liu T, Lu J, Wang C, Tuffery-Giraud S, **Bottillo I**, Wang X, Shao L. A recurrent deletion in the SLC5A2 gene including the intron 7 branch site responsible for familial renal glucosuria. *Sci Rep.* 2016 Sep 26;6:33920
IF:4,259
31. **Bottillo I***, Giordano C, Cerbelli B, D'Angelantonio D, Lipari M, Polidori T, Majore S, Bertini E, D'Amico A, Giannarelli D, De Bernardo C, Masuelli L, Musumeci F, Avella A, Re F, Zachara E, d'Amati G, Grammatico P. A novel LAMP2 mutation associated with severe cardiac hypertrophy and microvascular remodeling in a female with Danon disease: a case report and literature review. *Cardiovasc Pathol.* 2016 Sep-Oct;25(5):423-31 (* **corresponding author**)
IF:2,359
32. Laino L, **Bottillo I**, Piedimonte C, Bernardini L, Torres B, Grammatico B, Bargiacchi S, Mulargia C, Calvani M, Cardona F, Castori M, Grammatico P. Clinical and molecular characterization of a boy with intellectual disability, facial dysmorphism, minor digital anomalies and a complex IL1RAPL1 intragenic rearrangement. *Eur J Paediatr Neurol.* 2016 Jul 11
IF:2,068
33. **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Prediction and visualization data for the interpretation of sarcomeric and non-sarcomeric DNA variants found in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Data Brief.* 2016 Mar 10;7:607-13 (* **corresponding author**)
IF:1,43
34. **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Caputo V, Paiardini A, Lipari M, De Bernardo C, Giannarelli D, Pizzuti A, Majore S, Castori M, Zachara E, Re F, Grammatico P. Molecular analysis of sarcomeric and non-sarcomeric genes in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Gene* 2016 Feb 15;577(2):227-35 (* **corresponding author**)
IF:2,319
35. Castori M, **Bottillo I**, Morlino S, Barone C, Cascone P, Pediatric Craniofacial Malformation (PECRAM) Study Group, Grammatico P and Laino L. Variability in a three-generation family with Pierre Robin sequence, acampomelic campomelic dysplasia and intellectual disability due to a novel ~1 Mb deletion upstream of SOX9, and including KCNJ2 and KCNJ16. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2016 Jan;106(1):61-83
IF:1,954
36. Wang X, Zhao X, Wang X, Yao J, Zhang F, Lang Y, Tuffery-Giraud S, **Bottillo I**, Shao L. Two Novel HOGA1 Splicing Mutations Identified in a Chinese Patient with Primary Hyperoxaluria Type 3. *Am J Nephrol.* 2015 Sep 5;42(1):78-84
IF:2,605
37. Pinna V, Lanari V, Daniele P, Consoli F, Agolini E, Margiotti K, **Bottillo I**, Torrente I, Bruselles A, Fusilli C, Ficcadenti A, Bargiacchi S, Trevisson E, Forzan M, Giustini S, Leoni C, Zampino G, Cristina Digilio M, Dallapiccola B, Clementi M, Tartaglia M, De Luca A. p.Arg1809Cys substitution in neurofibromin is associated with a distinctive NF1 phenotype without neurofibromas. *Eur J Hum Genet.* 2014 Nov 5
IF:4,349
38. Castori M, **Bottillo I***, Laino L, Morlino S, Grammatico B, Grammatico P. An Additional Patient With 3q27.3 Microdeletion Syndrome. *J Child Neurol.* 2014 Jul 17 (* **corresponding author**)
IF:1,717

39. Laino L, Majore S, Preziosi N, Grammatico B, De Bernardo C, Scommegna S, Rapone AM, Marrocco G, **Bottillo I***, Grammatico P. Endocr Connect. 2014 Dec;3(4):180-92 Disorders of sex development: a genetic study of patients in a multidisciplinary clinic. (* **corresponding author**)
IF:2,541
40. Castori M, **Bottillo I***, D'Angelantonio D, Morlino S, De Bernardo C, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. A 22-week-old fetus with Nager syndrome and congenital diaphragmatic hernia due to a novel SF3B4 mutation. Mol Syndromol. 2014 Aug;5(5):241-4 (* **corresponding author**)
IF:3,17
41. **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
IF:1,88
42. Nicita F, Torrente I, Spalice A, **Bottillo I**, Papetti L, Pinna V, Ursitti F, Ruggieri M. Spinal neurofibromatosis in a family with classical neurofibromatosis type 1 and a novel NF1 gene mutation. J Clin Neurosci. 2014 Feb;21(2):328-30
IF:1,378
43. Pizzuti A, **Bottillo I**, Inzana F, Lanari V, Buttarelli F, Torrente I, Giallonardo AT, De Luca A, Dallapiccola B. Familial spinal neurofibromatosis due to a multiexonic NF1 gene deletion. Neurogenetics. 2011 Aug;12(3):233-40
IF:3,86
44. Ruggieri M, Mastrangelo M, Spalice A, Mariani R, Torrente I, Polizzi A, **Bottillo I**, Di Biase C, Iannetti P. Bilateral (opercular and paracentral lobular) polymicrogyria and neurofibromatosis type 1. Am J Med Genet A. 2011 Mar;155A(3):582-5
IF:2,391
45. Brancati F, Fortugno P, **Bottillo I**, Lopez M, Josselin E, Boudghene-Stambouli O, Agolini E, Bernardini L, Bellacchio E, Iannicelli M, Rossi A, Dib-Lachachi A, Stuppia L, Palka G, Mundlos S, Stricker S, Kornak U, Zambruno G, Dallapiccola B. Mutations in PVRL4, encoding cell adhesion molecule nectin-4, cause ectodermal dysplasia-syndactyly syndrome. Am J Hum Genet. 2010 Aug 13;87(2):265-73
IF:11,680
46. Radio FC, Bernardini L, Loddo S, **Bottillo I**, Novelli A, Mingarelli R, Dallapiccola B. TBX2 gene duplication associated with complex heart defect and skeletal malformations. Am J Med Genet A. 2010 Aug;152A(8):2061-6
IF:2,505
47. **Bottillo I**, Torrente I, Lanari V, Pinna V, Giustini S, Divona L, De Luca A, Dallapiccola B. Germline mosaicism in neurofibromatosis type 1 due to a paternally derived multi-exon deletion. Am J Med Genet A. 2010 Jun;152A(6):1467-73
IF:2,505
48. Sinibaldi L, Harifi G, Bottillo I, Iannicelli M, El Hassani S, Brancati F, Dallapiccola B. A novel homozygous splice site mutation in the HPGD gene causes mild primary hypertrophic osteoarthropathy. Clin Exp Rheumatol. 2010 Mar-Apr;28(2):153-7. Epub 2010 May 13. Review
IF:2,358
49. Luigetti M, Pizzuti A, Bartoletti S, Houlden H, Pirro C, **Bottillo I**, Madia F, Conte A, Tonali PA, Sabatelli M. Triple A syndrome: a novel compound heterozygous mutation in the AAAS gene in an Italian patient without adrenal insufficiency. J Neurol Sci. 2010 Mar 15;290(1-2):150-2. Epub 2010 Jan 6
IF:2,167
50. Bernardini L, Alesi V, Loddo S, Novelli A, **Bottillo I**, Battaglia A, Digilio MC, Zampino G, Ertel A, Fortina P, Surrey S, Dallapiccola B. High-resolution SNP arrays in mental retardation diagnostics: how much do we gain? Eur J Hum Genet. 2010 Feb;18(2):178-85. Epub 2009 Oct 7
IF:4,380
51. Bernardini L, Sinibaldi L, Capalbo A, **Bottillo I**, Mancuso B, Torres B, Novelli A, Digilio MC, Dallapiccola B. HDR (Hypoparathyroidism, Deafness, Renal dysplasia) syndrome associated to GATA3 gene duplication. Clin Genet. 2009 Jul;76(1):117-9
IF:3,304

52. **Bottillo I**, Ahlquist T, Brekke H, Danielsen SA, van den Berg E, Mertens F, Lothe RA, Dallapiccola B. Germline and somatic NF1 mutations in sporadic and NF1-associated malignant peripheral nerve sheath tumours. *J Pathol.* 2009 Apr;217(5):693-701
IF:6,466
53. Carbone A, Bernardini L, Valenzano F, **Bottillo I**, De Simone C, Capizzi R, Capalbo A, Romano F, Novelli A, Dallapiccola B, Amerio P. Array-based comparative genomic hybridization in early-stage mycosis fungoides: recurrent deletion of tumor suppressor genes BCL7A, SMAC/DIABLO, and RHOF. *Genes Chromosomes Cancer.* 2008 Dec;47(12):1067-75
IF:3,952
54. Ahlquist T, **Bottillo I**, Danielsen SA, Meling GI, Rognum TO, Lind GE, Dallapiccola B, Lothe RA. RAS signaling in colorectal carcinomas through alteration of RAS, RAF, NF1, and/or RASSF1A. *Neoplasia.* 2008 Jul;10(7):680-6, 2 p following 686
IF:5,191
55. Bernardini L, Palka C, Ceccarini C, Capalbo A, **Bottillo I**, Mingarelli R, Novelli A, Dallapiccola B. Complex rearrangement of chromosomes 7q21.13-q22.1 confirms the ectrodactyly-deafness locus and suggests new candidate genes. *Am J Med Genet A.* 2008 Jan 15;146A(2):238-44
IF:2,555
56. De Luca A, **Bottillo I**, Dasdia MC, Morella A, Lanari V, Bernardini L, Divona L, Giustini S, Sinibaldi L, Novelli A, Torrente I, Schirinzi A, Dallapiccola B. Deletions of NF1 gene and exons detected by multiplex ligation-dependent probe amplification. *J Med Genet.* 2007 Dec;44(12):800-8
IF:5,535
57. Sarkozy A, Schirinzi A, Lepri F, **Bottillo I**, De Luca A, Pizzuti A, Tartaglia M, Digilio MC, Dallapiccola B. Clinical lumping and molecular splitting of LEOPARD and NF1/NF1-Noonan syndromes. *Am J Med Genet A.* 2007 May 1;143A(9):1009-11
IF:2,440
58. **Bottillo I**, De Luca A, Schirinzi A, Guida V, Torrente I, Calvieri S, Gervasini C, Larizza L, Pizzuti A, Dallapiccola B. Functional analysis of splicing mutations in exon 7 of NF1 gene. *BMC Med Genet.* 2007 Feb 12;8:4
IF:2,419
59. De Luca A, **Bottillo I**, Sarkozy A, Carta C, Neri C, Bellacchio E, Schirinzi A, Conti E, Zampino G, Battaglia A, Majore S, Rinaldi MM, Carella M, Marino B, Pizzuti A, Digilio MC, Tartaglia M, Dallapiccola B. NF1 gene mutations represent the major molecular event underlying neurofibromatosis-Noonan syndrome. *Am J Hum Genet.* 2005 Dec;77(6):1092-101. Epub 2005 Oct 26
IF:12,649
60. De Luca A, Schirinzi A, Buccino A, **Bottillo I**, Sinibaldi L, Torrente I, Ciavarella A, Dottorini T, Porciello R, Giustini S, Calvieri S, Dallapiccola B. Novel and recurrent mutations in the NF1 gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1. *Hum Mutat.* 2004 Jun;23(6):629
IF:6,845

ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI su riviste nazionali

1. Bottillo I, Grammatico P. La farmacogenetica: nuove prospettive e nuove tecnologie. *D!rigenza medica.* numero 2 – 2016
2. Bottillo I, Grammatico P. Core-tecnologico per la diagnostica di laboratorio. *D!rigenza medica.* numero 5/6 – 2017
3. Bottillo I, Grammatico P. Elementi essenziali del Consenso informato ai test genetici. *D!rigenza medica.* numero 8 – 2017

ATTIVITÀ DI REVISORE DI ARTICOLI PER RIVISTE SCIENTIFICHE INTERNAZIONALI contenute in banche dati internazionali

| | |
|-----------|--|
| Anno 2017 | Journal of Investigative Medicine |
| Anno 2018 | Genetic Testing and Molecular Biomarkers |
| | General Physiology and Biophysics |
| | PlosONE |

| | |
|-----------|--|
| | Gene |
| Anno 2019 | Gene Scientific Reports BioMed Research International Genes |
| Anno 2020 | Journal of Clinical Medicine Genes Renal Failure |
| Anno 2021 | Annals of Human Genetics |
| Anno 2022 | Genes |

PARTECIPAZIONE A COMITATI EDITORIALI PER RIVISTE SCIENTIFICHE INTERNAZIONALI contenute in banche dati internazionali

| | |
|-----------|--|
| Anno 2020 | Biomed Research International |
| Anno 2021 | Biomed Research International Annals of Genetics |
| Anno 2022 | Biomed Research International Annals of Genetics Genes (Guest Editor of Special Issue "Revealing the Genomic Big Data: How Much Information Is Ready for Clinical Application?") |

PARTECIPAZIONE COME "INVITED SPEAKER" A CONVEGNI DI CARATTERE SCIENTIFICO

1. Progetto formativo aziendale "Overview di diverse sindromi genetiche. Nuove metodologie di laboratorio applicate a differenti patologie genetiche 2", Istituto CSS-Mendel (Roma)
Organizzazione del corso: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
dal 06-10-2008 al 06-10-2008
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Nuove frontiere della regolazione trascrizionale: i microRNA (small non-coding RNAs): overview e applicazioni metodologiche "
2. XI INCONTRO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA - Aula Brasca - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
Tavola rotonda sulla Neurofibromatosi tipo 1
Moderatori: R. Tenconi; M. Genuardi
dal 16-02-2009 al 17-02-2009
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: Neurofibromatosi tipo 1. Diagnostica e prognostica molecolare
3. Corso teorico pratico "APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE ALLE NEUROFIBROMATOSI"
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (Roma)
Organizzazione del corso: Prof. May EL HACHEM, Prof. Giovanna ZAMBRUNO
dal 21-10-2010 al 21-10-2010
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: Diagnosi molecolare e novità negli aspetti genetici
4. Progetto formativo aziendale "Malattie genetiche rare. Basi molecolari e meccanismi fisiopatologici", Istituto CSS-Mendel (Roma)
Organizzazione del corso: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
dal 03-12-2010 al 03-12-2010
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "NF1: mosaicismi e forme alternative"
5. Evento formativo "Aggiornamenti clinici, molecolari e funzionali di alcune patologie genetiche", Istituto CSS-Mendel (Roma)
Organizzazione del corso: IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza
dal 21-11-2011 al 21-11-2011
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "L'ago nel pagliaio: identificare una singola mutazione tra migliaia di varianti genetiche"
6. Corso di Perfezionamento in "Nuove tecnologie in medicina molecolare", Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Padova (Padova)
Organizzazione e direzione del corso: Prof. Alberto Ferlin, Dipartimento di Medicina Molecolare,

Università degli Studi di Padova (Padova)

Titolo relazione orale: "TECNICHE BASE DI BIOLOGIA MOLECOLARE E SUE EVOLUZIONI: DHPLC"
dal 07-02-2013 al 07-02-2013

Ruolo: **relatore**

7. Incontro multidisciplinare malattie rare, A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
Organizzazione del corso: Prof. Paola Grammatico, Sapienza Università di Roma
dal 08-04-2013 al 08-04-2013
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Innovazioni tecnologiche per la diagnosi molecolare delle malattie rare"
8. Corso: "Ion World Tour", NH Bologna de la Gare (Bologna)
Organizzazione del corso: Thermo Fisher Scientific
dal 30-09-2014 al 01-10-2014
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Molecular basis of hypertrophic cardiomyopathy: analysis of 62 genes in 50 samples"
9. Corso "Cardiomiopatie 2015", NH Hotel Jolly (Roma)
Responsabile del corso: Dr. Elisabetta Zachara, Centro delle Cardiomiopatie II Divisione di Cardiologia Azienda Ospedaliera S. Camillo - Forlanini (Roma)
dal 23-01-2015 al 24-01-2015
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Nuove tecniche di genetica molecolare: quale utilità per il clinico?"
10. Corso "Aggiornamenti di ecocardiografia fetale (II edizione)", Dipartimento di Pediatria, Policlinico Umberto I, Università "Sapienza" (Roma)
Organizzazione del corso: Prof. Flavia Ventriglia, UOC di Cardiologia Pediatrica – Azienda Policlinico Umberto I Roma-Sapienza Università di Roma
dal 18-04-2015 al 19-04-2015
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Tecniche di nuova generazione nella diagnostica molecolare di patologie cardiache"
11. Convegno: "L'impegno dell'azienda San Camillo Forlanini nella presa in carico dei pazienti con, malattie rare"
Organizzazione del corso: A.O. San Camillo-Forlanini (Roma)
Roma, 5 marzo 2019
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "L'approccio delle tecniche di Next Generation Sequencing nella diagnostica delle malattie rare"
12. Corso avanzato di Cito-Genetica costituzionale e acquisita. Grandangolo in Genetica Medica
Responsabili Scientifici: Paola Grammatico, Orsetta Zuffardi
Roma, dal 19 al 20 settembre 2019
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Approccio clinico molecolare (NGS) nel melanoma multiplo/familiare"
13. Giornate Ginecologiche Pontine
Responsabili Scientifici: Francesco Maneschi, Francesca Lippa
Saubaudia, dal 1 al 2 ottobre 2021
Ruolo: **relatore**
Titolo relazione orale: "Il NIPT, un test in continua evoluzione"
14. Cardioneurogenetica: amiloidosi da transtiretina
Responsabile scientifico: Fiorella Gurrieri, Università Campus Biomedico di Roma
Roma, 22 Novembre 2021
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "Meccanismi genetici e diagnosi di laboratorio dell'amiloidosi da Transtiretina"
15. Grandangolo in Genetica Medica 2022
Responsabili scientifici: Paola Grammatico, Orsetta Zuffardi
Roma, 24-25 marzo 2022
Ruolo: **relatore**
Titolo della relazione "Miocardite e cardiomiopatie. Il ruolo della genetica"
Ruolo: **moderatore**
VI SESSIONE - Neuropatie ottiche ereditarie

16. La diagnosi prenatale
 UOSD Genetica – Ospedale Belcolle - Viterbo
 Viterbo, 18 maggio 2022
 Ruolo: **relatore**
 Titolo della relazione “La diagnosi prenatale non invasiva”
17. Giornata mondiale Malattie Rare 2023
 Responsabile scientifico: Paola Grammatico
 AO San Camillo Forlanini
 Roma, 28 febbraio 2023
 Ruolo: **relatore**
 Titolo della relazione “Nuove tecnologie di sequenziamento genomico nella diagnostica delle malattie rare”
18. Grandangolo in Genetica Medica
 Responsabili scientifici: Paola Grammatico, Liborio Stuppia, Orsetta Zuffardi
 Roma 25-26 maggio 2023
 Ruolo: **segreteria scientifica e moderatore**
 VI SESSIONE: DNA mitocondriale: dalle patologie mitocondriali alla genetica forense
19. Rome-Dubai Breast Symposium
 Responsabile scientifico: Roy de Vita, Stefano Pompei
 Roma, 14-15-16 giugno 2023
 Ruolo: **relatore**
 Titolo della relazione “Scenarios and perspectives in breast cancer detection”
20. Cardiomiopatie rare a fenotipo ipertrofico: esperienze a confronto
 Responsabile scientifico: Cristina Chimenti
 Roma, 22-23 giugno 2023
 Ruolo: **relatore**
 Titolo della relazione: La genetica nella malattia di Fabry e nella amiloidosi eredo familiare

PARTE IX

CORSI

| | |
|---|--|
| • Date | Roma, 3-13 marzo 2021 |
| • Argomento | Corso avanzato per la qualificazione in Project Management in Sanità |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | ACCMED |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Project management in sanità |
| • Esame finale | Si |
| • Date | Roma, 10-19 dicembre 2020 |
| • Argomento | Corso base di Project Management in Sanità |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | ACCMED |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Project management in sanità |
| • Esame finale | Si |
| • Date | Roma, 5-10 ottobre 2020 |
| • Argomento | Grandangolo in Genetica Medica 2020 |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | ACCMED |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Genetica Medica |
| • Esame finale | Si (13 crediti formativi ECM) |

| | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 7-9 settembre 2020</p> <p>Training sequenziamento del DNA di nuova generazione su piattaforme Illumina Miseq e Nextseq 550</p> <p>Uditore</p> <p>A.O. San Camillo Forlanini</p> <p>Next Generation Sequencing (NGS)</p> <p>No</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Milano, 18-20 Novembre 2019</p> <p>Corso: "NGS to NGO: Next Generation Sequencing to Next Generation Oncologists Third Edition"</p> <p>Uditore</p> <p>Istituto Mario Negri</p> <p>Next Generation Sequencing (NGS) e applicazioni in oncogenetica</p> <p>Si (n.17 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Milano, 11 ottobre 2019</p> <p>Corso: "La biopsia liquida: stato attuale e futuri sviluppi. IV edizione"</p> <p>Uditore</p> <p>Accademia Nazionale di Medicina</p> <p>Biopsia liquida</p> <p>Si</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 19-20 Settembre 2019</p> <p>Corso: "Cito-genetica Costituzionale e Acquisita – Corso avanzato & Grandangolo in Genetica Medica. Novità 2019"</p> <p>Relatore e Uditore</p> <p>Accademia Nazionale di Medicina</p> <p>Genetica Medica</p> <p>Si (n.15 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Jesi, 6 Settembre 2019</p> <p>Corso: "Tecnologia NGS per la determinazione delle mutazioni dei geni BRCA1, BRCA2 e PALB2"</p> <p>Uditore</p> <p>Diatech pharmacogenetics</p> <p>Analisi di dati NGS</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 24 Maggio 2019</p> <p>Corso: "Bionformatic for Ion"</p> <p>Uditore</p> <p>ThermoFisher Scientific</p> <p>Bioinformatica applicata all'NGS</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Bologna, 10 Aprile 2019</p> <p>Corso: "Genetica e genomica in Oncologia: esperti a confronto. Discussione interattiva di casi clinici"</p> <p>Uditore</p> <p>Accademia Nazionale di Medicina</p> <p>Oncogenetica</p> |

| | |
|---|---|
| • Esame finale | Si (n.7 crediti formativi ECM) |
| • Luogo e date | Roma, 25-28 Febbraio 2019 |
| • Argomento | Corso: "IONA test workflow training" |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Premaitha health |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Next Generation Sequencing (NGS) e diagnosi prenatale non invasiva |
| • Date | Roma, 18-22 Febbraio 2019 |
| • Argomento | Corso: "Tecnologia Next Generation Sequencing nella tipizzazione molecolare HLA" dalla teoria alla pratica" |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Lagitre |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Tipizzazione molecolare HLA |
| • Date | Roma, 12-13 Febbraio 2019 |
| • Argomento | Corso: Bioinformatic for Ion |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Life Technologies |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Analisi di dati di Next Generation Sequencing (NGS) per Diagnosi Prenatale Non-Invasiva |
| • Date | Milano, 24 Gennaio 2019 |
| • Argomento | Terzo incontro del Gruppo di Lavoro Cardio-Aritmie |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Ospedale San Raffaele |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Genetica Medica e Umana |
| • Date | Roma, 4-5 ottobre 2018 |
| • Argomento | Corso: "Il sequenziamento di nuova generazione (NGS) nel laboratorio di genetica umana" |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Scuola Medica Ospedaliera |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Sequenziamento NGS |
| • Esame finale | Si (n.20 crediti formativi ECM) |
| • Date | Roma, 13-14 Settembre 2018 |
| • Argomento | Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. IX edizione |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Accademia Nazionale di Medicina |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Genetica Medica |
| Esame finale | Si |
| • Date | Roma, 16-17 Luglio 2018 |
| • Argomento | Corso: Miniseq System |
| • Ruolo | Uditore |
| • Ente organizzatore | Illumina, Inc |
| • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | Analisi di dati di Next Generation Sequencing (NGS) |
| • Date | Roma, 22 Giugno 2018 |
| • Argomento | Corso: Analisi e interpretazione dati nella genomica clinica |
| • Ruolo | Uditore |

| | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>SIGU (Società Italiana Genetica Umana) Analisi di dati di Next Generation Sequencing (NGS)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Esame finale | <p>Napoli, 11 Ottobre 2017 Next Generation Network: From The Knowledge To Know How Uditore Sidera Biopsia Liquida</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 14-15 settembre 2017 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VIII edizione Uditore Accademia Nazionale di Medicina Citogenetica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Ginevra, 12-14 Giugno 2017 Visit to Genoma Swiss Biotechnology for NIPD Technical Training Uditore Genoma Swiss Biotechnology Diagnosi prenatale non invasiva (NIPT, Non Invasive Prenatal Test)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 5 giugno 2017 Corso: "L'iscrizione del nuovo donatore di midollo osseo. Aggiornamenti normativi e di comunicazione" Uditore ADMO Tipizzazione HLA</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 1-2 dicembre 2016 Corso: "La genetica incontra la Pneumologia" Uditore Accademia Nazionale di medicina Genetica medica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 15-16 settembre 2016 Corso avanzato di citogenetica costituzionale e acquisita. VII edizione Uditore Accademia Nazionale di medicina Citogenetica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 13 gennaio 2016 Significato e valore della donazione volontaria di midollo osseo Uditore Sapienza Università di Roma Tipizzazione HLA</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento | <p>Roma, 14-16 dicembre 2015 Tools and techniques for massive data analysis</p> |

| | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Uditore CINECA – Consorzio Interuniversitario Analisi di dati NGS</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Bologna, 30 settembre – 1 ottobre 2014 Ion World Tour 2014 Uditore Life Technologies Next Generation Sequencing</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 20-21 maggio 2014 Come strutturare la proposta nel Programma Horizon 2020 – APRE, Agenzia per la Promozione della Ricerca Europea Uditore APRE – Agenzia per la promozione delle ricerca europea Finanziamenti europei</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 3 marzo 2014 Una giornata per le malattie rare – Ospedale San Camillo-Forlanini, Roma Uditore A.O. San Camillo Forlanini Malattie rare</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Genova, 19-21 settembre 2013 L'accademia del Saper Fare. Scientific Writing. Accademia Nazionale di Medicina Uditore Accademia Nazionale di Medicina Scientific Writing</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Darmstadt, 6-8 marzo 2013 Ion PGM™ System Workflow Training Uditore Life Technologies Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Mercogliano (AV), 9 ottobre 2012 Ion Torrent User Experience Tour, CROM Uditore Life Technologies Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 27 settembre 2012 Diagnosi e Trattamento del Melanoma Cutaneo nell'adulto, Istituto Regina Elena e San Gallicano, Roma Uditore Istituto Regina Elena e San Gallicano Genetica Clinica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date | <p>Roma, 26 maggio 2012</p> |

| | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Percorsi diagnostico-assistenziali e ricerca scientifica nelle malattie rare Uditore A.O. San Camillo Forlanini, Roma Genetica Medica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Firenze, 27-30 marzo 2012 Corso di Alta Formazione in "Elementi di Bioinformatica per l'analisi di dati NGS" Uditore AOU Careggi Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 11 febbraio 2012 Aggiornamenti clinici, molecolari e funzionali di alcune patologie genetiche, Istituto CSS-Mendel, Roma Uditore Casa Sollievo della Sofferenza Genetica Medica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 25 ottobre 2011 Ion Torrent User Experience Tour, A.O. San Camillo Forlanini Roma Uditore Life Technologies Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Darmstadt, 25-28 Luglio 2011 SOLID 5500 Series Genetic Analyzer Uditore Life Technologies Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 23-24 Giugno 2011 Corso di Genetica Medica, Ospedale Bambino Gesù-Roma Uditore Ospedale Pediatrico Bambino Gesù' Genetica Medica Si (n.3 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 18-22 Aprile 2011 SOLID Library and EZ Bead Workflow, Istituto CSS-Mendel Uditore Life Technologies Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 26 maggio 2009 AI Gene expression analysis Uditore Roche Tecniche di analisi di espressione genica</p> |

| | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 7 Settembre – 2 Novembre 2009</p> <p>Aggiornamenti clinici, molecolari e funzionali di alcune patologie genetiche, Istituto CSS-Mendel</p> <p>Uditore</p> <p>Casa Sollievo della Sofferenza</p> <p>Genetica Medica</p> <p>Si (n.14 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 12-13 Marzo 2009</p> <p>Corso ABI Prism 7900</p> <p>Uditore</p> <p>Life technologies</p> <p>Biotechnologie, real time PCR</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 16-17 febbraio 2009</p> <p>Corso di aggiornamento sulla trombofilia</p> <p>Uditore</p> <p>Orga Bio Human</p> <p>Anlisi di varianti geniche associati a trombofilia, mediante real time PCR</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Killarney, 30 Ottobre – 2 Novembre 2008</p> <p>13th Annual European Neurofibromatosis Meeting</p> <p>Uditore</p> <p>Neurofibromatosis association of Ireland</p> <p>Genetica Medica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 6 Ottobre 2008</p> <p>Overview di diverse sindromi genetiche, Istituto CSS-Mendel</p> <p>Uditore</p> <p>Casa Sollievo della Sofferenza</p> <p>Genetica Medica</p> <p>Si (n.9 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 23 giugno – 29 settembre 2008</p> <p>Overview di diverse sindromi genetiche e nuove metodologie di laboratorio applicate a differenti patologie genetiche, Istituto CSS-Mendel</p> <p>Uditore</p> <p>Casa Sollievo della Sofferenza</p> <p>Genetica Medica</p> <p>Si (n.7 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>San Giovanni Rotondo, Foggia, 12-14 Giugno 2008</p> <p>XVIII Corso di Genetica Medica, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza</p> <p>Uditore</p> <p>Casa Sollievo della Sofferenza</p> <p>Genetica Medica</p> <p>Si (n.20 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento | <p>Roma, 18 Giugno 2008</p> <p>Next generation sequencing technology enables new applications, Istituto CSS-Mendel</p> |

| | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Uditore Applied Biosystems Biologia Molecolare, Biotecnologie, Tecniche di sequenziamento di nuova generazione</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 10 Giugno 2008 Nuove prospettive analitiche e protocolli per la DHPLC, Istituto CSS-Mendel, Roma Uditore Transgenomic Biologia Molecolare, Biotecnologie</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 14 febbraio 2008 Applied Bioststems e Ambion: soluzioni complete e ottimizzazione del flusso di lavoro per studi di espressione genica Uditore Applied Biosystems Tecniche di analisi di espressione genica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>San Giovanni Rotondo, Foggia, 7-9 Giugno 2007 XVII Corso di Genetica Medica, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza Uditore Casa Sollievo della Sofferenza Genetica Medica Si (n.19 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Budapest, 4-8 settembre 2006 5th European School of Bioinformatics Uditore Hungarian Academy of Sciences Bioinformatica</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>San Giovanni Rotondo, Foggia, 15-17 Giugno 2006 XVI Corso di Genetica Medica, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza Uditore Casa Sollievo della Sofferenza Genetica Medica Si (n.17 crediti formativi ECM)</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio | <p>Roma, 12 Maggio 2006 3100 SeqScape Software, Istituto CSS-Mendel, Uditore Applied Biosystems Biotecnologie</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> • Date • Argomento • Ruolo • Ente organizzatore • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Esame finale | <p>Roma, 3 Maggio 2006 I Scuola di Automazione per la Ricerca Biotecnologica, Istituto CSS-Mendel Uditore Fondazione per le biotecnologie Biotecnologie Si (n.5 crediti formativi ECM)</p> |

- Date Roma, 15 giugno 2005
 - Argomento Il codice in materia di protezione dei dati personali
 - Ruolo Uditore
 - Ente organizzatore Casa Sollievo della Sofferenza
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Protezione dei dati personali
-
- Date San Giovanni Rotondo, Foggia, 9-11 Giugno 2005
 - Argomento XV Corso di Genetica Medica, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza,
 - Ruolo Uditore
 - Ente organizzatore Casa Sollievo della Sofferenza
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
 - Esame finale Si (n.12 crediti formativi ECM)

CONGRESSI

- Date Roma, 13-16 Novembre 2019
 - Argomento XXII CONGRESSO NAZIONALE SIGU
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
-
- Date Roma, 11 dicembre 2018
 - Argomento Seduta dell'Accademia Lanciaiana: "Ruolo e funzione dei comitati etici, alla luce della nuova normativa europea"
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Comitati etici
-
- Date Università degli Studi Bicocca - Milano, 10 Maggio 2018
 - Argomento Convegno: Il Biobanking di ricerca come opportunità per un patto di cittadinanza scientifica
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Biobanche
-
- Date Bologna, 5-7 giugno 2015
 - Argomento V convegno sulle malattie mitocondriali – MITOCON e ISNB-IRCCS
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica medica
-
- Date Roma, 18-19 aprile 2015
 - Argomento Congresso: "Aggiornamenti di ecocardio fetale, II edizione"
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica delle cardiopatie
-
- Date Roma, 23-24 gennaio 2015
 - Argomento Congresso: "Cardiomiopatie 2015"
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica delle cardiomiopatie
-
- Date Bologna, 30-31 ottobre 2014
 - Argomento Convegno nazionale SIGU: il sequenziamento di nuova generazione in genetica umana e medica
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Next Generation Sequencing
-
- Date Roma, 18-19 gennaio 2013
 - Argomento Congresso "Cardiomiopatie 2013"
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica medica

professionali oggetto dello studio

- Date 21 dicembre 2012
- Argomento Congresso "Cardiomiopatie a fenotipo ipertrofico: non tutto è sarcomerico...", A.O. San Camillo-Forlanini, Roma
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica medica
- Date 18 maggio 2012
- Argomento IX Simposio Internazionale di Genetica Clinica e Molecolare, Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica clinica e Molecolare
- Date Napoli, 15-18 Novembre 2010
- Argomento XX Congresso Nazionale SIGU 2010
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica e Umana
- Date 13-16 novembre 2011
- Argomento 14° Congresso Nazionale SIGU, Milano
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
- Date 14-17 ottobre 2010
- Argomento 13° Congresso Nazionale SIGU 2010, Firenze
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
- Date 23-25 Novembre 2008
- Argomento 11° Congresso Nazionale SIGU 2008, Genova
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
- Date 14-16 Novembre 2007
- Argomento 10° Congresso Nazionale SIGU 2007, Montecatini Terme (PT)
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
- Date 14-17 gennaio 2007
- Argomento EMBO Conference Series – pre mRNA processing and disease, Cortina D'Ampezzo
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Biologia Molecolare, Analisi *in silico* e funzionale delle varianti di splicing
- Date 8-10 Novembre 2006
- Argomento 9° Congresso Nazionale SIGU 2006, Lido di Venezia
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica
- Date 28-30 settembre 2005
- Argomento 8° Congresso Nazionale SIGU 2005, Domus de Maria (CA)
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica Medica

ABSTRACT A CONGRESSI

1. Mutazioni del gene *NF1* associate alla sindrome neurofibromatosi-Noonan (NFNS). De Luca, A. Schirinzi, I. Bottillo, E. Conti, A. Sarkozy, A. Pizzuti, S. Majore, P. Grammatico, G. Zampino, M.C. Digilio, M. Tartaglia, B. Dallapiccola. 7°

Congresso Nazionale SIGU 2004.

2. Analisi di delezioni del gene *NF1* mediante tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) in pazienti affetti da Neurofibromatosi di tipo 1. Schirinzi, C. D'Asdia, I. Bottillo, A. Morella, V. Caputo, A. De Luca, I. Torrente, B. Dallapiccola. 8° Congresso Nazionale SIGU 2005.
3. Analisi molecolare del gene *NF1* nella sindrome Lentiginosi Multipla/LEOPARD. Schirinzi A, Sarkozy A, Bottillo I, Lepri F, Digilio MC, Dallapiccola B. 8° Congresso Nazionale SIGU 2005.
4. Mutazioni di splicing nell'esone 7 del gene *NF1* associate alla eliminazione o alla introduzione di siti ESE: evidenze per la presenza di un'isoforma alternativa NF1-DE7 della neurofibromina. Bottillo, A. De Luca, P. Colapietro, A. Schirinzi, V. Guida, A. Pizzuti, L. Larizza, B. Dallapiccola. 8° Congresso Nazionale SIGU 2005.
5. Molecular evidence against a role of the *NF1* gene mutations in LEOPARD syndrome. Sarkozy A, Schirinzi A, Lepri F, Bottillo I, Esposito G, Digilio MC, Marino B, Dallapiccola B. European Society Human Genetics Conference 2006.
6. Valutazione dell'efficienza di diversi supporti biocompatibili per la riparazione di difetti ossei della teca cranica mediante l'impianto in situ di cellule staminali mesenchimali. Berardi AC, Colosimo A, Rofani C, Guida V, Bottillo I, Salerno A, Oliviero M, Di Maio E, Iannace S, Pressato D, Nataloni A, Procaccini E, Velardi F, Dallapiccola B. 9° Congresso Nazionale SIGU 2006.
7. Analisi molecolare delle proteine della membrana eritrocitaria in soggetti eterozigoti per un difetto nel gene beta globinico. Guida V, Cappabianca MP, Bottillo I, Colosimo A, Amato A, Bellacchio E, Pezzotti M, Clementi ME, Giardina B, Dallapiccola B. 9° Congresso Nazionale SIGU 2006.
8. Mosaicismo genetico e clinico in pazienti con neurofibromatosi di tipo I. Annalisa Schirinzi, Irene Bottillo, Laura Bernardini, Valentina Lanari, Isabella Torrente, Alessandro De Luca, Bruno Dallapiccola. 9° Congresso Nazionale SIGU 2006.
9. Functional analysis of splicing mutations in exon 7 of *NF1* gene. I. Bottillo, A. De Luca, A. Schirinzi, V. Guida, I. Torrente, S. Calvieri, C. Gervasini, L. Larizza, A. Pizzuti, B. Dallapiccola. EMBO Conference Series – pre mRNA processing and disease – 2007
10. Analisi mutazionale del gene *NF1* in MPNSTs sporadici e associati alla neurofibromatosi di tipo I. I Bottillo, T. C. Ahlquist, M. Eknaes, H. R. Brekke, I. Torrente, V. Lanari, V. Pinna, R. A. Lothe, B. Dallapiccola. 10° Congresso Nazionale SIGU 2007
11. Studio di array-CGH in un gruppo omogeneo di Micosi Fungoide rileva aberrazioni cromosomiche ricorrenti e suggerisce geni candidati nella regione 12q24.31. Bernardini Laura, Carbone Angelo, Valenzano Francesco, Bottillo Irene, Capalbo Anna, Novelli Antonio, Amerio Pierluigi e Dallapiccola Bruno. 10° Congresso Nazionale SIGU 2007
12. Delezioni del gene *NF1* identificate mediante MLPA. Alessandro De Luca, Irene Bottillo, Maria Cecilia Dasdia, Annunziata Morella, Valentina Lanari, Laura Bernardini, Luigina Divona, Sandra Giustini, Lorenzo Sinibaldi, Antonio Novelli, Isabella Torrente, Annalisa Schirinzi, Bruno Dallapiccola. 10° Congresso Nazionale SIGU 2007
13. Dysregulation of RAS signaling in colorectal carcinomas. Terje Ahlquist, Stine A Danielsen, Irene Bottillo, Gunn I Meling, Guro E Lind, Bruno Dallapiccola, Ragnhild A Lothe. AACR conference: advances in Colorectal cancer research – Boston 2007
14. Dysregulation of RAS signaling in colorectal carcinomas. Bottillo, I. Torrente, T. Ahlquist, S. A. Danielsen, G. I. Meling, R. A. Lothe, B. Dallapiccola. European Society Human Genetics Conference 2008
15. Germline and somatic *NF1* mutations and copy number alterations of chromosome 17 in sporadic and NF1-associated malignant peripheral nerve sheath tumors. Bottillo, I. Torrente, T. Ahlquist, H. Brekke, S. A. Danielsen, E. van den Berg, F. Mertens, R. A. Lothe, B. Dallapiccola. European Society Human Genetics Conference 2008
16. Germline and somatic *NF1* mutations in sporadic and NF1-associated malignant peripheral nerve sheath tumors. Irene Bottillo, I. Torrente, Terje Ahlquist, Helge Brekke, Stine A. Danielsen, Eva van den Berg, Fredrik Mertens, Ragnhild A. Lothe, Bruno Dallapiccola. 13th Annual European Neurofibromatosis Meeting. Killarney 2008.
17. Analisi molecolare del gene *NF1* in pazienti affetti da neurofibromatosi di tipo 1 (NF1): 8 anni di esperienza. Irene Bottillo; Valentina Pinna; Alessandro De Luca; Elisa Pisaneschi; Isabella Torrente; Bruno Dallapiccola. 11° Congresso Nazionale SIGU 2008.
18. Mutazioni dei geni del pathway di ras nel cancro coloretali. Irene Bottillo, Terje Ahlquist, Valentina Lanari, Francesca

- Inzana, Isabella Torrente, Ragnhild A. Lothe, Bruno Dallapiccola. 11° Congresso Nazionale SIGU 2008.
19. Incontro annuale con le famiglie ANF (Associazione Neurofibromatosi onlus) 2008
 20. Incontro annuale con le famiglie ANANAS (Associazione Neurofibromatosi onlus) 2008
 21. SNP-array ad alta risoluzione nell'analisi genomica di pazienti con ritardo mentale. Laura Bernardini, Sara Loddo, Viola Alesi, Antonio Novelli, Barbara Torres, Irene Bottillo, Agatino Battaglia, Maria Cristina Digilio, Saul Surrey, Paolo Fortina, Bruno Dallapiccola. 11° Congresso Nazionale SIGU 2008
 22. Detection of copy number variation in mental retardation using high-density arrays. Fortina P, Alesi V, Bernardini L, Loddo L, Novelli A, Bottillo I, Battaglia A, Digilio MC, Surrey S, Dallapiccola B. 58th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Philadelphia, PA Nov 11-15, 2008. Abstract 978, p 210
 23. Nuove frontiere della regolazione trascrizionale: i microRNA. Istituto CSS-Mendel, Roma. 6 ottobre 2008
 24. Neurofibromatosi tipo 1. Diagnostica e prognostica molecolare. XI INCONTRO NAZIONALE DI GENETICA CLINICA - Aula Brasca - Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma - 16-17 Febbraio 2009
 25. Caratterizzazione clinica e molecolare di un mosaicismo germinale nella neurofibromatosi di tipo I dovuto ad una delezione multiesonica di derivazione paterna. Bottillo, I. Torrente, V. Lanari, V. Pinna, S. Giustini, L. Divona, A. De Luca, B. Dallapiccola. 12° Congresso Nazionale SIGU 2009
 26. Incontro annuale con le famiglie ANF (Associazione Neurofibromatosi onlus) 2009
 27. Cardiopatia complessa associata alla microduplicazione della regione 17q23.2: primo esempio di patologia del gene *tbx2* nell'uomo. F.C. Radio, S. Loddo, L. Bernardini, B. Mancuso, I. Bottillo, A. Novelli, R. Mingarelli, B. Dallapiccola. 12° Congresso Nazionale SIGU 2009
 28. Una nuova mutazione di splicing nel gene *HPGD* in un paziente con osteoartropatia ipertrofica primitiva (pachidermoperiostosi). Lorenzo Sinibaldi, Ghita Harifi, Irene Bottillo, Miriam Iannicelli, Selma El Hassani, Francesco Brancati, Bruno Dallapiccola. 12° Congresso Nazionale SIGU 2009
 29. Neurofibromatosi di tipo I: diagnosi molecolare e novità negli aspetti genetici. Corso teorico pratico "approccio multidisciplinare alle neurofibromatosi" Ospedale Bambino Gesù, Roma 21 ottobre 2010
 30. Incontro annuale con le famiglie ANF (Associazione Neurofibromatosi onlus) 2010
 31. Un caso di neurofibromatosi familiare spinale (FSNF) e delezione multiesonica del gene *NF1*. I. Bottillo, F. Inzana, V. Lanari, I. Torrente, A.T. Giallonardo, A. Pizzuti, A. De Luca, B. Dallapiccola. 13° Congresso Nazionale SIGU 2010
 32. Mutazioni del gene *PVRL4* causano la sindrome displasia ectodermica-sindattilia (EDSS). Brancati F., Fortugno P., Bottillo I., Agolini E., Bernardini L., Bellacchio E., Iannicelli M., Lopez M., Josselin E., Boudghene-Stambouli O., Stuppia L., Palka G., Mundlos S., Stricker S., Kornak U., Zambruno G., Dallapiccola B. 13° Congresso Nazionale SIGU 2010
 33. *NF1*: mosaicismi e forme alternative. Istituto CSS-Mendel, Roma. 3 dicembre 2010
 34. DHPLC. Corso di Perfezionamento in "Nuove tecnologie in medicina molecolare". Dipartimento di Medicina Molecolare, Università degli Studi di Padova. 7 Febbraio 2013
 35. Innovazioni tecnologiche per la diagnosi molecolare delle malattie rare. Incontro multidisciplinare malattie rare. 8 aprile 2013. A.O. San Camillo Forlanini, Roma
 36. Ultrasound, pathologic, radiographic and molecular characterization of TAR syndrome in prenatal setting: a case report and review of literature. Bottillo Irene, Castori Marco, De Bernardo Carmelilia, Fabbri Romano, Grammatico Barbara, Preziosi Nicoletta, D'Angelantonio Daniela, Scassellati Sforzolini Giovanna, Silvestri Evelina, Spagnuolo Antonella, Laino Luigi, Grammatico Paola. 16° Congresso Nazionale SIGU 2013
 37. Nuove tecniche di genetica molecolare: quale utilità per il clinico? Congresso CARDIOMIOPATIE 2015. Roma 23-24 gennaio 2015
 38. Tecniche di nuova generazione nella diagnostica molecolare di patologie cardiache. Aggiornamenti di ecocardiografia fetale (II edizione). Dipartimento di Pediatria, Policlinico Umberto I, Università "Sapienza", Roma 18/19 Aprile 2015

39. Genetica della cardiomiopatia ipertrofica (significato clinico della mutazione). "INCONTRO CON LE FAMIGLIE" Cardiomiopatia Ipertrfica. Aula Magna Ospedale Forlanini – Roma, 16 maggio 2015
40. Tipizzazione HLA mediante Next Generation Sequencing: l'esperienza del nostro centro. Università degli Studi di Pavia, 3-5 Ottobre 2019
41. RISULTATI DEL PRIMO ANNO DI LAVORO DEL "GRUPPO DI LAVORO ITALIANO SULLA GENETICA DELLE CARDIO-ARITMIE". Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22
42. Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of polish cases affected by hypertrophic cardiomyopathy. Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22
43. A novel CDKN2A in frame deletion associated to Pancreatic Cancer-Melanoma Syndrome. Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22
44. TTN gene variants as a modifiers of hypertrophic cardiomyopathy expression in a cohort of 44 italian patients. Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22
45. Clinical and molecular analysis of a large cohort of patients affected by cutaneous melanoma. Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22
46. Development of a liquid biopsy approach based on the analysis of ctDNA and ctRNA in patients with non-small cell lung carcinoma (NSCLC). Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22
47. AMENORREA SECONDARIA IN UNA PAZIENTE CON UN CROMOSOMA X DERIVATIVO DA TRASLOCAZIONE (X:1)(q24;q41). Congresso SIGU 2019. Roma, 13-15 Novembre 2019-11-22

**CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE, INFORMATICHE E
BIOINFORMATICHE**

Dal 2003 ad oggi, ha acquisito le seguenti competenze tecniche:

Genetica Molecolare

- screening per la ricerca di varianti del DNA mediante tecnica DHPLC
- sviluppo di una serie di protocolli sperimentali e di tecnologie innovative applicabili all'analisi del DNA genomico e dell'RNA messaggero, volte a migliorare l'efficienza e la sensibilità dell'analisi molecolare di geni che mostrano una elevata complessità strutturale
- Saggi *minigene*: messa a punto di protocolli per la caratterizzazione dal punto di vista funzionale di tutte le varianti nucleotidiche che non alterino i siti consensus dello splicing, ma che, per la loro localizzazione lungo la sequenza del gene, potrebbero svolgere un ruolo patogenetico
- Sequenziamento ed analisi dell'mRNA
- analisi di real time PCR per la quantificazione delle cellule spermatiche mutate
- ricerca di mutazioni germinali e somatiche di *loci* oncosoppressori e proto-oncogeni
- studio del ruolo di geni e regioni genomiche nella patogenesi di diverse sindromi e di diversi tipi tumorali tramite l'utilizzo di metodiche specifiche metodiche quali: real time PCR per la definizione molecolare di complessi riarrangiamenti genomici identificati con tecnica di array-CGH (comparative genomic hybridization), DHPLC e sequenziamento diretto
- preparazione soluzioni e terreni di coltura
- uso di strumentazione tecnica per le misurazioni in acqua di pH, temperatura
- macro e mini-estrazione di DNA da sangue periferico e tessuti
- quantificazione DNA su gel e con spettrofotometro
- estrazione di linfociti da sangue periferico (Lymphoprep)
- elettroforesi su gel di agarosio
- reazione a catena della polimerasi (PCR, polymerase chain reaction)
- analisi di marcatori microsatelliti
- sequenziamento Sanger
- colture di cellule batteriche
- digestione di DNA con enzimi di restrizione
- ligazione di inserti di DNA in vettori
- trasformazione per elettroporazione di plasmidi in cellule competenti
- selezione mediante antibiotici di ceppi batterici resistenti

- mutagenesi *in vitro*
- estrazione di RNA da linfociti e da tessuti
- reverse PCR
- saggi di RealTime PCR mediante sonde TaqMan e chimica SybrGreen
- saggi MLPA per la ricerca di delezioni/duplicazioni singolo-multiesoniche in diversi *loci* tra cui *NF1*, geni per i difetti dello sviluppo sessuale, *CFTR*, *CDKN2A/2B*, *BRCA1*, *BRCA2*, *APC*
- sequenziamento di nuova generazione (NGS, next generation sequencing)
- estrazione del DNA libero circolante nel plasma
- diagnosi prenatale non invasiva (NIPT, Non Invasive Prenatal Test) su DNA libero circolante mediante NGS
- biopsia liquida su DNA libero circolante mediante real time PCR e mediante NGS

Consulenza genetica legata al test

Consulenze pre e post-test genetico in ambito prenatale e post-natale

Bioinformatica

- analisi di dati da esperimenti di sequenziamento Sanger e NGS
- analisi di dati di real time PCR per la genotipizzazione, per la determinazione del numero di copie del DNA e per l'analisi di espressione di mRNA
- annotazione delle varianti del DNA mediante algoritmi tra cui SIFT, Polyphen, Mutation Taster, Mutation Assessor, HSF splicing, ESE finder, Rescue ESE, Alamut, e mediante database di popolazione tra cui ExAc, GnomAD, 1000Genomes, eVai (enGenome), Variant Interpreter (Illumina)
- classificazione patogenicità delle varianti del DNA secondo le linee guida ACMG/AMP 2015 (Richards et al., 2015)
- NCBI, OMIM, UCSC, Ensembl, HGVS, Gene Tests, Orphanet

Informatica

Sistemi operativi Windows e Macintosh. Microsoft Office (Word, Excel, PowerPoint)

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

PRIMA LINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacità di lettura BUONO
- Capacità di scrittura BUONO

- Capacità di espressione orale

BUONO

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

HA MATURATO E AFFINATO CAPACITÀ RELAZIONALI, COMUNICATIVE, DI LAVORO IN GRUPPO DURANTE LA FORMAZIONE SCOLASTICA, SPORTIVA, L'ESPERIENZA DI VOLONTARIATO, LA CARRIERA UNIVERSITARIA E L'ATTIVITÀ LAVORATIVA

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

DURANTE LA CARRIERA UNIVERSITARIA E L'ATTIVITÀ LAVORATIVA HA ACQUISITO CAPACITÀ DI LAVORARE IN GRUPPO, DI REDIGERE E GESTIRE PROGETTI DI RICERCA, CAPACITÀ LOGISTICHE, DI IMPOSTAZIONE E DI ORGANIZZAZIONE DI PROGETTI DI RICERCA

PATENTE

B

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. La sottoscritta, BOTTILLO IRENE ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003 n. 196 e successive modificazioni, autorizza codesto Servizio al trattamento dei dati personali e sensibili.

Roma, 02-05-2023

Firma

FRANCESCO BINNI

CURRICULUM VITAE

E-mail: fbinni@scamilloforlanini.rm.it

DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONE (Art. 46 D.P.R. 28 dicembre 2000, n. 445) Il sottoscritto BINNI FRANCESCO consapevole delle sanzioni penali richiamate dall'art. 76 del D.P.R. 28/12/2000 n. 445, in caso di dichiarazioni mendaci e di formazione o uso di atti falsi **DICHIARA** che i seguenti stati, qualità personali e fatti corrispondono al vero.

Formazione

- 19-04-2006: Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche
- giugno 2006: abilitazione all'esercizio della professione di biologo – iscrizione albo sezione A
- 21-07-2015: Diploma di Specialista in Genetica Medica
- 11-12-2015: Master di II livello in Genetica Forense
- 16-09-2019: conseguimento qualifica di Ispettore per Accredia, L'Ente di accreditamento italiano

Società Scientifiche e Gruppi di Lavoro

- dal 2000: iscrizione Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U.)
- dal 25-10-2006: iscrizione Ordine Nazionale dei Biologi - sezione A (nr iscrizione 017734)
- dal 2011: componente del Gruppo di Lavoro per la Genetica Forense della Società Italiana di Genetica Umana.
- dal 2016: componente del Gruppo di Lavoro dell'AO San Camillo Forlanini per il percorso clinico-assistenziale aziendale di intervento per la presa in carico delle donne e dei minori vittime di violenza in emergenza
- dal 2017: membro dell' International Society for Forensic Genetics (member ID 3209)
- dal 2018: componente dell'Editorial Board della rivista scientifica "Integrative Clinical and Practical Hematology"
– USA

Esperienze professionali

- 1995 / 1996: Tirocinio di laboratorio presso il laboratorio di fisiopatologia cutanea dell' Ospedale S. Gallicano di Roma
- 1996 / 1998: Tirocinio di laboratorio presso il laboratorio di citogenetica della Cattedra di Genetica Medica dell'Università di Roma "La Sapienza"
- Dal 1999 al 2004: incarichi di collaborazione per attività di ricerca per il Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia Università di Roma La Sapienza – Cattedra di Genetica Medica e per attività diagnostica di genetica molecolare effettuata in convenzione con il Policlinico Militare "Celio" di Roma
- Dal 2005 al 2019: TSLB presso A.O. San Camillo Forlanini di Roma - UOC Laboratorio di Genetica Medica.
- Dal 2019: Dirigente Biologo presso A.O. San Camillo Forlanini di Roma - UOC Laboratorio di Genetica Medica
- dal 2019: attività extraistituzionale come Ispettore per il Dipartimento Laboratori di Prova, Accredia

Partecipazione a progetti di ricerca

- Ricerca finalizzata 1999: "Ruolo del gene CDKN2A nel melanoma sporadico e familiare"
- Ricerca finalizzata 2000: "Caratterizzazione clinica, istologica, biochimica e genetica del melanoma cutaneo familiare"

- Ricerca finalizzata 2001: "Vitiligine: studio sui meccanismi patogenetici e sulle modalità di approccio terapeutico"
- Ricerca Facoltà di Medicina e Chirurgia 2001: "Ruolo dei geni CDKN2A, CDKN2B, CDK4 e MC1R nel melanoma cutaneo familiare e multiplo"
- Ricerca finalizzata 2002: "studio dei meccanismi di controllo del sistema redox intracellulare come possibili target di terapie innovative nel melanoma"
- Ricerca Facoltà di Medicina e Chirurgia 2003: "analisi molecolare per l'identificazione di nuovi geni candidati per la emocromatosi ereditaria"

Pubblicazioni

- 1)** CDKN2A novel mutation in a patient from a melanoma-prone family.
Grammatico P, Binni F, Eibenschutz L, De Bernardo C, Grammatico B, Rinaldi R, De Simone P, Catricala C.
Melanoma Res. 2001 Oct;11(5):447-9.
PMID: 11595880 **Impact Factor 1.414**

- 2)** Absence of hepcidin gene mutations in 10 Italian patients with primary iron overload.
Majore S, Binni F, Ricerca BM, Brioli G, Grammatico P.
Haematologica. 2002 Feb;87(2):221-2.
PMID: 11836175 **Impact Factor 3.228**

- 3)** CDKN2A: the IVS2-105A/G intronic mutation found in an Italian patient affected by eight primary melanomas.
Majore S, Catricala C, Binni F, De Simone P, Eibenschutz L, Grammatico P.
J Invest Dermatol. 2004 Feb;122(2):450-1.
PMID: 15009729 **Impact Factor 4.645**

- 4)** HAMP gene mutation c.208T>C (p.C70R) identified in an Italian patient with severe hereditary hemochromatosis.
Majore S, Binni F, Pennese A, De Santis A, Crisi A, Grammatico P.
Hum Mutat. 2004 Apr;23(4):400.
PMID: 15024747 **Impact Factor 6.134**

- 5)** Screening of mutations in the CFTR gene in 1195 couples entering assisted reproduction technique programs.
Stuppia L, Antonucci I, Binni F, Brandi A, Grifone N, Colosimo A, De Santo M, Gatta V, Gelli G, Guida V, Majore S, Calabrese G, Palka C, Ravani A, Rinaldi R, Tiboni GM, Ballone E, Venturoli A, Ferlini A, Torrente I, Grammatico P, Calzolari E, Dallapiccola B.
Eur J Hum Genet. 2005 Aug;13(8):959-64.
PMID: 15870824 **Impact Factor 3.669**

- 6)** ATP2C1 gene mutation analysis in Italian patients with Hailey-Hailey disease.
Majore S, Biolcati G, Barboni L, Cannistraci C, Binni F, Crisi A, Picardo M, Grammatico P.
J Invest Dermatol. 2005 Nov;125(5):933-5.
PMID: 16297192 **Impact Factor 4.194**

- 7)** Activating PTPN11 mutations play a minor role in pediatric and adult solid tumors.
Martinelli S, Carta C, Flex E, Binni F, Cordisco EL, Moretti S, Puxeddu E, Tonacchera M, Pinchera A, McDowell HP, Dominici C, Rosolen A, Di Rocco C, Riccardi R, Celli P, Picardo M, Genuardi M, Grammatico P, Sorcini M, Tartaglia M.
Cancer Genet Cytogenet. 2006 Apr;166(2):124-9.
PMID: 16631468 **Impact Factor 4.375**

- 8)** Homozygous p.M172K mutation of the TFR2 gene in an Italian family with type 3 hereditary hemochromatosis and early onset iron overload.
Majore S, Milano F, Binni F, Stuppia L, Cerrone A, Tafuri A, De Bernardo C, Palka G, Grammatico P.
Haematologica. 2006 Aug;91(8 Suppl):ECR33.
PMID: 16923517 **Impact Factor 5.032**

- 9)** CDKN2A/CDK4 molecular study on 155 Italian subjects with familial and/or primary multiple melanoma.
Majore S, De Simone P, Crisi A, Eibenschutz L, Binni F, Antogni I, De Bernardo C, Catricalà C, Grammatico P.
Pigment Cell Melanoma Res. 2008 Apr;21(2):209-11. Epub 2008 Mar 18.
PMID: 18363633 **Impact Factor 4.634**

- 10)** Identification of a novel duplication in the APC gene using multiple ligation probe amplification in a patient with familial adenomatous polyposis.
Pedace L, Majore S, Megiorni F, Binni F, De Bernardo C, Antignoni I, Preziosi N, Mazzilli FC, Grammatico P.
Cancer Genet Cytogenet. 2008 Apr 15;182(2):130-5.
PMID: 18406876 **Impact Factor 1.482**
- 11)** Paradoxical association of extensive nevus flammeus together with unilateral lower limb and breast hypoplasia.
Castori M, Majore S, Binni F, Grammatico P.
Am J Med Genet A. 2009 Jan 15;149A(2):266-7.
PMID: 19133697 **Impact Factor 2.404**
- 12)** A novel heterozygous SOX2 mutation causing anophthalmia/microphthalmia with genital anomalies.
Pedace L, Castori M, Binni F, Pingi A, Grammatico B, Scommegna S, Majore S, Grammatico P.
Eur J Med Genet. 2009 Jul-Aug;52(4):273-6. Epub 2009 Feb 28.
PMID: 19254784 **Impact Factor 1.568**
- 13)** Novel and recurrent p14(ARF) mutations in Italian familial melanoma.
Binni F, Antignoni I, De Simone P, Majore S, Silipo V, Crisi A, Amantea A, Pacchiarini D, Castori M, De Bernardo C, Catricalà C, Grammatico P.
Clin Genet. 2010 Jun;77(6):581-6. Epub 2010 Feb 4.
PMID: 20132244 **Impact Factor 2.942**
- 14)** Genetica della emocromatosi ereditaria.
Majore S, Binni F, Grammatico P
Annali degli Ospedali San Camillo e Forlanini – Vol. 11, nr 4, ottobre-dicembre 2009
Impact Factor N.A.
- 15)** Sirenomelia and VACTERL Association in the Offspring of a Woman with Diabetes.
Castori M, Silvestri E, Cappellacci S, Binni F, Sforzolini GS, Grammatico P
Am J Med Genet A. 2010 Jun 25;152A(7):1803-1807
PMID: 20583159 **Impact Factor 2.404**
- 16)** AXIN2 germline mutations are rare in familial melanoma.
Pedace L, Castiglia D, De Simone P, Castori M, De Luca N, Amantea A, Binni F, Majore S, Cozzolino AM, De Bernardo C, Zambruno G, Catricalà C, Grammatico P
Genes Chromosomes Cancer. 2011 Feb 3. doi: 10.1002/gcc.20855
PMID: 21294210 **Impact Factor 3.99**
- 17)** Early ultrasound suspect of thanatophoric dysplasia followed by first trimester molecular diagnosis.
Giancotti A, Castori M, Spagnuolo A, Binni F, D'Ambrosio V, Pasquali G, Pizzuti A, Grammatico P
Am J Med Genet A. 2011 Jun 10. doi: 10.1002/ajmg.a.34052
PMID: 21671381 **Impact Factor 2.505.**
- 18)** Monozygotic twin discordance for phacomatosis cesioflammea further supports the post-zygotic mutation hypothesis.
Castori M, Sarazani S, Binni F, Pezzella FR, Cruciani G, Grammatico P
Am J Med Genet A. 2011 Aug 3. doi: 10.1002/ajmg.a.34140.
PMID: 21815260 **Impact Factor 2.505**
- 19)** Type 3 hereditary hemochromatosis in a patient from sub-Saharan Africa: Is there a link between African iron overload and TFR2 dysfunction?
Majore S, Ricerca BM, Radio FC, Binni F, Cosentino I, Gallusi G, De Bernardo C, Morrone A, Grammatico P.
Blood Cells Mol Dis. 2012 Sep 11. doi: 10.1016/j.bcmd.2012.08.007
PMID:22981443 **Impact Factor: 2.259**

20) In vitro reconstruction of epidermis from primary Darier's disease keratinocytes replicates the histopathological phenotype.

Lambert de Rouvroit C, Charlier C, Lederer D, De Glas V, De Vuyst E, Dargent JL, Grammatico P, Binni F, Rousseau C, Hennecker JL, Nikkels AF, Poumay Y.
J Dermatol Sci. 2013 Apr 22. doi:pil: S0923-1811(13)00131-X. 10.1016/j.jdermsci.2013.04.016.
PMID: 23684247 **Impact Factor: 3.335**

21) TFR2-related hereditary hemochromatosis as a frequent cause of primary iron overload in patients from central-southern Italy

Radio FC, Majore S, Binni F, Valiante M, Ricerca BM, De Bernardo C, Morrone A, Grammatico P.
Blood Cells Mol Dis. 2013 Sep 19. doi:pil: S1079-9796(13)00200-3. 10.1016/j.bcmed.2013.08.003.
PMID:24055163 **Impact Factor: 2.37**

22) Essential Quality Analysis Criteria in Forensic Genetics Identification: A Position Statement of Italian Society of Human Genetics

Giardina Emiliano, Piluso Giulio, Del Vecchio Blanco Francesca, Nutini Anna Lucia, Ragazzo Michele, Manzo Laura, Binni Francesco, D'Ambrosio Anna, Di Natale Manuela, Pietrangeli Ilenia, Piumelli Nunzia, Zampatti Stefania, Torrente Isabella, Mari Francesca, Bruttini Mirella, Amitrano Sara, Raso Barbara, Salvaderi Luca, Novelli Giuseppe and Grammatico Paola
Biomed J Sci & Tech Res 2018 Dec 14. DOI: 10.26717/BJSTR.2018.12.002213 **Impact Factor: 0.548**

23) Identification of a variant hotspot in MYBPC3 and of a novel CSRP3 autosomal recessive alteration in a cohort of Polish patients with hypertrophic cardiomyopathy

Martina Lipari, Ewa Wypasek, Marek Karpiński, Lidia Tomkiewicz-Pająk, Luigi Laino, Francesco Binni, Diana Giannarelli, Paweł Rubiś, Paweł Petkow-Dimitrow, Anetta Undas, Paola Grammatico, Irene Bottillo
Polish Archives of Internal Medicine 2020, Vol. 130, No 2. PMID 31919335 **Impact Factor: 2.882 (2018)**

Totale I.F. 68.635

/h-index Scopus: 9

Abstract per Congressi

1A) P. Grammatico, F. Binni, L. Eibenschutz, C. De Bernardo, B. Grammatico, R. Rinaldi, C. Catricalà
"CDKN2A novel mutation in a patient from a melanoma-prone family"
ESDR Annual Meeting 1999 – Sept 22-25, 1999, Montpellier, France

2A) P. Grammatico, F. Binni, C. Catricalà, B. Grammatico, C. de Bernardo, L. Eibenschutz, G. Del Porto
"CDKN2A mutation analysis in 17 Italian melanoma-prone families"
17th International Pigment Cell Conference - Oct 30 / Nov 3, 1999, Nagoya, Japan

3A) M.A. Blasi, F. Binni, C. De Bernardo, B. Grammatico, E. Balestrazzi, P. Grammatico
"Analysis of CDKN2A constitutional mutations in 15 patients affected by uveal melanoma"
ARVO Annual Meeting - Apr 30 / May 5, 2000, Fort Lauderdale, USA

4A) Catricalà C., De Simone P., Eibenschutz L., Binni F., De Bernardo C., Grammatico P.
"Il contributo della genetica nella gestione del follow-up dei pazienti affetti da melanoma familiare"
Riunione SIDEV Interregionale Centro Sud e Isole - Sept 28-30, 2000, Sabaudia (LT), Italy

5A) Grammatico P., Binni F., De Simone P., De Bernardo C., Eibenschutz L., Del Porto G., Catricalà C.
"CDKN2A analysis in 56 Italian melanoma-prone families"
5th World Melanoma Conference – Feb 28 / Mar 3 2001 – Venice, Italy

6A) S. Majore, F. Arganini, F. Binni, R. Rinaldi, L. Papi, P. Grammatico
"NF2 and CDKN2A molecular study in a familial schwannomatosis case"
5th European Neurofibromatosis Meeting – Apr 6-8 2001 – Venice, Italy

- 7A) P.Grammatico, P. De Simone, F. Binni, L. Eibenschutz, A. Sabino, C. De Bernardo, M. Picardo, C. Catricalà.
"Melanoma familiare: descrizione di tre nuove mutazioni nel gene CDKN2A"
 1° Congresso Nazionale Unificato di Dermatologia e Venereologia ADOI-SIDEV, 11-15 giugno 2001, Roma.
- 8A) S. Majore, M. Poscente, B. Boscherini, R. Rinaldi, F. Binni, P. Grammatico
"Cytogenetic and molecular characterization in a Turner patient with a complex Y chromosome mosaicism"
 American Society of Human Genetics – 51th Ann. Meet. - Oct 12-16 2001 – San Diego, CA, USA
- 9A) C. De Bernardo, C. Catricalà, F. Binni, P. De Simone, B. Grammatico, L. Eibenschutz, P. Grammatico
"High prevalence of multiple melanoma in patients with CDKN2A mutations from melanoma-prone families"
 American Society of Human Genetics – 51th Annual Meeting - Oct 12-16 2001 – San Diego, California, USA
- 10A) P. Grammatico, C. De Bernardo, F. Binni, P. De Simone, B. Grammatico, L. Eibenschutz, C. Catricalà
"Possible relationship between CDKN2A mutations and incidence of multiple melanoma in melanoma prone families"
 European Society for Pigment Cell research – 10th Meeting – 26-29/09/2001, Rome Italy.
- 11A) F. Binni, Catricalà C, Majore S, De Simone P, De Bernardo C, Eibenschutz L, Grammatico P
"Analisi del gene CDKN2A nel melanoma familiare e nel melanoma multiplo"
 IV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – Orvieto 28-30/11/2001
- 12A) Poscente M, Majore S, Boscherini B, Rinaldi R, Binni F, Grammatico P
" Caratterizzazione citogenetico-molecolare di un mosaicismo complesso in una paziente con fenotipo turneriano"
 IV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – Orvieto 28-30 novembre 2001
- 13A) Catricalà C , Binni F, Eibenschutz L , Majore S , Grammatico B , Grammatico P
" Anticipation phenomenon and early onset in familial melanoma analysed for CDKN2A gene mutation"
 XVIIth International Pigment Cell Conference - Japan
- 14A) Grammatico P, De Simone P, Majore S, Eibenschutz L, Binni F, Amantea A, Minozzi G, Catricalà C
"CDKN2A and MC1R analysis in 90 italian patients with familial and/or multiple melanomas"
 International Pigment Cell Conference 2002 - Holland
- 15A) Majore S, Catricalà C, Binni F, De Simone P, Eibenschutz L, Grammatico P
"CDKN2A: the IVS2-105 A/G intronic mutation identified in an italian patient affected by eight multiple primary melanomas"
 International Pigment Cell Conference 2002 – Holland
- 16A) Majore S, Catricalà C, Binni F, De Simone P, De Bernardo C, Eibenschutz L, Grammatico P
" High frequencies of primary multiple melanomas in families with CDKN2A mutations"
 European Society Of Human Genetics Conference, Strasbourg, France – 25-29/5/2002
- 17A) Majore S, Binni F, Ricerca B.M., Brioli G, Grammatico P
"Molecular analysis of hepcidin gene in Italian patients with hereditary hemochromatosis"
 European Society Of Human Genetics Conference, Strasbourg, France – 25-29/5/2002
- 18A) S. Majore, C. Catricalà, F. Binni, L. Eibenschutz, G. Minozzi, P. De Simone, A. Amantea, P. Grammatico
"Impact of MC1R variants on melanoma risk in pedigrees with familial and/or multiple melanomas associated with CDKN2A mutations"
 American Society Of Human Genetics – Meeting 2002 – oct 2002 – Baltimora – USA
- 19A) L. Barboni, C. Cannistraci, S. Majore, A. Crisi, I. Lesnoni La Parola, F. Binni , P. Grammatico.
"Hailey-Hailey disease: two novel mutations in the ATP2C1 gene identified in Italian families"
 European Society Of Human Genetics Conference – may 2003 – Birmingham – UK
- 20A) Majore S, Catricalà C, Bottoni U, Crisi A, De Simone P, Binni F, Cantoresi F, Grammatico P.
"Molecular characterization of two cases with MPM"
 11th Meeting European Society for Pigment Cell Research – 17/20 Sep 2003 – Gent – Belgium
- 21A) Majore S, Porru A, Crisi A, Binni F, Ricerca BM, Grammatico P
"Sindrome di Crigler-Najjar di tipo II: identificazione di una nuova mutazione nel gene UGT1A1 in un paziente di origine nord africana"
 VI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 24-27 Sep 2003 – Verona – Italia

- 22A) Majore S, Barboni L, Cannistraci C, Biolcati G, Lesnoni La Parola I, Binni F, Crisi A, Grammatico P
"Malattia di Hailey-Hailey: identificazione di tre nuove mutazioni in pazienti italiani"
 VI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 24-27 Sep 2003 – Verona – Italia
- 23A) Antonucci I, Di Fulvio P, Binni F et al
"Screening di mutazioni del gene CFTR in coppie infertili sottoposte a fecondazione assistita"
 VI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 24-27 Sep 2003 – Verona – Italia
- 24A) S. Majore, A. Crisi, B. M. Ricerca R. Rinaldi, F. Binni, M. Calvani Jr, P. Grammatico
"Molecular analysis of the L-ferritin 5'UTR: identification of a novel mutation in two unrelated hereditary hyperferritinaemia cataract syndrome cases"
 European Human Genetics Conference 2004 Munich Germany, June 12-15, 2004
- 25A) Grammatico P, Binni F, Dell'Anna L, Barboni L, Tiburzi S, Majore S, Picado M
"Molecular analysis of MITF and ACE candidate genes in generalized vitiligo"
 12th Meeting European Society for Pigment Cell Research – sept. 2004 – Paris - France
- 26A) G. Marrocco, B. Grammatico, S.A. Vallasciani, S. Majore, F. Binni, P. Zuppi, M. Luzietti, D. Remoti, C. Mordenti, P. Grammatico.
"Ambiguità dei genitali in un paziente a cariotipo: mos45, X[20]/47, XXY[1]/46, XX[1]/46, XY[28]"
 VII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 13-16 Oct 2004 – Pisa – Italia
- 27A) S. Tiburzi, L. Dell'Anna, L. Barboni, F. Binni, S. Majore, M. Picardo, P. Grammatico.
"Analisi molecolare dei geni candidati per la suscettibilità alla vitiligine MITF, ACE, CDKN2C"
 VII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 13-16 Oct 2004 – Pisa – Italia
- 28A) S. Majore, C. Catricalà, F. Binni, P. De Simone, A. Crisi, L. Eibenschutz, U. Bottoni, P. Grammatico.
"Ruolo del gene CDKN2A nella predisposizione al Melanoma Primitivo Multiplo (MPM)"
 VII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 13-16 Oct 2004 – Pisa – Italia
- 29A) I. Antonucci, F. Binni, R. Rinaldi, S. Majore, G. Gelli, P. Grammatico, A. Colosimo, A. Venturosi, A. Brandi, A. Rafani, A. Ferlini, E. Calzolari, De Santo, G. Tiboni, G. Palka, N. Grifone, I. Torrente, L. Stuppia, B. Dallapiccola.
"Screening di mutazioni del gene CFTR in 1195 coppie sottoposte a fecondazione assistita"
 VII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 13-16 Oct 2004 – Pisa – Italia
- 30A) S. Majore, F. Milano, F. Binni, A. Cerrone, A. Tafuri, P. Grammatico.
"Homozygous p.M172K mutation of the TFR2 gene in an Italian family with hereditary hemochromatosis type 3"
 European Human Genetics Conference 2005 – 7-10 May 2005 – Prague – Czech Republic
- 31A) Majore S, De Simone P, Binni F, Crisi A, Eibenschutz L, De Bernardo C, Catricalà C, Grammatico P
"Familial and multiple primary melanomas (MPM): molecular characterization of CDKN2A gene in 150 Italian pedigrees"
 International Pigment Cell Conference – 2005 - USA
- 32A) F. Binni, P. De Simone, S. Majore, L. Eibenschutz, A. Crisi, C. De Bernardo, M. Pellicciotta, U. Bottoni, C. Catricalà, P. Grammatico.
"Caratterizzazione molecolare del gene CDKN2A in 241 pazienti con melanoma familiare e/o multiplo"
 VIII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 28 sept - 01 oct 2005 – Chia Laguna – Cagliari - Italia
- 33A) S. Majore F. F. Binni, Milano L. Stuppia A. Cerrone A. Tafuri G. Palka P. Grammatico
"Mutazione p. M172K nel gene TFR2 in una famiglia abruzzese con emocromatosi ereditaria di tipo 3"
 VIII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 28 sept - 01 oct 2005 – Chia Laguna – Cagliari - Italia
- 34A) S. Majore G.F. Biolcati L. Barboni C. Cannistraci F. Binni, A. Crisi M. Picardo P. Grammatico
"Analisi di mutazione del gene ATP2C1 in pazienti italiani con malattia di Hailey-Hailey"
 VIII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 28 sept - 01 oct 2005 – Chia Laguna – Cagliari - Italia
- 35A) L. Pedace F. Binni, R. Rinaldi S. Majore B. Grammatico I. Antignoni E. Martinelli P. Grammatico
"Indagine molecolare dei geni APC e MYH in 19 casi italiani di poliposi adenomatosa del colon"
 VIII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 28 sept - 01 oct 2005 – Chia Laguna – Cagliari - Italia
- 36A) S. Martinelli C. Carta E. Flex F. Binni, E. Lucci Cordisco E. Puxeddu M. Tonacchera A. Pinchera C. Dominici A. Rosolen R. Riccardi M. Sorcini M. Genuardi P. Grammatico M. Tartaglia
"Activating PTPN11 mutations play a minor role in pediatric and adult solid tumors"
 VIII Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) – 28 sept - 01 oct 2005 – Chia Laguna – Cagliari – Italia

- 37A) De Simone P, Crisi A, Eibenschutz L, Binni F, Majore S, De Bernardo C, Grammatico P, Catricalà C
"Mutazione del gene CDK4 in una famiglia affetta da melanoma"
 81° Congresso Nazionale SIDEMAST – 31 maggio- 3 giugno 2006 – Roma
- 38A) L. Barboni, S. Majore, G.F. Biolcati, C. Cannistraci, F. Binni, A. Crisi, B. Mancini, P. Grammatico
"Malattia di Hailey-Hailey: caratterizzazione clinica e molecolare in 13 casi italiani"
 IX Congresso Nazionale SIGU Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006
- 39A) S. Majore, P. De Simone, F. Binni, L. Eibenschutz, I. Antignoni, C. De Bernardo, P. Grammatico
"Identificazione della prima famiglia italiana con mutazione del gene CDK4 e suscettibilità al melanoma"
 IX Congresso Nazionale SIGU Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006
- 40A) S. Majore, F.C. Radio, F. Binni, C. De Bernardo, S. Tomaselli, E. Martinelli, L. Barboni, P. Grammatico.
"Emocromatosi ereditaria di tipo IV. Identificazione di una nuova mutazione nel gene SLC40A1 in una genealogia italiana"
 IX Congresso Nazionale SIGU Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006
- 41A) L. Pedace, S. Majore, F. Binni, R. Rinaldi, A. Crisi, A. Villa, P. Grammatico
"Poliposi adenomatosa del colon: indagine molecolare dei geni APC e MUTHY in una coorte di 36 genealogie italiane"
 IX Congresso Nazionale SIGU Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006
- 42A) L. Pedace, S. Majore, F. Binni, B. Mancini, C. De Bernardo, I. Antignoni, P. Grammatico
"Identificazione di una duplicazione parziale del gene APC mediante MLPA"
 IX Congresso Nazionale SIGU Palazzo del Cinema, Lido di Venezia • 8-10 novembre 2006
- 43A) E. Pozzetto, Barboni L, F. Binni, S. Boni, C. De Bernardo, P. Grammatico
"Analisi di mutazione del gene ATP2A2 in pazienti con malattia di Darier"
 X Congresso Nazionale SIGU – Montecatini • 14-17 novembre 2007
- 44A) L. Pedace, M. Castori, F. Binni, A. Pingi, B. Grammatico, S. Scommegna, S. Majore e P. Grammatico
"Caratterizzazione Clinica e Molecolare di un Nuovo Caso di Anoftalmia/Microftalmia Dovuta a Mutazione in SOX2"
 XI Congresso Nazionale SIGU – 23-25 novembre 2008 – Genova
- 45A) I. Antignoni, A. Crisi, F. Binni, A. Villa, Valentini T, L. Mottola, C. De Bernardo, P. Grammatico.
"Test farmaco-genetico per l'identificazione dell'allele HLA-B*5701 in pazienti HIV positivi"
 Corso accreditamento EFI – AIBT – 30 settembre-01 ottobre 2009 – Verbania
- 46A) Binni F, Antignoni I, De Simone P, Majore S, Silipo V, Crisi A, Amantea A, Pacchiarini D, Castori M, De Bernardo C, Catricalà C, Grammatico P
"Mutazioni nuove e ricorrenti di p14^{ARF} in 155 casi di melanoma familiare e di melanoma multiplo sporadico"
 XII Congresso SIGU – 8-11 novembre 2009 –Torino
- 47A) D'Ambrosio A, Binni F, Barzi C, Catalano M, Di Consiglio S, Gallone MR, Moschetti A, De Bernardo C, Grammatico P.
"2008-2012: identificazione dell'allele HLA-B*57:01 nei pazienti HIV-1 positivi"
 XIX Congresso Nazionale AIBT- 27-29 settembre 2012 – Roma
- 48A) M. Catalano, L. Fenici, F. Binni, L. Florean, MR Gallone, A. Moschetti, P. Grammatico
"Caratterizzazione di un nuovo allele HLA-C*04 in un donatore volontario di cellule staminali ematopoietiche"
 XXVI Congresso Nazionale AIBT – 3-5 ottobre 2019 - Pavia

Partecipazione a Corsi e Congressi

- 2B) 13-14 novembre 1999: VII Riunione Gruppo Italiano Studio Tumori Colorettali Ereditari - Roma
- 3B) 15-17 giugno 2000: X Corso residenziale di Genetica Medica – San Giovanni Rotondo
- 4B) 29 novembre – 1 dic. 2000: III Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana – Orvieto
- 5B) 14 marzo 2001: seminario *La riforma universitaria e la riorganizzazione delle professioni sanitarie* – A. O. S. Camillo Forlanini - Roma

- 6B) 21 novembre 2001: seminario *Le nuove proteine plasmatiche: laboratorio e clinica* – Roma
- 7B) 28 novembre 2001: seminario *Emocromatosi ereditaria: clinica e laboratorio* -Roma
- 8B) 28-30 novembre 2001: *IV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana* – Orvieto
- 9B) 26 gennaio 2002: *Corso di aggiornamento sulle malattie da difetto di riparo del DNA* – Roma
- 10B) 12-14 febbraio 2002: *Corso teorico pratico sequenziatore laser Abi Prism 310-377* – Applied Biosystems – Roma
- 11B) 8 maggio 2002: corso *Preparazione, amplificazione e quantificazione di acidi nucleici* – Applied Biosystems – Istituto Superiore di Sanità – Roma
- 12B) 22 gennaio 2003: *ABI PRISM User Meeting Genetic Analysis 2003 Update* – Applied Biosystems – Istituto Superiore di Sanità – Roma
- 13B) 15 marzo 2003: congresso *Il contributo della genetica nel melanoma cutaneo ed uveale* - Istituto Dermatologico San Gallicano – Roma
- 14B) 15-16 aprile 2003 – *conseguimento certificazione DHPLC Key operator* – Transgenomic – Cattedra di Genetica Medica – Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia - Univ. La Sapienza – Roma
- 15B) 28 maggio 2003: corso *Quantificazione genica ed analisi di mutazioni in Real Time PCR* – Applied Science Roche – Policlinico di Tor Vergata – Roma
- 16B) 17-20 settembre 2003: *11th meeting European Society for Pigment Cell Research* – Gent – Belgio
- 17B) 24-25 ottobre 2003: seminario *Anomalie della differenziazione sessuale: inquadramento diagnostico e approccio terapeutico* - A.O. San Camillo Forlanini – Roma
- 18B) 24 giugno 2004: *Ricerca biomedica e Diagnostica molecolare - 3° convegno sulla "real time" PCR* – Università di Milano Bicocca
- 19B) 13-15 ottobre 2004: *VII Congresso Società Italiana di Genetica Umana* - Pisa
- 20B) 16 ottobre 2004: Corso *"Espressione Genica"*– congresso SIGU - Pisa
- 21B) 2 febbraio 2005: Workshop *"DNA extraction & purification for casework samples"*– Istituto CSS Mendel – Roma
- 22B) 12 aprile 2005: Corso teorico-pratico *"Real Time PCR"* – Università La Sapienza - Cattedra di Genetica Medica - Dipartimento di Medicina Sperimentale e Patologia – Roma
- 23B) 12 maggio 2006: Corso software Seqscape ABI Prism – Applied Biosystems – presso Istituto CSS Mendel – Roma
- 24B) 13-15 giugno 2006: corso di preparazione all'esame di stato *"professione biologo"* – CBUI e Ordine Nazionale Biologi – Università La Sapienza – Roma
- 25B) 29-30 marzo 2007: congresso *"La prova del DNA e la genetica forense"* – Associazione Identificazioni Forensi (AIFo) – Firenze
- 26B) gennaio-maggio 2007: corso *"Sviluppo e certificazione U.O.C. Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera San Camillo-Forlanini"*– A.O. San Camillo Forlanini – Roma
- 27B) 30 maggio 2007: seminario *Biologia molecolare della fibrosi cistica ed evoluzione del test genetico. Dai kit mutazionali standard all'analisi delle macrodelezioni* – Nuclear Laser Medicine – Roma
- 28B) 07 giugno 2007: training on site per estrattore automatico Promega Maxwell 16 System – Roma
- 29B) 20 settembre 2007: *"Italian National Project for Standardization and Quality Assurance of Genetic Tests"* – Istituto Superiore di Sanità – Roma
- 30B) 6-7 dicembre 2007: corso aziendale obbligatorio *"Il rischio chimico"*– A.O. San Camillo Forlanini – Roma
- 31B) 13-14 marzo 2008: corso aziendale obbligatorio *"Il rischio biologico"* – A.O. San Camillo Forlanini – Roma
- 32B) 07-09 maggio 2008: Basic Sequencing and Fragment Analysis Training (ABI Prism 3130) – Applied Biosystems – Roma
- 33B) 24 giugno 2008: *"1st Molecular Diagnostic Automation Day"* – Beckman Coulter – Bologna
- 35B) 15-17 settembre 2008: corso tecnologie Pyrosequencing e RotorGene 6000 applicate al Warfarin Response – Diatech – Roma

- 36B) 28-30 ottobre 2008: corso "Le cellule staminali eritropoietiche e midollo osseo: dal prelievo alla manipolazione. Procedure operative per TSLB" - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 37B) 11-12 e 17 novembre 2008: corso "La responsabilità e l'autonomia professionale del TSLB nell'esercizio professionale" - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 38B) 20 maggio 2009: "Applied Biosystems Forensic User Meeting" - Applied Biosystems - Università degli Studi di Roma Tor Vergata - Roma
- 39B) 11-12 e 21 maggio 2009: corso "formare per guidare, corso per assistenti di tirocinio del corso di laurea in tecniche di laboratorio biomedico" - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 40B) 23-25 marzo 2009: corso automazione Beckman Coulter ed Agencourt strumentazioni BK-3000, NXS8, NXMC - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 41B) 08 e 29 ottobre 2009 - 17 e 26 novembre 2009: corso "sviluppo e certificazione UOC Genetica Medica dell'Azienda San Camillo Forlanini secondo la norma 15189 nel rispetto dei disciplinari SIGU" - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 42B) 30 marzo 2010: "3° Giornata di Genetica Forense - Base dati criminale in Italia, nuove linee ENFSI, PowerPlex ESI, PowerPlex ESX Systems" - Promega - Roma
- 43B) 25 maggio 2010: "Next Generation Sequencing Technology Enables New Application" - Applied Biosystems - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 44B) 01 e 02 luglio 2010: XIII corso residenziale di genetica medica "Le malattie genetiche come malattie sociali" - Università degli Studi G. D'Annunzio" - Chieti
- 45B) 25 ottobre 2011: "Ion Torrent User Experience Tour" - Life Technologies - Roma
- 46B) 26 ottobre 2011: "4° Giornata di Genetica Forense" - Promega - Roma
- 47B) 4-5 ottobre 2011: "corso operativo avanzato del software Noemalife su programma EOS Lazio-For40" San Camillo Forlanini - Roma
- 48B) 30 novembre, 1,13,14,19 dicembre 2011: corso "sviluppo e certificazione UOC Laboratorio di Genetica Medica dell'AO San Camillo Forlanini secondo la norma 17025:2005 parte I" - AO San Camillo Forlanini - Roma
- 49B) 27-28 aprile 2012: congresso "The hidden side of DNA profiles. Artifacts, errors and uncertain evidence" - International Conference, Auditorium, Università Cattolica del Sacro Cuore - Roma
- 50B) 05 giugno 2013: "5° giornata di Genetica Forense" - Promega - Roma
- 51B) 02 ottobre 2013: "Utilizzo della tecnica QF-PCR per la diagnosi delle aneuploidie cromosomiche negli aborti spontanei del I trimestre di gravidanza" - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 52B) 07 aprile 2014: Illumina Forensic Seminar - Roma
- 53B) 29 ottobre 2015: seminario "Nuove tecnologie per l'analisi di DNA e RNA mediante sequenziamento di nuova generazione NGS (Next Generation Sequencing) e digital PCR - A.O. San Camillo Forlanini - Roma
- 54B) 16 febbraio 2016: seminario "6° giornata di Genetica Forense" - Promega - Roma
- 55B) 16 marzo 2017: corso Temi di Genetica Medica - OP Bambino Gesù, Roma
- 56B) 25/04/2017: corso "Non technical skills per professionisti sanitari" - SP srl, Cagliari
- 57B) 26/08/2017: corso "Riconoscere una malattia rara" - OP Bambino Gesù, Roma
- 58B) 16/09/2017: corso "Le infezioni urinarie" - Axenso, Milano
- 59B) 17/10/2017: corso "Fertilità a 360° Spunti e nuove riflessioni sulla PMA - ed. 2017" - Sanitanova, Milano
- 60B) 07/03/2018: corso "Il linfoma di Hodgkin" - Axenso, Milano
- 61B) 03/04 maggio 2018: Human Identification Solutions (HIDS) 2018 "Seeking answers solving crimes" - Roma
- 62B) 11 settembre 2018: corso "Fertilità a 360° Spunti e nuove riflessioni sulla PMA - ed. 2018" - Sanitanova, Milano

- 63B) 18 settembre 2018: Congresso Nazionale dei Laboratori di Prova Accreditati – Accredia – l’Ente Italiano di Accreditamento
Dipartimento laboratori di prova
- 64B) 24 settembre 2018: corso “Proteggere dall’influenza con la vaccinazione” – Axenso, Milano
- 65B) 8 novembre 2018: Corso “Accreditamento e certificazione nei laboratori medici. Indicatori, miglioramento continuo ed analisi del rischio” – Scuola Medica Ospedaliera, Roma
- 66B) 30 novembre-01 dicembre 2018: I convegno internazionale “Present and future in Forensic Genetics” – ONB e Raggruppamento Carabinieri Investigazioni Scientifiche – Roma
- 67B) 19 marzo 2019: Giornata di formazione per esperti – Accredia l’Ente Italiano di Accreditamento – Roma
- 68B) 21 maggio 2019: corso “Il processo civile telematico” – evento formativo qualificato e-learning – AFAP Consiglio Nazionale Forense
- 69B) 23 giugno 2019: corso “diagnosi e terapia dei tumori nell’anziano” - Axenso, Milano
- 70B) 23 giugno 2019: corso “Tumori nell’anziano: tra assistenza e ricerca” – Axenso, Milano
- 71B) 27-30 agosto 2019: 38° Corso di qualifica per Ispettori Accredia Dipartimento Laboratori di Prova
- 72B) 19 settembre 2019 corso “Trattamento dell’atrofia vulvo-vaginale della postmenopausa” – Axenso, Milano
- 73B) 26 settembre 2019 corso “Il sopralluogo giudiziario” – Ordine Nazionale Biologi
- 74B) 29 settembre 2019 corso “Introduzione alla Genetica Forense” - Ordine Nazionale Biologi
- 75B) 04 ottobre 2019 corso “Nuovi scenari diagnostici delle infezioni sessualmente trasmissibili” - Ordine Nazionale Biologi (3 CF ECM)
- 76B) 04 ottobre 2019 corso “Effetti positivi di una dieta controllata sul tono dell’umore e sui parametri biochimici in pazienti con sindromi coronariche acute” - Ordine Nazionale Biologi
- 77B) 13 novembre 2019 “Workshop di approfondimento su alcuni requisiti del settore forense” - Accredia l’Ente Italiano di Accreditamento – Roma
- 78B) 31 gennaio 2020 corso “Vitamina D e malattie cardiovascolari : mito o realtà?” – Ordine Nazionale Biologi
- 79B) 31 gennaio 2020 corso “Nuovo codice deontologico dei biologi parte I” – Ordine Nazionale Biologi
- 80B) 01 febbraio 2020 corso “Nutrizione oncologica” – Ordine Nazionale Biologi
- 81B) 28 marzo 2020 corso “Tumori al collo dell’utero: screening diagnostico e prevenzione” – Ordine Nazionale Biologi
- 82B) 28 giugno 2020 corso “Rischio biologico da Covid-19”- Ordine Nazionale Biologi
- 83B) 11 luglio 2020 corso “Real Time PCR in virologia, il tool diagnostico ideale per l’emergenza sanitaria causata dal nuovo coronavirus (2019-NCOV) – Ordine Nazionale Biologi
- 84B) 15 aprile 2021 corso “Sulla scena del crimine. Dalla procedura penale alla genetica forense” (ed.2021) – Sanitàinformazione
- 85B) 03 dicembre 2021 corso “UNI CEI EN ISO/IEC 17025:2018 requisiti generali per la competenza dei laboratori di prova e taratura” - Ordine Nazionale Biologi
- 86B) 25 febbraio 2022 corso “L’endometriosi: inquadramento clinico, diagnostico e terapeutico Aggiornato” – ECM club
- 87B) 28 febbraio 2022 corso “la Genetica Forense in ambito civile e penale” – Accademia Nazionale di Medicina
- 88B) 09 marzo 2022 corso “La dieta chetogenica: definizione e applicazioni cliniche nel paziente con eccesso di peso” ECM club
- 89B) 17-19 marzo 2022: XI Congresso SIERR (Società Italiana Embriologia Riproduzione e Ricerca)
- 90B) 19 giugno 2023: Corso di formazione residenziale: II Congresso Nazionale N.I.D.O. Network Italiano Diagnosi Preimpianto
- Padova

Incarichi come relatore e docenze

1C) 14-17 ott 1998: *2° corso teorico pratico di microdissezione cromosomica e FISH multicolor* presso la Cattedra di Genetica Medica dell'Università "La Sapienza".

2C) 11 sett 2008-06 nov 2008: progetto formativo aziendale *"Nuove metodologie e procedure nel laboratorio di genetica medica e tipizzazione tissutale"* – A.O. San Camillo Forlanini – Roma

3C) 29 sett 2009-15 ott 2009: progetto formativo aziendale *"Tecniche di identificazione di mutazioni geniche"* – A.O. San Camillo Forlanini – Roma

Titoli relazioni:

4C) 29 mar 2011: progetto formativo patrocinato dalla Regione Lazio - ANTEL, Roma.

5C) 2 ott 2014: *"Attualità in Genetica Forense. Il laboratorio di Genetica e la certificazione con i nuovi standard SIGU. Controlli di Qualità interni ed esterni, refertazione e consenso informato"*. Scuola Medica Ospedaliera – Roma

6C) 28-29 gennaio 2016: Corso di alta formazione in Genetica Forense – Accademia Nazionale di Medicina – Roma

7C) 1-2 dicembre 2016: Corso residenziale *"La genetica incontra la Pneumologia"*

8C) 16 febbraio 2017 San Camillo Conferences 2017

9C) 9 giugno , 6 ottobre, 30 ottobre 2018 *La presa in carico socio-sanitaria delle donne vittime di violenza*. OPI Roma.

10C) dicembre 2020: corso FAD Biomedica – titolo relazione: *"Applicazione della Norma ISO/IEC 17025"*

11C) gennaio 2022-agosto 2024: Responsabile Scientifico corso FAD *"La genetica forense in ambito civile e penale"* Accademia Nazionale di Medicina

Roma, 04 settembre 2023



Il presente documento è composto da nr 12 pagine

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel curriculum vitae ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 e del GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Curriculum vitae
europassINFORMAZIONI PERSONALI **Manuela Catalano**✉ mcatalano@scamilloforlanini.rm.it✉ pec: pec.manuela.catalano@biologico.it

Data di nascita: [redacted] | Nazionalità: italiana

Febbraio 2007

Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo (II sessione 2006) Università degli Studi della Tuscia – Viterbo

27 febbraio 2007

Iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi nell'Albo professionale – Sezione A – numero d'ordine **057580**

ISTRUZIONE

9 novembre 2017

Specializzazione in Patologia Clinica presso “Sapienza” Università di Roma

Votazione: 70/70

Tesi in Immunogenetica: *Introduzione della tecnologia Next Generation Sequencing nel Laboratorio di Immunogenetica per lo studio del Sistema HLA.*

21 luglio 2005

Laurea in Scienze Biologiche (Vecchio Ordinamento) – Indirizzo Fisiopatologico presso Università degli Studi “Roma Tre” – Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali – Dipartimento di Biologia

Votazione: 110/110 e lode

Titolo tesi: *Morte cellulare e sviluppo del sistema nervoso: iperproliferazione e neurodegenerazione in un modello murino.*

FORMAZIONE

CORSI**LABType® & LABScreen Users®.** Roma, 27- 28 novembre 2008.**Impatto delle infezioni emergenti, inclusa la nuova influenza pandemica, sul sistema trapianti.** Roma, 28 -29 settembre 2009.**La produzione di cellule staminali emopoietiche. Aspetti applicativi e processi di quality control.** Roma, 24 e 27 Maggio 2010.**Next Generation Sequencing Technology enables new application – Applied Biosystem** – Roma, 25 Maggio 2010.**Corso di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti nelle emoglobinopatie.** Policlinico Tor Vergata, Roma, 16 novembre 2011.**Percorsi diagnostico assistenziali e ricerca scientifica nelle malattie rare.** AO San Camillo-Forlanini, Roma, 26 Maggio 2012.

XI LABScreen® & LabType® Users. Roma, 22 – 23 novembre 2012.

Incontro multidisciplinare – Malattie rare. AO San Camillo-Forlanini. Roma, 8 aprile 2013.

XII LABScreen™ and LABType™ Users Meeting. Milano, 27 – 29 novembre 2013.

Una giornata per le malattie rare. AO San Camillo-Forlanini, Roma, 3 marzo 2014.

1000 trapianti di cellule staminali al San Camillo. AO San Camillo-Forlanini, Roma, 29 maggio 2014.

XIII LABScreen™ and LABType™ Users Meeting. Milano, 26 – 28 novembre 2014.

Il ruolo dell'Immunogenetica nella Medicina del terzo millennio. Roma, 19 marzo 2015. Partecipazione in qualità di Relatore.

Significato e valore della donazione volontaria di midollo osseo. Roma, 13 gennaio 2016.

XIV LABScreen and LABType Workshop. Milano, 2 – 4 marzo 2016.

Corso avanzato di Citogenetica costituzionale e acquisita. VII edizione. Roma, 15-16 settembre 2016.

La Genetica incontra la Pneumologia. Roma, 1-2 dicembre 2016.

Dimostrazione GenDX – NGS. Roma 17 – 18 gennaio 2017.

Presentazione GenDX – Chimerismo. Roma, 19 gennaio 2017.

L'iscrizione del nuovo donatore di midollo osseo. Aggiornamenti normativi e di comunicazione. Roma, 5 giugno 2017.

“Tecnologia Next Generation Sequencing nella Tipizzazione Molecolare HLA” dalla teoria alla pratica. Roma, 11 – 15 settembre 2017.

“MiniSeq System” training provided by Illumina, Inc. Roma, 16 – 17 luglio 2018.

“XV Workshop NGS Sequencing, HLA and Non-HLA Antibodies New Experience in Transplantation”. Milano, 25-26 ottobre 2018. Partecipazione in qualità di relatrice

Consulta dei Registri Regionali IBMDR. Roma, 28 gennaio 2019.

Rete Malattie Rare Regione Lazio. La diagnosi molecolare delle Talassemie: dalla Genetica alla Genomica. Roma, 29 maggio 2019.

Summer School AIBT. Ercolano NA, 13-15 giugno 2019.

Giornata di formazione AIBT – “NGS nel Laboratorio di Istocompatibilità”. Roma, 19 novembre 2019.

L'Accademia del Saper Fare. SCIENTIFIC COMMUNICATION: how to write a paper and prepare oral presentation and poster for a scientific audience. Roma, 28 – 29 novembre 2019.

Giornata di formazione AIBT Tools bioinformatici e risorse web in Istocompatibilità.
1 luglio 2020.

Grandangolo in Genetica Medica 2020. 05 ottobre 2020 – 04 ottobre 2021.

Ispezioni EFI in tempo di pandemia: nuove indicazioni e suggerimenti per i laboratori. 29/03/2021

Training for NextSeq 2000. Roma, 12 – 13 maggio 2021.

Grandangolo in Genetica Medica 2022. (partecipazione in qualità di relatore). Roma, 24-25 marzo 2022.

Immunogenetica dell'immunità innata e trapianto di CSE: focus sul ruolo dei KIR nella scelta del donatore e nell'outcome del paziente. 31 marzo 2022.

HLA oltre il trapianto. 28 marzo 2023.

Le principali novità dal congresso Annuale dell'European Federation of Immunogenetics. 22 giugno 2023.

CONGRESSI

XV Congresso Nazionale AIBT – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti. Bari, 2 – 4 ottobre 2008.

XVIII Congresso Nazionale AIBT – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti. Bologna, 29 – 30 settembre e 1° ottobre 2011.

26th European Immunogenetics and Histocompatibility Conference –
Liverpool, U.K., 31 May – 3 June 2012.

XIX Congresso Nazionale AIBT – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti. Roma, 27 – 29 settembre 2012.

27th European Immunogenetics and Histocompatibility Conference –
Maastricht, The Netherland., 11 – 14 May 2013.

XX Congresso Nazionale AIBT - Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti.
Pisa, 3 – 5 ottobre 2013.

XXI Congresso Nazionale AIBT - Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti.
Trieste, 2 – 4 ottobre 2014.

XXII Congresso Nazionale AIBT - Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti.
Matera, 8-10 ottobre 2015.

XXIII Congresso Nazionale AIBT - Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti.
L'Aquila, 6-7-8 ottobre 2016.

XXIV Congresso Nazionale AIBT – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti.
Torino, 3-4-5 ottobre 2017.



XXV Congresso AIBT 2018 – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei Trapianti.

Venezia, 9 maggio 2018.

32nd European Immunogenetics and Histocompatibility Conference – Lido di Venezia, 9 -12 maggio 2018.**XXVI Congresso AIBT 2019 – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei trapianti.**

Pavia, 3 – 5 ottobre 2019

TIROCINIgennaio 2017 – aprile 2017
Biologo tirocinante
Microbiologia**UOC Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche e Microbiologiche – Ospedale G. B. Grassi, Lido di Ostia, Roma.**

Approfondimento degli aspetti clinico-diagnostici e metodologici relativi all'isolamento, coltura ed identificazione dei microrganismi patogeni.

novembre 2014 – aprile 2015
Biologo tirocinante
Patologia Clinica**UOS Patologia Clinica Laboratorio Centrale Dipartimento Medicina Diagnostica – Policlinico Umberto I, Roma.**

Analisi chimico-fisico delle urine e del sedimento urinario e analisi degli esami emocromocitometrici.

febbraio 2010 – agosto 2010
Biologo tirocinante
Immunogenetica**UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.**

Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO.

dicembre 2006 – aprile 2007
Biologo tirocinante
Trapianti d'organo solido**Centro di Riferimento per i Trapianti – Regione Lazio – Centro di Coordinamento Trapianti – Laboratorio di Tipizzazione Tissutale e Immunologia dei Trapianti dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", % A.O. San Camillo – Forlanini, Roma.**

Tipizzazione Tissutale di pazienti iscritti nelle liste regionali per trapianto d'organo con metodiche sierologiche (test di microlinfocitotossicità complemento mediata) e molecolari (PCR-SSP e PCR-SSO metodica Luminex) e analisi della presensibilizzazione anti-HLA, attraverso cross-match citotossico e citofluorimetrico.

settembre 2003 – luglio 2005
Tesisista
Ricerca universitaria**Laboratorio di Citologia, Istologia ed Embriologia – Dipartimento di Biologia – Università degli Studi "Roma Tre" – Roma**

Studio neuromorfologico di un modello murino mutante per valutare gli effetti di una ridotta funzionalità dell'apoptosoma nel corso dello sviluppo cerebrale, attraverso l'utilizzo di microscopia ottica ed elettronica e la localizzazione di antigeni per mezzo di tecniche d'immunoistochimica pre e post-embedding.



**ESPERIENZA
PROFESSIONALE**

- 16 giugno 2021 – ad oggi Dirigente Biologo a tempo indeterminato
UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO (tecnologia LUMINEX), sequenziamento genico secondo Sanger (PCR-SBT) e sequenziamento di nuova generazione NGS (Next Generation Sequencing) su piattaforma Ion Torrent S5XL (Thermo Fisher Scientific) e Illumina. Analisi dei risultati e refertazione degli stessi.
Analisi del chimerismo post- trapianto di CSE tramite studio degli STR mediante elettroforesi capillare.
Immunogenetica
- 16 dicembre 2019 – 15 giugno 2021 Dirigente Biologo a tempo determinato
UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO (tecnologia LUMINEX), sequenziamento genico secondo Sanger (PCR-SBT) e sequenziamento di nuova generazione NGS (Next Generation Sequencing) su piattaforma Ion Torrent S5XL (Thermo Fisher Scientific). Analisi dei risultati e refertazione degli stessi.
Analisi del chimerismo post- trapianto di CSE tramite studio degli STR mediante elettroforesi capillare.
Immunogenetica
- 16 luglio 2018 – 15 dicembre 2019 Biologo libero professionista
UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO (tecnologia LUMINEX), sequenziamento genico secondo Sanger (PCR-SBT) e sequenziamento di nuova generazione NGS (Next Generation Sequencing) su piattaforma Ion Torrent S5XL (Thermo Fisher Scientific). Analisi dei risultati e refertazione degli stessi.
Immunogenetica – Tipizzazione dei donatori afferenti al Registro nazionale IBMDR
- maggio 2017 – aprile 2018 Biologo collaboratore
Registro Regionale Donatori Midollo Osseo Lazio – c/o UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.
Collaborazione di supporto tecnico/scientifico al Registro Regionale di donatori di Midollo tramite contratto di prestazione d'opera intellettuale (ai sensi degli artt. 2229 e segg. Del Codice Civile).
Immunogenetica
- ottobre 2012 – novembre 2017 Biologo specializzando
UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di



Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.

Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO (tecnologia LUMINEX), sequenziamento genico secondo Sanger (PCR-SBT) e sequenziamento di nuova generazione NGS (Next Generation Sequencing) su piattaforma Ion Torrent S5XL (Thermo Fisher Scientific).

Immunogenetica

giugno 2012 – maggio 2013

Biologo borsista

UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.

Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO (tecnologia LUMINEX), sequenziamento genico secondo Sanger (PCR-SBT).

Immunogenetica - Rinnovo della borsa di studio per laureati in "Scienze Biologiche" per la durata di 12 mesi, nell'ambito del progetto "*Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare*" (Decreto Regione Lazio n° 70 del 16/10/2009).

giugno 2011 – maggio 2012

Biologo borsista

UOC Laboratorio Genetica Medica A.O. San Camillo – Forlanini Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare "Sapienza" Università di Roma.

Tipizzazione molecolare del Sistema HLA tramite metodiche PCR-SSP, PCR-SSO (tecnologia LUMINEX), sequenziamento genico secondo Sanger (PCR-SBT).

Immunogenetica - Borsa di studio per laureati in "Scienze Biologiche" per la durata di 12 mesi, nell'ambito del progetto "*Maggiori costi di assistenza connessi ai programmi di assistenza a malattie rare*" (Decreto Regione Lazio n° 70 del 16/10/2009).

aprile 2007 – gennaio 2010

Biologo analista

Centro di Riferimento per i Trapianti – Regione Lazio – Centro di Coordinamento Trapianti – Laboratorio di Tipizzazione Tissutale e Immunologia dei Trapianti dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", % A.O. San Camillo – Forlanini, Roma.

Tipizzazione Tissutale di pazienti iscritti nelle liste regionali per trapianto d'organo con metodiche sierologiche (test di microinfocitotossicità complemento mediata) e molecolari (PCR-SSP e PCR-SSO metodica Luminex) e analisi della presensibilizzazione anti-HLA, attraverso cross-match citotossico e citofluorimetrico. Attività svolta anche su turni di reperibilità, in sede di segnalazione di donatore cadavere di organi e tessuti.
Biologia ed immunologia dei trapianti d'organo

PRODUZIONE SCIENTIFICA

Lavori a stampa

SOLMONE M., GIOMBINI E., VINCENTI D., ROZERA G., TESTA A., MOSCETTI A., **CATALANO M.**, ABBATE I., CAPOBIANCHI M.R., MENZO S. (2014) *Slow response to entecavir treatment in treatment-naive HBV patients is conditioned by immune response rather than by the presence or selection of refractory variants.* Antiviral Therapy, 19: 201 – 209. doi: 10.3851/IMP2700. IF: **3,020**

BARZI C., VECCHIATO C., **CATALANO M.**, GRAMMATICO P., MOSCETTI A. (2014) *Detection of a novel HLA-B allele, HLA-B*08:111, in an Italian bone marrow donor.* Tissue Antigens, 83: 57–59. doi:10.1111/tan.12242. IF: **2,137**

M. TESTI, M. BATTARRA, **M. CATALANO**, M. TROIANO and M. ANDREANI. (2016) *Characterization of the novel HLA-C*02:106 allele in a hematopoietic stem cell volunteer donor.* HLA, 88: 52–53. doi:10.1111/tan.12826. IF: **1,596**

CATALANO M., PREZIOSI N., IAQUINTA G., TESTI M., GRAMMATICO P. *A new HLA-C*04 variant, HLA-C*04:01:106, discovered in an Italian hematopoietic stem cell donor.* HLA, 2019; 93: 232– 233. <https://doi.org/10.1111/tan.13471>. IF: **2,785**

IF totale: 9.538

h-index: 3 (da Scopus®, a product of Elsevier B.V.)

Lavori presentati a congressi

IMBROGLINI V., MORENO S., **CATALANO M.**, BERNARDI C., BERREBI A.S., CECCONI F. *Hyperproliferation and neuronal cell death in Apaf1 mutant mouse brain.* (2005) Abstract for the 2nd Italian Society of Neuroscience meeting, 7-10 May, Milan, Italy.

MORENO S., IMBROGLINI V., **CATALANO M.**, BERNARDI C., CERÙ M.P., CECCONI F. *Developmental abnormalities of Apaf1 mutant mouse brain.* (2005) Abstract for GEI meeting, 6-8 June, Naples, Italy.

PIAZZA A., OZZELLA G., POGGI E., **CATALANO M.**, CREMONA R., GENNARELLI D., ADORNO D. *Post-transplant HLA and MICA antibodies and kidney graft outcome.* (2008), Abstracts for the 22nd European Immunogenetics and Histocompatibility Conference, Toulouse, France, April 2–5, 2008. ABSTRACT BOOK, Tissue Antigens, 71: 265–398. doi:10.1111/j.1399-0039.2008.01015.x

PIAZZA A., POGGI E., OZZELLA G., CAPUTO D., **CATALANO M.**, ADORNO D. *HLA antibodies in kidney transplantation.* (2009), Abstracts for the 23rd European Immunogenetics and Histocompatibility Conference, Ulm, Germany, 9–12 May 2009. ABSTRACT BOOK, Tissue Antigens, 73: 385–523. doi:10.1111/j.1399-0039.2009.01255.x

PIAZZA A., POGGI E., OZZELLA G., CAPUTO D., **CATALANO M.**, IMBROGLINI V., CREMONA R., ADORNO D. *"De novo production of anti-HLA donor-specific antibodies in kidney allograft recipients: clinical significance".* (2009), Abstract for the 14th Congress of the European Society for Organ Transplantation. Aug 30 – Sept 02, 2009 Paris, France.

MAJORE S., RADIO F.C., COSENTINO I., **CATALANO M.**, DE BERNARDO C., GRAMMATICO P. *Analisi di sequenza del gene L-Ferritina (FTL) in una coorte di pazienti con iperferritinemia idiopatica.* (2011), Atti del XIV Congresso Nazionale SIGU – Milano, Italia, 13 -16 novembre 2011.

CATALANO M., VALENTINI T., MOSCETTI A., ANGELONI S., FENICI L., BRUNI A.L., BARZI C., BRIOLI G., GALLONE M.R., LORETI O., ANGELOSANTO P., TRABACE S., GRAMMATICO P. *Analysis of HLA alleles distribution and identification of "rare alleles".*



(2012), ABSTRACTS Joint 16th International HLA and Immunogenetics Workshop, 26th European Federation for Immunogenetics Conference and 23rd British Society of Histocompatibility and Immunogenetics Conference, Liverpool, U.K. May 31st – June 3rd, 2012. ABSTRACT BOOK, Tissue Antigens, 79: 399–597. doi:10.1111/j.1399-0039.2012.01877.x

BARZI C., ANGELONI S., FENICI L., VALENTINI T., BRUNI A.L., **CATALANO M.**, LORETI O., MOSCETTI A., GRAMMATICO P. *Studio comparativo del polimorfismo HLA nei donatori volontari di midollo osseo di Roma e Viterbo afferenti al Registro Regionale.* (2012) Atti del XIX Congresso Nazionale AIBT – Roma, Italia, 27 – 29 settembre 2012.

CATALANO M., FENICI L., VALENTINI T., ANGELONI S., BARZI C., BIANCHI M., ZINI G., GRAMMATICO P. *Identificazione dell'allele DRB1*14:16 nello studio della tipizzazione di sangue cordonale.* (2012) Atti del XIX Congresso Nazionale AIBT – Roma, Italia, 27 – 29 settembre 2012.

D'AMBROSIO A., BINNI F., BARZI C., **CATALANO M.**, DI CONSIGLIO S., GALLONE M.R., MOSCETTI A., DE BERNARDO C., GRAMMATICO P. *2008 – 2012: identificazione dell'allele B*57:01 nei pazienti HIV-1 positivi.* (2012) Atti del XIX Congresso Nazionale AIBT – Roma, Italia, 27 – 29 settembre 2012.

BARZI C., PASCOLI L., MOSCETTI A., GIANNARELLI D., **CATALANO M.**, ANTONELLI S., MINISOLA G., GRAMMATICO P. *Undifferentiated connective tissue diseases (UCTDS) and HLA: is there a specific association?* (2013), ABSTRACTS for 27th European Immunogenetics and Histocompatibility Conference – Maastricht, The Netherlands., 11 – 14 May 2013. ABSTRACT BOOK, Tissue Antigens, 81: 259–389. doi:10.1111/tan.12108.

SALIS F., EBRAHIMI A., BINNI F., D'AMBROSIO A., BARZI C., **CATALANO M.**, GRAMMATICO P. *Analisi molecolare di STR autosomici in soggetti appartenenti alla popolazione Qashqai.* (2013) Atti del XVI Congresso Nazionale SIGU – Roma 25 – 28 settembre 2013.

BARZI C., ANGELONI S., VECCHIATO C., BRUNI A.L., **CATALANO M.**, LOCHMANN E., LORETI O., ANGELOSANTO P., DI CONSIGLIO S., GRAMMATICO P., MOSCETTI A. *HLA-B*08:111: identificazione di un nuovo allele in un donatore di cellule staminali ematopoietiche.* (2013) Atti del XX Congresso Nazionale AIBT – Pisa, 3 – 5 ottobre 2013.

CATALANO M., FENICI L., VALENTINI T., ANDREANI M., BARZI C., GALLONE M.R., BATTARRA M.R., BIANCHI M., ZINI G., MOSCETTI A., GRAMMATICO P. *Tipizzazione molecolare di una donatrice di sangue cordonale: identificazione degli alleli rari DRB1*13:02:04, *13:154.* (2013) Atti del XX Congresso Nazionale AIBT – Pisa, 3 – 5 ottobre 2013.

CATALANO M., ANGELONI S., BRUNI A.L., ANGELOSANTO P., GALLONE M.R., DI CONSIGLIO S., GRAMMATICO P., MOSCETTI A. *Validazione di un nuovo software di analisi di sequenza per la tipizzazione HLA: studio dei risultati.* (2014) Atti del XXI Congresso Nazionale AIBT – Trieste, 2 – 4 ottobre 2014.

FENICI L., VALENTINI T., **CATALANO M.**, LORETI O., CHIUSOLO P., MOSCETTI A., GRAMMATICO P. *Identificazione dell'allele Null HLA-C*04:09N in un paziente ematologico candidato a trapianto di CSE e nei familiari aploidentici.* (2014) Atti del XXI Congresso Nazionale AIBT – Trieste, 2 – 4 ottobre 2014.

CATALANO M., ANGELONI S., BRUNI A.L., FENICI L., MOSCETTI A., ANGELOSANTO P., GALLONE M.R., LORETI O., GRAMMATICO P. *Studio della tipizzazione HLA con il sistema automatico BAG HISTOSPOT SSO: valutazione dei*



risultati. (2015) Atti del XXII Congresso Nazionale AIBT–Matera, 8–10 ottobre 2015.

M. TESTI, M. BATTARRA, R. CONDELLO, G. TESTA, **M. CATALANO**, M. ANDREANI. *Tipizzazione mediante NGS di alleli nuovi, rari o problematici: una nuova opportunità per il laboratorio di immunogenetica*. (2016) Atti del XXIII Congresso Nazionale AIBT – L'Aquila, 6-7-8 ottobre 2016.

M. CATALANO, L. FENICI, S. ANGELONI, A.L. BRUNI, A. MOSCETTI, M. TESTI, P. ANGELOSANTO, L. FLOREAN, M.R. GALLONE, O. LORETI, P. GRAMMATICO. *Studio delle frequenze alleliche del sistema HLA nei donatori volontari di cellule staminali ematopoietiche iscritti al CD RM01*. (2016) Atti del XXIII Congresso Nazionale AIBT – L'Aquila, 6-7-8 ottobre 2016.

M. TESTI, **M. CATALANO**, S. ANGELONI, A.L. BRUNI, L. FENICI, A. MOSCETTI, T. GALLUCCIO, M. ANDREANI, P. GRAMMATICO. *Optimizing donor recruitment strategies: a comparison between the HLA genetic composition of Italian patients and Italian volunteer bone marrow donor Registry Donor Center RM01*. (2017) Abstract for 31st European Immunogenetics and Histocompatibility Conference (EFI), May 30 – June 2, 2017, Mannheim/Heidelberg, Germany. ABSTRACT BOOK, HLA 2017, 89: 333–334. DOI:10.1111/tan.13032.

M. TESTI, **M. CATALANO**, L. FENICI, S. ANGELONI, A.L. BRUNI, P. ANGELOSANTO, L. FLOREAN, M.R. GALLONE, M. ANDREANI, P. GRAMMATICO, A. MOSCETTI. *Distribuzione HLA dei donatori IBMDR afferenti al CD RM01 e confronto con le caratteristiche immunogenetiche dei pazienti italiani*. (2017) Atti del XXIV Congresso Nazionale AIBT – Torino, 3-4-5 ottobre 2017.

M. TESTI, **M. CATALANO**, A. MOSCETTI, L. FENICI, L. FLOREAN, M.R. GALLONE, P. GRAMMATICO. *Performance characteristics of an NGS-based HLA typing method*. Poster Presentation. *HLA*. 2018;91:354-474. <https://doi.org/10.1111/tan.13251>

M. CATALANO, L. FENICI, F. BINNI, L. FLOREAN, M.R. GALLONE, A. MOSCETTI, P. GRAMMATICO. *Caratterizzazione di un nuovo allele HLA-C*04 in un donatore volontario di cellule staminali ematopoietiche*. (2019) Atti del XXVI Congresso Nazionale AIBT – Pavia, 3 – 5 ottobre 2019.

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*. (2019) Atti del XXVI Congresso Nazionale AIBT – Pavia, 3 – 5 ottobre 2019.

ULTERIORI INFORMAZIONI

Docenze in corsi universitari

Partecipazione in qualità di Relatore Esperto al **MASTER IN MEDICINA TRASFUSIONALE: IMMUNOEMETOLOGIA ERITROPIASTRINICA DI II LIVELLO, con la relazione: TECNICHE MOLECOLARI E SISTEMA HLA**.
Facoltà di Medicina ed Odontoiatria, Dipartimento di Medicina Sperimentale, Sapienza Università di Roma.
Roma, 01-02/04/2019.

Collaborazione alla attività didattica nell'insegnamento di **Genetica Medica** della Prof.ssa Paola Grammatico nel corso di **Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico dell'Università La Sapienza**, negli anni accademici.



- 2017-2018
- 2018-2019
- 2019-2020

Corsi formazione in qualità di
invited speaker

Il ruolo dell'Immunogenetica nella Medicina del terzo millennio. Roma, 19 marzo 2015.

"XV Workshop NGS Sequencing, HLA and Non-HLA Antibodies New Experience in Transplantation". Milano, 25-26 ottobre 2018.

Appartenenza a Società
Scientifiche

- Dal 2011 socio **AIBT – Associazione Italiana di Immunogenetica e Biologia dei trapianti**
- Dal 2012 socio **EFI – European Federation for Immunogenetics**
- Dal 2019 socio **SIGU – Società Italiana di Genetica Umana**

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, 19/09/2023

Dott.ssa Manuela Catalano

