

**FORMATO
EUROPEO PER IL
CURRICULUM
VITAE**



Informazioni personali

Nome **FABIO SIRCHIA**
Indirizzo (domicilio a cui spedire comunicazioni) **[REDACTED]**
Telefono **[REDACTED] 888**
E-mail **[REDACTED]**
Nazionalità Italiana
Data e luogo di nascita **[REDACTED] 888**

ESPERIENZA LAVORATIVA

• Date (da – a) 1 agosto 2017 – ad oggi
Nome e indirizzo del datore di lavoro S.C. Genetica Medica
• Tipo di azienda o settore IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - Trieste
• Tipo di impiego Dirigente Medico assunto a tempo determinato
• Principali mansioni e responsabilità Consulenza genetica per malattie rare su base genetica, visite dismorfologiche, diagnosi prenatale e consulenze genetiche preconcezionali di coppia e oncologiche.

• Date (da – a) 1 maggio 2017– 31 luglio 2017
Nome e indirizzo del datore di lavoro Associazione "Retine Italia"
• Tipo di azienda o settore A.O. Mauriziano Umberto I di Torino
• Tipo di impiego Incarico libero professionale per 12 ore/settimana
• Principali mansioni e responsabilità Consulenze genetiche oftalmologiche e per le sordità dell'adulto e del bambino

• Date (da – a) Luglio 2015 – luglio 2017
Nome e indirizzo del datore di lavoro Associazione "Famiglie sindrome di Williams"
• Tipo di azienda o settore ONLUS
• Tipo di impiego Incarico libero professionale come medico al campo estivo: "programma vacanza autonomia" con pazienti affetti da sindrome di Williams e sinrome di Cornelia de Lange
• Principali mansioni e responsabilità Responsabile dei controlli sanitari di 30-40 pazienti affetti durante 8 giorni di stage all'anno

• Date (da – a) 05 luglio 2012 – 04 luglio 2017
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Stui di Genova
• Tipo di azienda o settore AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
• Principali mansioni e responsabilità Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (40 ore/settimana per 5 anni)

- Tipo di impiego Consulenza genetica per malattie rare su base genetica, visite dismorfologiche, diagnosi prenatale e consulenze genetiche preconcezionali di coppia e oncologiche. 40 ore a settimana
- Date (da – a) 01 luglio 2011 – 25 luglio 2017
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Associazione Donatori Sangue Piemonte – FIDAS Onlus
- Tipo di azienda o settore ONLUS
- Principali mansioni e responsabilità Incarico libero professionale (20 giorni/mese fino a luglio 2012, poi 4 giorni/mese)
- Tipo di impiego Selezionatore dei donatori idonei al prelievo di sangue, esecuzione di flebotomie e plasmaferisi
- Date (da – a) Dal Giugno 2011 ad Agosto 2016
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Dott. Massimo Moccia, Dott. Alberto La Selva
- Tipo di azienda o settore Medici di Medicina Generale ASLTO2, comune di Torino (TO)
- Tipo di impiego Sostituzione di Medici di Medicina Generale (totale 182 giorni)
- Principali mansioni e responsabilità Attività ambulatoriale di Medicina di Base

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) 05 luglio 2012 – 04 luglio 2017
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Genova, con attività formativa e clinica svolta presso:
 - S.C. Genetica Medica, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
 - Department of Pediatrics, Genetics Unit - Rady's Children Hospital San Diego, California, USA
 - Genetic Unit of Royal Devon and Exeter NHS Foundation Trust, UK
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Scuola di specializzazione in Genetica Medica (Ordinamento previgente al DM 509/1999). Durata 5 anni
- Qualifica conseguita Diploma di Specializzazione in Genetica Medica con votazione 50/50 e lode, dignità di stampa
- Date (da – a) 15 febbraio 2011
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Torino
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Esame di Stato di abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo con punti 270/270
- Qualifica conseguita Abilitazione all'esercizio della Professione Medica
- Date (da – a) Settembre 2003 – Ottobre 2010
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Università degli Studi di Genova/Università degli Studi di Torino
Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia
- Qualifica conseguita Laurea magistrale, con votazione 108/110
Vincitore della Borsa di Studio Erasmus per l'anno accademico 2006/2007 presso l'Università di Cordoba (Facoltà di Medicina) e l'Ospedale Universitario "Reina Sofia" di Cordoba, Spagna.
- Date (da – a) Settembre 1998 – Giugno 2003
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Liceo Scientifico "G. Peano" di Cuneo
- Qualifica conseguita Diploma di Maturità Classica, con votazione 98/100

ATTIVITÀ DI RELATORE/DOCENZA

- Date (da – a) 13-14 Giugno 2019
- Nome e indirizzo del datore di lavoro IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - Trieste
- Tipo di azienda o settore Corso Medicina Perinatale del Futuro tra Ricerca e Assistenza - Trieste
- Tipo di impiego Relatore
- Principali mansioni e responsabilità Comunicazione orale: "Ricerca di RASo-patie in epoca prenatale: a chi e quando"

- Date (da – a) 25-26 Gennaio 2019
- Nome e indirizzo del datore di lavoro SIEOG
- Tipo di azienda o settore Corso SIEOG Friuli Venezia Giulia "Ecografia del primo trimestre - Informazione e counselling"
- Tipo di impiego Relatore
- Principali mansioni e responsabilità Comunicazione orale: "NIPS: Tecniche di laboratorio, tipi di refertazione, frazione fetale e interpretazione del risultato"

- Date (da – a) 29 Gennaio 2019
- Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Studi di Trieste, Facoltà di Medicina e Chirurgia
- Tipo di azienda o settore Corso A.D.E. "Endocrinologia Pediatrica"
- Tipo di impiego Docenza al corso "Endocrinologia Pediatrica attraverso le sindromi genetiche"
- Principali mansioni e responsabilità Docenza al corso

- Date (da – a) 21 Giugno 2018
- Nome e indirizzo del datore di lavoro IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - Trieste
- Tipo di azienda o settore La Pediatria d'interfaccia. Specialisti a confronto
- Tipo di impiego Relatore
- Principali mansioni e responsabilità Comunicazione orale: "Le malattie rare viste dal genetista: la diagnosi precoce che può salvare una vita"

- Date (da – a) 08 Giugno 2018
- Nome e indirizzo del datore di lavoro IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - Trieste
- Tipo di azienda o settore Le Malattie neuromuscolari: stato dell'arte e nuove prospettive terapeutiche
- Tipo di impiego Relatore

• Principali mansioni e responsabilità	Comunicazione orale: "Il paziente neuromuscolare: è indispensabile l'approccio multidisciplinare – il counselling genetico"
• Date (da – a)	5 Dicembre 2017
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Trieste, Facoltà di Medicina e Chirurgia
• Tipo di azienda o settore	Corso A.D.E. "Endocrinologia Pediatrica"
• Tipo di impiego	Docenza al corso "Endocrinologia Pediatrica attraverso le sindromi genetiche"
• Principali mansioni e responsabilità	Docenza al corso
• Date (da – a)	27 Novembre 2017
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - Trieste
• Tipo di azienda o settore	Corso ECM "IRCBG_00750"
• Tipo di impiego	Docenza al corso: "La genetica del differenziamento sessuale"
• Principali mansioni e responsabilità	Docenza al corso
• Date (da – a)	27 Febbraio 2017
• Nome e indirizzo del datore di lavoro	The Center for Better Beginnings, Department of Pediatrics University of California, San Diego. USA
• Tipo di azienda o settore	Lecture: "Recontacting Patients in Clinical Genetics: the European experience"
• Tipo di impiego	Docenza al Corso
• Principali mansioni e responsabilità	Docenza al Corso

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI

- SIGU Conference 2012. Sorrento. Nov 21-24 2012
- ESHG-SIGU Conference 2014. Milano Mag 31 - Giu 03 2014.
- ASHG Annual Meeting, Baltimore. Ott 6-10 2015
- ESHG Conference 2016, Barcelona. Mag 21-24 2016
- ESHG Conference 2017, Copenhagen. Mag 27-30 2017
- ESHG Conference 2018, Milano. Giu 16-19 2018
- ASHG Annual Meeting, San Diego. Ott 16-20 2018
- ESHG Conference 2019, Gotheborg. Giu 16-19 2019

**PARTECIPAZIONI
A CORSI E
CONVEGNI**

- 14° “Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane”, Torino – Gen 20-22 2011
- 15° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane, Torino – Gen 19-21 2012
- Stato dell’arte e prospettive nelle patologie legate al gene FMR1 – E.O. Ospedali Galliera, Genova – Dec 6 2012
- 16° Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane, Torino – Gen 17-19 2013
- Aspetti psicologici del counseling genetico: corso esperienziale avanzato sulla comunicazione, Orbassano, Torino – Lug 3 2013
- L’impatto delle nuove tecnologie in genetica su ricerca e diagnostica, Lerici – Apr 10-12 2014
- Aspetti psicologici del counseling genetico: corso esperienziale avanzato sulla comunicazione, Orbassano, Torino - Lug 3 2014
- Gravidanza da ovodonazione, Torino – Set 09 2014
- Il percorso diagnostico neuromuscolare in genetica medica, Rome – Dic 10 2014
- Plasmaferesi produttiva con separatore cellulare, Torino –Giu 2014
- IV riunione del Gruppo Italiano sui DSD – IRCCS Ospedale Maggiore, Milano – Mar 14 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica, Rome - Apr 9 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica e SIMGePeD, Reggio Emilia – Giu 19 2015
- La diagnosi prenatale e gli screening prenatali, TOMA, Varese – Set 18 2015
- V riunione del gruppo italiano sui DSD, Padua – Set 26 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica e SIMGePeD, Torino – Set 28 2015
- Harmonize Williams Syndrome in Europe, Rome – Oct 17 2015
- Corso ECM "Raccolta sangue ed emocomponenti: aggiornamenti per medici, infermieri e tecnici sanitari di laboratorio biomedico” – Ott 29 2015
- VI European course in clinical Dysmorphology “What I know best”, Roma – Nov 13-14 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica e SIMGePeD, Ferrara – Gen 28 2016
- VI riunione del gruppo italiano sui DSD, Torino – Mar 12 2016
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica citogenetica e SIMGePeD, Napoli - Apr 11 2016
- VIII riunione del gruppo italiano sui DSD, Pisa – Jun 10 2017
- IX riunione del gruppo italiano di studio sui DSD, Roma – Nov 4 2017
- VII european course in clinical dysmorphology “what i know best” – Roma – Nov 6-7 2017
- Aggiornamenti sulle atassie pediatriche, Update on pediatric ataxias, Pavia - Apr 21-22 2018
- X riunione del gruppo italiano di studio sui DSD, Genova – May 05 2018

- X riunione del gruppo italiano di studio sui DSD, Genova – May 05 2018

- Certificato di Basic Life Support and Defibrillation (BLSD). Giugno 11 2016
- Certificato di Paediatric Basic Life Support and Defibrillation (Paediatric BLSD). Marzo 30 2014
- Certificato di Prehospital Trauma Care (PTC) Giugno 8 2014

Papers:

- **Sirchia F**, Di Gregorio E, Restagno G, Grosso E, Pappi P, Talarico F, Savin E, Cavalieri S, Giorgio E, Mancini C, Pasini B, Mehta JS, Brusco A. *A case of Feingold type 2 syndrome associated with keratoconus refines keratoconus type 7 locus on chromosome 13q*. Eur J Med Genet. 2017 Apr;60(4):224-227. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.01.010. Epub 2017 Jan 31.

- Zhang R, Knapp M, Suzuki K, Kajiooka D, Schmidt JM, Winkler J, Yilmaz Ö, Pleschka M, Cao J, Kockum CC, Barker G, Holmdahl G, Beaman G, Keene D, Woolf AS, Cervellione RM, Cheng W, Wilkins S, Gearhart JP, **Sirchia F**, Di Grazia M, Ebert AK, Rösch W, Ellinger J, Jenetzky E, Zwink N, Feitz WF, Marcelis C, Schumacher J, Martínón-Torres F, Hibberd ML, Khor CC, Heilmann-Heimbach S, Barth S, Boyadjiev SA, Brusco A, Ludwig M, Newman W, Nordenskjöld A, Yamada G, Odermatt B, Reutter H. *SL1 is a major susceptibility gene for classic bladder exstrophy and a regulator of urinary tract development.*;7:42170 Sci Rep. 2017 Feb 8

- Di Gregorio E, Riberi E, Belligni EF, Biamino E, Spielmann M, Ala U, Calcia A, Bagnasco I, Carli D, Gai G, Giordano M, Guala A, Keller R, Mandrile G, Arduino C, Maffè A, Naretto VG, **Sirchia F**, Sorasio L, Ungari S, Zonta A, Zacchetti G, Talarico F, Pappi P, Cavalieri S, Giorgio E, Mancini C, Ferrero M, Brussino A, Savin E, Gandione M, Pelle A, Giachino DF, De Marchi M, Restagno G, Provero P, Silengo MC, Grosso E, Buxbaum JD, Pasini B, De Rubeis S, Brusco A, Ferrero GB. *CNVs analysis in a cohort of isolated and syndromic DD/ID reveals novel genomic disorders, position effects and candidate disease genes.*; doi:10.1111/cge.13009; Clin Genet. 2017 Mar 14

- Giorgio E, Rubino E, Bruselles A, Pizzi S, Rainero I, Duca S, **Sirchia F**, Pasini B, Tartaglia M, Brusco A. *A syndromic extreme insulin resistance caused by biallelic POC1A mutations in exon 10*. Eur J Endocrinol. 2017 Nov;177(5):K21-K27. doi: 10.1530/EJE-17-0431. Epub 2017 Aug 17.

- Tabaro I, Reimondo G, Osella G, Aurizi C, Caraci P, Barbieri L, Giachino D, **Sirchia F**, Terzolo M. *Novel mutation of PPOX gene in a patient with abdominal pain and syndrome of inappropriate antidiuresis.* doi: 10.1007/s12020-018-1569-5. Endocrine. 2018 Mar 7

- **Sirchia F**, Carrieri D, Dheensa S, Benjamin C, Kayserili H, Cordier C, van El CG, Turnpenny PD, Meleghe B, Mendes Á, Halbersma-Konings TF, van Langen IM, Lucassen AM, Clarke AJ, Forzano F, Kelly SE. *Recontacting or not recontacting? A survey of current practices in clinical genetics centres in Europe*. Eur J. doi: 10.1038/s41431-018-0131-5. Hum Genet. 2018 Apr 23

- Andrade S, **Sirchia F**, Faleschini E, Barbi E. *A Girl with Delayed Puberty and Bumpy Lips*. J Pediatr. 2018 Dec;203:454-454.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.05.043. Epub 2018 Jul 17.

- Mancini C, Giorgio E, Rubegni A, Pradotto L, Bagnoli S, Rubino E, Prontera P, Cavalieri S, Di Gregorio E, Ferrero M, Pozzi E, Riberi E, Ferrero P, Nigro P, Mauro A, Zibetti M, Tessa A, Barghigiani M, Antenora A, **Sirchia F**, Piacentini S, Silvestri G, De Michele G, Filla A, Orsi L, Santorelli FM, Brusco A. *Prevalence and phenotype of the c.1529C>T SPG7 variant in adult-onset cerebellar ataxia in Italy*. doi: 10.1111/ene.13768. Eur J Neurol. 2018 Aug 11

- Lozzo P, Magnolato A, Del Rizzo I, **Sirchia F**, Bruno I, Barbi E. When Long-Lasting Food Selectivity Leads to an Unusual Genetic Diagnosis: A Case Report. *J Adolesc Health*. pii: S1054-139X(18)30304-5. doi: 10.1016/j.jadohealth.2018.07.014. 2018 Oct 13
- Giorgio, E., **Sirchia, F.**, Bosco, M., (...), Brussino, A., Brusco, A. *A novel case of Greenberg dysplasia and genotype–phenotype correlation analysis for LBR pathogenic variants: An instructive example of one gene-multiple phenotypes*. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.a.61000> doi: 10.1002/ajmg.a.61000 *American Journal of Medical Genetics, Part A*
- Gazzin A, Carli D, **Sirchia F**, Molinatto C, Cardaropoli S, Palumbo G, Zampino G, Ferrero GB, Mussa A. *Phenotype evolution and health issues of adults with Beckwith-Wiedemann syndrome*. *Am J Med Genet A*. 2019 Jul 24. doi:10.1002/ajmg.a.61301. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 31339634.
- Morgan A, Lenarduzzi S, Cappellani S, Pecile V, Morgutti M, Orzan E, Ghiselli S, Ambrosetti U, Brumat M, Gajendrarao P, La Bianca M, Faletra F, Grosso E, **Sirchia F**, Sensi A, Graziano C, Seri M, Gasparini P, Girotto G. *Genomic studies in a large cohort of hearing impaired Italian patients revealed several new alleles, a rare case of uniparental disomy (UPD) and the importance to search for copy number variations*. *Journal: Frontiers in Genetics* 2019 (accettato e in stampa)
- Valencic E, Todaro F, Piscianz E, **Sirchia F**, Spinelli AM, Tommasini A, Badolato R, Faletra F. *Tregs and Th17 lymphocytes in human DYRK1A haploinsufficiency*. *Immunology Letters* 2019 (accettato e in stampa)
- Brusco A., Giorgio E, Garelli E, Carando A, Bellora S, Rubino E, Quarello P, **Sirchia F**, Marrama F, Gallone S, Grosso E, Pasini B, Massa R, Brussino A. *Design of a Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification assay for SLC20A2: identification of two novel deletions in Primary Familial Brain Calcification*. *Journal of Human Genetics* 2019 (accettato e in stampa)

Clinical collaborator

- Bonomi M, Vezzoli V, Krausz C, Guizzardi F, Vezzani S, Simoni M, Bassi I, Duminuco P, Di Iorgi N, Giavoli C, Pizzocaro A, Russo G, Moro M, Fatti L, Ferlin A, Mazzanti L, Zatelli MC, Cannavò S, Isidori AM, Pincelli AI, Prodam F, Mancini A, Limone P, Tanda ML, Gaudino R, Salerno M, Francesca P, Maghnie M, Maggi M, Persani L; Italian Network on Central Hypogonadism. *Characteristics of a nationwide cohort of patients presenting with isolated hypogonadotropic hypogonadism (IHH)*. *Eur J Endocrinol*. 2017 Jan;178(1):23-32. doi: 10.1530/EJE-17-0065. Epub 2017 Sep 7. Collaborators: ..., Sinisi AA, **Sirchia F**, Spada A, Tresoldi A, Vigneri R, Weber G, Zucchini S.

- A. Zonta, **F. Sirchia**, M. Barberis, S. Padovan, G. Matullo, F. Ricceri, I. Borelli, N. Migone La diversa prevalenza del tumore subependimale a cellule giganti tra i portatori di mutazione TSC1 e TSC2 supporta il concetto che il fenotipo TSC1 sia largamente sotto diagnosticato. XIV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Milano, 13-16 Nov 2011

- A. Zonta, **F. Sirchia**, P. Vigliano, G. D'Alessandro, E. Savin, T. Scopacasa, D. Russo, G. Gai, P. Albini, G. Tadini, N. Migone, E. Grosso Sindrome di Pallister-Killian con esasomia 12p a mosaico XV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Sorrento, Naples, 21-24 Nov 2012

- **F. Sirchia**, G. Gai, C. Arduino, P. Bibbò, V.G. Naretto, S. Ungari, A. Zonta, E. Biroli, G. D'Alessandro, M.C. Paradiso, B. Pirola, E. Savin, T. Scopacasa, G. Benetton, P. Salmin, N. Migone, E. Grosso L'ambulatorio di patologia della riproduzione: esperienza piemontese. XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Roma, 25-28 Sept 2013

- G. Gai, A. Zonta, M. Amione, A. Carbone, E. Colombo, F. Fiocchi, V.G. Naretto, **F. Sirchia**, N. Migone, E. Grosso Trisomia 20 a mosaico e ipomelanosi di ito: report di un caso paucisintomatico - XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Roma, 25-28 Sept 2013

- A. Zonta, M. Micheletti, **F. Sirchia**, M. Barberis, L. Longa, S. Padovan, L. Liofante, F. Maletta, L. Delsedime, E. Scappaticci, S. Duca, E. Grosso, N. Migone A TSC family with very mild neurologic phenotype ascertained through diagnosis of Multifocal Micronodular Pneumocyte Hyperplasia - International Research Conference on Tuberous Sclerosis Complex and Lymphangiomyomatosis – Beijing, China, 10-12 Oct 2014

- **F. Sirchia**, E. Di Gregorio, B. Pasini, E. Colombo, T. Scopacasa, E. Grosso, A. Brusco, G. Restagno. Feingold Syndrome Type 2 associated with keratoconus in a patient with a de novo 13q31.1q31.2 deletion. SIGU Conference 2015. Oct 21-24 2015 Rimini

- **F. Sirchia**, B. Boschi, A. Mariottini, A. Zonta, F. Gerundio, A. Brusco, F. Torricelli. A novel case of Usher syndrome type II in a patient with a splicing mutation and a partial duplication of USH2A. SIGU Conference 2015. Oct 21-24 2015 Rimini

- **F. Sirchia**, E. di Gregorio, B. Pasini, E. Grosso, A. Brusco, D. Carli, G. Gai, V. Naretto, A. Zonta, G. Restagno. A de novo 13q31.1q31.2 deletion spanning MIR17HG associated with Feingold syndrome type 2 and keratoconus. ESHG Conference 2016. Barcelona, May 21-24 2016

- F. Faletra, R. Bottega, E. Colombo, **F. Sirchia**, A. M. Spinelli, G. D'Alessandro, A. Carbone, F. Fiocchi, F. Guidolin, P. Gasparini; Warsaw Syndrome: two further cases. ESHG Conference 2018, Milano. Giu 16-19

- S. Lenarduzzi, A. Morgan, S. Cappellani, V. Pecile, M. Morgutti, E. Orzan, U. Ambrosetti, M. La Bianca, F. Faletra, E. Grosso, **F. Sirchia**, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, P. Gasparini, G. Girotto; Targeted Re-Sequencing (TRS) and high density SNP array for the molecular characterisation of Hereditary Hearing Loss (HHL). ESHG Conference 2018, Milano. Giu 16-19

- Zanusi C., Costa P., **Sirchia F.**, Carrozzi M. Fenotipo di epilessia infantile familiare benigna da mutazione SCN8A. V Horizons for Dravet Syndrome International Symposium. 2018. Mar 15-17

- A. Malhotra; C.M. Brown; J. McEachern; K. Robinson; D. Henry; **F. Sirchia**; J.C. Ward; D.R. Bentley; J.W. Belmont; D.L. Perry; R.J. Taft. Retrospective examination of the clinical utility of clinical whole genome sequencing in the Illumina iHope program. ASHG San Diego 2018

- A. Morgan, S. Lenarduzzi, S. Cappellani, V. Pecile, M. Morgutti, U. Ambrosetti, M. La Bianca, F. Faletra, E. Grosso, **F. Sirchia**, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, P. Gasparini, G. Girotto.

Tesi di laurea in Medicina e Chirurgia: "Rischio di tumore subependimale a cellule giganti nei portatori di mutazione tsc1 e tsc2 della sclerosi tuberosa"

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA	Italiana
<i>ALTRE LINGUE</i> • Capacità di lettura • Capacità di scrittura • Capacità di espressione orale	Spagnolo eccellente eccellente eccellente
<i>ALTRE LINGUE</i> • Capacità di lettura • Capacità di scrittura • Capacità di espressione orale	Inglese eccellente ottimo eccellente
<i>ALTRE LINGUE</i> • Capacità di lettura • Capacità di scrittura • Capacità di espressione orale	Francesce buono buono buono
<i>ALTRE LINGUE</i> • Capacità di lettura • Capacità di scrittura • Capacità di espressione orale	Portoghese ottimo elementare elementare
CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI	Nell'ambito dell'attività ambulatoriale ho esperienza nel lavoro di equipe, in particolare con altri Medici Specialisti e Psicologi. Buone capacità di comunicazione con i pazienti.
CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE	Ho esperienza nell'attività clinica di consulenza genetica per numerose malattie rare, per patologie dell'ambito neurologico e neuropsichiatrico e consulenza genetica oncologica. Ho acquisito competenze specifiche nell'ambito della dismorfologia e della diagnosi prenatale.
CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE	Conoscenza di Windows, Apple, Microsoft Office, programmi di calcolo statistico (S-plus). capacità nell'utilizzo di software per dismorfologia quali Possum, Phenomizer e London Medical Data Base. Conosco strumenti di gestione di cartelle elettroniche come Progeny. Capacità nell'utilizzo di data base quali UCSC, Ensembl, Decipher. Conoscenza di programmi per analisi <i>in silico</i> (quali Alamut, Sift, Poliphen, Blast).
PATENTE O PATENTI	Patente di guida cat. B