



## Beatrice Spedicati

☎ Numero di telefono: (+39) 0403785538 ✉ Indirizzo e-mail: [beatrice.spedicati@burlo.trieste.it](mailto:beatrice.spedicati@burlo.trieste.it)

### ESPERIENZA LAVORATIVA

---

#### Dirigente Medico Convenzionato

*I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - S.C. Genetica Medica* [ 15/11/2023 – Attuale ]

Città: Trieste

Paese: Italia

La sua attività diagnostica comprende l'esecuzione di consulenze cliniche per pazienti affetti da patologie genetiche, sia in ambito prenatale che neonatale e postnatale, con specifica esperienza nella valutazione dei neonati e dei pazienti pediatrici in condizioni critiche e dei pazienti affetti da ipoacusia ereditaria, retinopatie e patologie cardiovascolari ereditarie. È coinvolta in prima persona, all'interno di un team multidisciplinare comprendente Biologi e Bioinformatici, nell'analisi ed interpretazione dei dati di Next Generation Sequencing (pannelli di geni, sequenziamento dell'intero esoma e dell'intero genoma) prodotti dalla Struttura Semplice Laboratorio di Genomica e Bioinformatica dell'I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" di Trieste. È inoltre la responsabile per l'I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" del progetto "Registro per la Ricerca Scientifica e Clinica sulla Sindrome di Pitt-Hopkins", realizzato congiuntamente dall'Associazione Italiana Sindrome di Pitt-Hopkins e dall'Istituto Superiore di Sanità.

#### Ricercatore Universitario (RTDb)

*Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute - Università degli Studi di Trieste* [ 02/10/2023 – Attuale ]

Città: Trieste

Paese: Italia

La sua attività di ricerca, eseguita parallelamente al Corso di Dottorato in Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo, è incentrata sullo studio della genetica dei sensi, con l'obiettivo di identificare nuovi geni associati alla fisiologica funzione sensoriale ed alle patologie sensoriali sia monogeniche che multifattoriali. Ha contribuito alla redazione delle linee guida italiane per l'analisi genetica delle ipoacusie ereditarie (documento attualmente in corso di revisione da parte della *Società Italiana di Genetica Umana - SIGU*). Collabora inoltre con numerosi consorzi internazionali per lo studio di tratti e patologie multifattoriali, come Chronic Kidney Disease Genetics Consortium (CKDGen), Cohorts for Heart and Aging Research in Genomic Epidemiology (CHARGE) e ThyroidOmics Consortium. È il vice-coordinatore del gruppo della Struttura Complessa di Genetica Medica dell'I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" coinvolto nel progetto di ricerca nazionale "Rete IDEA", collaborazione tra gli I.R.C.C.S. pediatrici italiani per lo studio di sindromi complesse non diagnosticate. Infine, è attivamente coinvolta nel progetto "Iconodiagnostica", sviluppato dalla Struttura Complessa di Genetica Medica dell'I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" in collaborazione con un gruppo di genetisti e pediatri italiani.

#### Borsa di studio "master"

*I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo"* [ 01/02/2023 – 30/09/2023 ]

Città: Trieste

Paese: Italia

Progetto 5x1000 2015 "Senses - Genetics of senses and related diseases"; CUP:C92F17003560001.

### ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

#### Corso di Dottorato in Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo

*Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute - Università degli Studi di Trieste* [ 01/11/2021 – Attuale ]

Indirizzo: Strada di Fiume, 447, 34149 Trieste (Italia)

Sito web: <https://dsm.units.it/>

Partecipa a numerosi progetti di ricerca inerenti la genetica dei sensi (udito, olfatto, gusto e vista). Nello specifico, è coinvolta nello studio delle basi molecolari di funzione uditiva, perdite uditive monogeniche e multifattoriali, funzione e disfunzione olfattiva (in particolare in relazione all'invecchiamento e, recentemente, all'infezione da SARS-CoV-2), funzione gustativa, preferenze alimentari e difetti della percezione dei colori. È coinvolta inoltre in altri progetti di ricerca sulle malattie multifattoriali, come lo studio delle basi genetiche dell'endometriosi e dei tratti odontostomatologici. Infine, continua a contribuire agli studi finalizzati rispettivamente alla caratterizzazione clinica e genetica degli "Human Knockout" e all'identificazione di doppie diagnosi molecolari nei pazienti con quadri clinici complessi.

### **Scuola di Specializzazione in Genetica Medica**

**Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute - Università degli Studi di Trieste** [ 01/11/2018 – 30/10/2022 ]

Indirizzo: Strada di Fiume, 447, 34149 Trieste (Italia)

Sito web: <https://dsm.units.it/>

Voto finale: 50/50 e lode

Tesi: Behind the scenes of complex models of inheritance: dual molecular diagnoses explain entangled clinical pictures

Durante la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica ha partecipato a più di 1500 consulenze cliniche in ambito prenatale, neonatale e postnatale, acquisendo competenze specifiche nella valutazione dismorfologica dei pazienti, nella diagnosi delle patologie genetiche e nella loro gestione clinica, con particolare attenzione nei confronti dello studio delle terapie avanzate. Inoltre, ha acquisito le conoscenze necessarie alla produzione ed interpretazione dei dati di Next Generation Sequencing (pannelli di geni, sequenziamento dell'intero esoma e dell'intero genoma). Oltre alle competenze tecniche specifiche della disciplina, ha inoltre implementato le proprie abilità trasversali, come le capacità di stabilire una comunicazione efficace ed empatica con i pazienti, lavorare in un team multidisciplinare ed applicare adeguate strategie di "problem-solving".

Durante la Scuola di Specializzazione, ha avuto l'opportunità di dedicarsi anche ad attività di ricerca, contribuendo alla caratterizzazione clinica e genetica degli "Human Knockout" nelle popolazioni geneticamente isolate appartenenti al Network Italiano degli Isolati Genetici (INGI - Parco Genetico del Friuli-Venezia Giulia, Carlantino, Val Borbera) e promuovendo il progetto di ricerca volto all'identificazione di doppie diagnosi molecolari in pazienti con quadri clinici complessi.

### **Esame di Stato per l'abilitazione alla professione di Medico Chirurgo**

**Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute - Università degli Studi di Trieste** [ 11/2017 – 02/2018 ]

Indirizzo: Strada di Fiume, 447, 34149 Trieste (Italia)

Sito web: <https://dsm.units.it/>

### **Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia**

**Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute - Università degli Studi di Trieste** [ 10/2011 – 10/2017 ]

Indirizzo: Strada di Fiume, 447, 34149 Trieste (Italia)

Sito web: <https://dsm.units.it/>

Voto finale: 110/110 e lode

Tesi: Screening of the secretome to identify factors that promote cardiomyocyte proliferation

### **Tirocinio formativo**

**International Centre for Genetic Engineering and Biotechnology (ICGEB) - Molecular Medicine Group** [ 07/2016 – 10/2017 ]

Indirizzo: AREA Science Park Padriciano, 99, 34149 Trieste (Italia)

Sito web: <https://www.icgeb.org/>

Durante il tirocinio formativo, condotto presso il Molecular Medicine Group dell'ICGEB sotto la guida del Prof. Mauro Giacca, ha acquisito specifiche competenze in:

- Estrazione di DNA, RNA e proteine
- Analisi di espressione genica tramite Real-time PCR
- analisi Western Blot
- Trasformazione batterica
- Amplificazione e purificazione di plasmidi
- RNA interference
- Isolamento e coltura di cellule primarie
- Trasfezione ed infezione cellulare
- Immunofluorescenza su cellule e tessuti

### **Diploma in Organo e Composizione Organistica**

**Conservatorio statale "G. Tartini"** [ 11/2004 – 06/2016 ]

Indirizzo: Via Ghega, 12, 34132 Trieste (Italia)

Sito web: <https://conts.it/>

Voto finale: 8/10

### **Diploma di Scuola Secondaria di Secondo Grado**

**Liceo Scientifico "G. Oberdan"** [ 09/2006 – 07/2011 ]

Indirizzo: Via Veronese, 1, 34144 Trieste (Italia)

Sito web: <https://www.liceo-oberdan.edu.it/>

Voto finale: 100/100

## **PRESENTAZIONI ORALI A CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

---

### **XXVI Congresso Nazionale SIGU (Rimini, Italia)**

[ 04/10/2023 – 06/10/2023 ]

"Empowering the application of the molecular autopsy in Sudden Cardiac Deaths (SCD): the experience of the Friuli-Venezia Giulia (FVG) Regional Register"

Autori:

**B. Spedicati**, S. Lenarduzzi, M. Dal Ferro, A. Paldino, D. Mazzà, M. Zecchin, S. D'Errico, G. Sinagra, P. Gasparini, G. Girotto

Link: <https://sigu.congressonazionale.com/#x1>

### **Symposium & 57th Inner Ear Biology Workshop – IEB 2022 (Trieste, Italia)**

[ 10/09/2022 – 13/09/2022 ]

"Dual molecular diagnosis in complex hearing loss patients: when a single gene is not enough"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Morgan, U. Ambrosetti, L. Garavelli, S. Lenarduzzi, G. Pelliccione, F. Peluso, A. Santin, P. Gasparini, G. Girotto

Link: <https://ieb2022.it/>

### **Genomics of Rare Disease (Congresso online)**

[ 22/03/2021 – 24/03/2021 ]

"Natural Human Knockouts and deep phenotyping in Italian genetic isolates: a different perspective on autosomal recessive Mendelian disorders"

Autori:

**B. Spedicati**, M. Cocca, R. Palmisano, F. Faletra, C. Barbieri, M. Francescato, M. Mezzavilla, A. Morgan, G. Pelliccione, P. Gasparini, G. Girotto

Link: <https://coursesandconferences.wellcomeconnectingscience.org/event/genomics-of-rare-disease-virtualconference-20210322/>

### **XXII Congresso Nazionale SIGU (Roma, Italia)**

[ 13/11/2019 – 16/11/2019 ]

"We are all experiments of nature: the fascinating role of Human Knockouts"

Autori:

**B. Spedicati**, R. Palmisano, M. Cocca, C. Barbieri, F. Sirchia, M. Mezzavilla, A. Morgan, F. Faletra, P. Gasparini, G. Girotto

Link: <https://sigu.congressonazionale.com/congressi-precedenti/>

## **POSTER PRESENTATI A CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

---

### **American Society of Human Genetics Annual Meeting 2023 (Washington DC, USA)**

[ 01/11/2023 – 05/11/2023 ]

"Puzzling out the genetic bases of hereditary cardiovascular diseases: application of an integrative approach in a deeply clinically characterised Italian cohort"

Autori:

**B. Spedicati**, S. Lenarduzzi, M. Dal Ferro, A. Paldino, D. Mazzà, S. D'Errico, G. Sinagra, P. Gasparini, G. Girotto

### **XXVI Congresso Nazionale SIGU (Rimini, Italia)**

[ 04/10/2023 – 06/10/2023 ]

"Rapid Whole Exome Sequencing (rWES) analysis in critically-ill newborns: when a precise and early diagnosis is fundamental for prompt and tailored management"

Autori:

**B. Spedicati**, E. Paccagnella, E. Rubinato, A. Salvador, G. Pelliccione, A. Morgan, G. Girotto

### **Symposium & 58 Inner Ear Biology Workshop – IEB 2023 (Londra, UK)**

[ 02/09/2023 – 05/09/2023 ]

"Unravelling the Genetic Bases of Hearing Loss: a Multistep and Integrative Approach in a Deeply Characterised Italian Cohort"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Santin, G.G. Nardone, S. Lenarduzzi, E. Paccagnella, E. Rubinato, A. Morgan, G. Girotto

### **European Human Genetics Conference (Congresso ibrido Glasgow, UK - Virtuale)**

[ 10/06/2023 – 13/06/2023 ]

"Unveiling the genetic bases of Hereditary Hearing Loss (HHL): the application of a multistep diagnostic approach in a large Italian cohort"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Santin, G. G. Nardone, S. Lenarduzzi, E. Rubinato, C. Graziano, L. Garavelli, S. Miccoli, S. Bigoni, A. Morgan, G. Girotto

Link: <https://2023.eshg.org/>

### **Symposium & 57th Inner Ear Biology Workshop – IEB 2022 (Trieste, Italia)**

[ 10/09/2022 – 13/09/2022 ]

"There's more behind Hereditary Hearing Loss: molecular and phenotypic expansion of *PPP1R12A*-related disorder"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Morgan, L. Garavelli, G. G. Nardone, G. Pelliccione, G. Pianigiani, P. Gasparini, G. Girotto

Link: <https://ieb2022.it/>

### **XXV SIGU National Congress (Trieste, Italy)**

[ 07/09/2022 – 09/09/2022 ]

"Unravelling the genetic bases of persistent olfactory dysfunction in COVID-19 patients: the psychophysical and molecular characterisation of a large Italian cohort"

Authors:

**B. Spedicati**, G.G. Nardone, M.P. Concas, F. Crudele, A. Pecori, A. Santin, G. Tirelli, P. Gasparini, A. Morgan, P. Boscolo-Rizzo, G. Girotto

Link: <https://sigu.congressonazionale.com/2022/>

### **XXV Congresso Nazionale SIGU (Trieste, Italia)**

[ 07/09/2022 – 09/09/2022 ]

"Behind the scenes of entangled clinical pictures: the intriguing role of dual molecular diagnoses"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Morgan, M.T. Bonati, A. Luglio, E. Rubinato, S. Suergiu, P. Gasparini, F. Faletra, G. Girotto

Link: <https://sigu.congressonazionale.com/2022/>

### **European Human Genetics Conference (Congresso ibrido Vienna, Austria - Virtuale)**

[ 11/06/2022 – 14/06/2022 ]

"Persistent chemosensory dysfunction in COVID-19 patients: a deep dive into the psychophysical and genetic characterisation of an Italian cohort"

Autori:

**B. Spedicati**, G. G. Nardone, A. Santin, A. Morgan, M. P. Concas, G. Tirelli, P. Gasparini, P. Boscolo-Rizzo, G. Girotto

Link: <https://2022.eshg.org/>

### **XXIV Congresso Nazionale SIGU (Congresso virtuale)**

[ 17/11/2021 – 19/11/2021 ]

"Whole Exome Sequencing in the pediatric emergency setting: when time matters for patients' treatment, care and management"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Feresin, L. Musante, A. Morgan, M. La Bianca, F. Faletra, M.T. Bonati, E. Rubinato, G. Girotto, P. Gasparini

Link: <https://sigu.congressonazionale.com/2021/>

### **European Human Genetics Conference (Congresso virtuale)**

[ 28/08/2021 – 31/08/2021 ]

"There's more than meets the eye: dual molecular diagnosis in complex hearing loss patients"

Autori:

**B. Spedicati**, A. Morgan, M. Bonati, G. Severi, A. Feresin, G. Pelliccione, P. Tesolin, C. Graziano, P. Gasparini, F. Faletra, G. Girotto

Link: <https://2021.eshg.org/>

### **XXIII Congresso Nazionale SIGU (Congresso virtuale)**

[ 11/11/2020 – 13/11/2020 ]

"When mosaicism deceives the eye: an incidental diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome"

Autori:

**B. Spedicati**, B. Bosio, A.P. D'Adamo, S. Cappellani, A. Feresin, P. Gasparini, G. Giroto, F. Faletra, C. Ardisia

Link: <https://sigu.congressonazionale.com/>

## European Human Genetics Conference (Congresso virtuale)

[ 06/06/2020 – 09/06/2020 ]

"The importance of Human Knockouts in a deeper characterization of Mendelian disorders"

Autori:

**B. Spedicati**, F. Faletra, R. Palmisano, C. Barbieri, G. Pelliccione, A. Morgan, M. Mezzavilla, M. Cocca, P. Gasparini, G. Giroto

Link: <https://2020.eshg.org/>

## PUBBLICAZIONI

---

### [Beckwith-Wiedemann syndrome and twinning: case report and brief review of literature](#)

[2023]

doi: 10.1186/s13052-023-01530-8

Autori:

Pierandrea Elefante, **Beatrice Spedicati**, Flavio Faletra, Laura Pignata, Flavia Cerrato, Andrea Riccio, Egidio Barbi, Luigi Memo, Laura Travan

### [Puzzling Out the Genetic Architecture of Endometriosis: Whole-Exome Sequencing and Novel Candidate Gene Identification in a Deeply Clinically Characterised Cohort](#)

[2023]

<https://doi.org/10.3390/biomedicines11082122>

Autori:

Aurora Santin, **Beatrice Spedicati\***, Anna Morgan, Stefania Lenarduzzi, Paola Tesolin, Giuseppe Giovanni Nardone, Daniela Mazzà, Giovanni Di Lorenzo, Federico Romano, Francesca Buonomo, Alessandro Mangogna, Maria Pina Concas, Gabriella Zito, Giuseppe Ricci, Giorgia Giroto

\* B.S: corresponding author

### [Identifying missing pieces in Color Vision Defects: A Genome-Wide Association Study in Silk Road populations](#)

[2023]

<https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1161696>

Autori:

Giuseppe Giovanni Nardone\*, **Beatrice Spedicati\***, Maria Pina Concas, Aurora Santin, Lorenzo Mazzetto, Maurizio Battaglia-Parodi, Giorgia Giroto

\* G.G.N. e B.S. sono entrambi first authors

### [Odontostomatological traits in North-Eastern Italy's isolated populations: an epidemiological cross-sectional study](#)

[2023]

<https://doi.org/10.3390/jcm12072746>

Autori:

Valentina Luppieri, Alessandro Pecori, **Beatrice Spedicati\***, Riccardo Schito, Lucia Pozzan, Aurora Santin, Giorgia Giroto, Milena Cadenaro, Maria Pina Concas

\*B.S.: corresponding author

## [The enigmatic genetic landscape of Hereditary Hearing Loss: a multistep diagnostic strategy in the Italian population](#)

[2023]

<https://doi.org/10.3390/biomedicines11030703>

Autori:

**Beatrice Spedicati**, Aurora Santin, Giuseppe Giovanni Nardone, Elisa Rubinato, Stefania Lenarduzzi, Claudio Graziano, Livia Garavelli, Sara Miccoli, Stefania Bigoni, Anna Morgan, Giorgia Giroto

## [Regulator of G-Protein Signalling 9: a new candidate gene for sweet food liking?](#)

[2023]

<https://doi.org/10.3390/foods12091739>

Autori:

Catherine Anna-Marie Graham, **Beatrice Spedicati**, Giulia Pelliccione, Paolo Gasparini, Maria Pina Concas

## [Whole-exome sequencing: Clinical characterization of pediatric and adult Italian patients affected by different forms of hereditary cardiovascular diseases](#)

[2023]

<https://doi.org/10.1002/mgg3.2143>

Autori:

Stefania Lenarduzzi\*, **Beatrice Spedicati\***, Beatrice Alessandrini, Paola Tesolin, Alessia Paldino, Marta Gigli, Gianfranco Sinagra, Paolo Gasparini, Matteo Dal Ferro, Giorgia Giroto

\*S.L. e B.S. sono entrambe first authors

## [Challenging Occam's Razor: Dual Molecular Diagnoses Explain Entangled Clinical Pictures](#)

[2022]

<https://doi.org/10.3390/genes13112023>

Autori:

**Beatrice Spedicati**, Anna Morgan, Giulia Pianigiani, Luciana Musante, Elisa Rubinato, Aurora Santin, Giuseppe Giovanni Nardone, Flavio Faletra and Giorgia Giroto

## [Impact of cultural and genetic structure on food choices along the Silk Road](#)

[2022]

<https://doi.org/10.1073/pnas.2209311119>

Autori:

Serena Aneli, Massimo Mezzavilla, Eugenio Bortolini, Nicola Pirastu, Giorgia Giroto, **Beatrice Spedicati**, Paola Berchiolla, Paolo Gasparini, and Luca Pagani

## [Exome sequencing efficacy and phenotypic expansions involving esophageal atresia/tracheoesophageal fistula plus](#)

[2022]

<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62976>

Autori:

Mary R. Sy, Jaynee Chauhan, Katrina Prescott et al. (inclusa **Beatrice Spedicati**)

## [Differential and shared genetic effects on kidney function between diabetic and non-diabetic individuals](#)

[2022]

<https://doi.org/10.1038/s42003-022-03448-z>

Autori:

Thomas W. Winkler, Humaira Rasheed, Alezander Teummer, et al. (inclusa **Beatrice Spedicati**)

### [Infant with a big head and 'crossed' polysyndactyly](#)

[2022]

<https://doi.org/10.1111/jpc.16063>

Autori:

Gianluca Tamaro, Francesco Baldo, **Beatrice Spedicati**, Andrea Taddio, Flavio Faletra, Egidio Barbi

### [TBC1D24 and non-syndromic autosomal dominant hearing loss: the identification of an additional Italo-American family carrying the p.\(S178L\) mutation](#)

[2021]

<https://doi.org/10.14658/pupj-IJAP-2021-1-3>

Autori:

**Beatrice Spedicati**, Anna Morgan, Flavio Faletra, Agnese Feresin, Giulia Pelliccione, Paolo Gasparini, Giorgia Girotto

### [Natural human knockouts and Mendelian disorders: deep phenotyping in Italian isolates](#)

[2021]

<https://doi.org/10.1038/s41431-021-00850-9>

Autori:

**Beatrice Spedicati\***, Massimiliano Cocca\*, Roberto Palmisano, Flavio Faletra, Caterina Barbieri, Margherita Francescato, Massimo Mezzavilla, Anna Morgan, Giulia Pelliccione, Paolo Gasparini, Giorgia Girotto

\* B.S. e M.C. sono entrambi first authors

### [The Role of Knockout Olfactory Receptor Genes in Odor Discrimination](#)

[2021]

<https://doi.org/10.3390/genes12050631>

Autori:

Maria Pina Concas, Massimiliano Cocca, Margherita Francescato, Thomas Battistuzzi, **Beatrice Spedicati**, Agnese Feresin, Anna Morgan, Paolo Gasparini and Giorgia Girotto

### [Lights and Shadows in the Genetics of Syndromic and Non-Syndromic Hearing Loss in the Italian Population](#)

[2020]

<https://doi.org/10.3390/genes11111237>

Autori:

Anna Morgan, Stefania Lenarduzzi, **Beatrice Spedicati**, Elisabetta Cattaruzzi, Flora Maria Murru, Giulia Pelliccione, Daniela Mazzà, Marcella Zollino, Claudio Graziano, Umberto Ambrosetti, Marco Seri, Flavio Faletra, Giorgia Girotto

### **COVID-19 experience: first Italian survey on healthcare staff members from a Mother-Child Research Hospital using combined molecular and rapid immunoassays test**

[2020]

[doi.org/10.1101/2020.04.19.20071563](https://doi.org/10.1101/2020.04.19.20071563)

Autori:

Manola Comar, Marco Brumat, Maria Pina Concas, et al. (inclusa **Beatrice Spedicati**)

*medRxiv preprint*

### **Understanding the genetic complexity of puberty timing across the allele frequency spectrum**

[2023]



doi: 10.1101/2023.06.14.23291322

Autori:

Katherine A Kentistou, Lena R Kaisinger, Stasa Stankovic, et al. (inclusa **Beatrice Spedicati**)

*medRxiv preprint*

## **ABSTRACT PRESENTATI A CONGRESSI NAZIONALI ED INTERNAZIONALI**

---

### **Whole Genome Sequencing (WGS) in COVID-19 persistent chemosensory dysfunction: assessing the role of Loss of Function variants (LoFs) in a highly characterized Italian cohort**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso all'American Society of Human Genetics Annual Meeting 2023

Autori:

G. G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Pecori, A. Santin, A. Morgan, M. P. Concas, G. Tirelli, P. Gasparini, P. Boscolo-Rizzo, G. Giroto

### **Unraveling the genetic enigma of Endometriosis: novel insights and gene discovery on a deeply characterized cohort**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso all'American Society of Human Genetics Annual Meeting 2023

Autori:

A. Santin, **B. Spedicati**, A. Morgan, S. Lenarduzzi, P. Tesolin, G. G. Nardone, D. Mazzà, G. Di Lorenzo, F. Romano, F. Buonomo, A. Mangogna, M. P. Concas, G. Zito, G. Ricci, G. Giroto

### **The impact of Whole Exome Sequencing for the molecular diagnosis of fetuses with malformations: the experience of a referral Italian hospital**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Feresin, S. Zampieri, A. Morgan, M.T. Bonati, E. Paccagnella, E. Rubinato, D. Mazzà, **B. Spedicati**, T. Stampalija, M. Pinamonti, R. Bussani, P. Gasparini, F. Murru, G. Giroto

### **Incidentalomi in geni associati a rischio oncologico in pazienti candidati ad esoma per malattie cardiologiche**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

D. Mazzà, S. Lenarduzzi, A. Morgan, S. Zampieri, **B. Spedicati**, E. Paccagnella, A. Feresin, M. T. Bonati, E. Rubinato, M. Dal Ferro, A. Paldino, S. D'Errico, G. Sinagra, P. Gasparini, G. Giroto

### **Unravelling the genetic bases of Hearing Loss (HL): deep phenotyping and high throughput sequencing technologies in an Italian Cohort of patients**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Morgan, **B. Spedicati**, A. Santin, G. G. Nardone, S. Lenarduzzi, E. Paccagnella, E. Rubinato, G. Giroto

### **Whole Genome Sequencing (WGS) in a highly characterized Italian cohort: assessing the role of Loss of Function variants (LoF) in COVID-19 persistent chemosensory dysfunction**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

G. G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Pecori, A. Santin, A. Morgan, M. P. Concas, P. Gasparini, P. Boscolo-Rizzo, G. Girotto

### **Structural Variation in short-read Whole Genome Sequencing (srWGS): towards a more accurate detection for clinical practice implementation**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

G. G. Nardone, V. Andrioletti, A. Santin, A. Morgan, **B. Spedicati**, M. P. Concas, I. Limongelli, G. Girotto

### **Expanding the molecular and clinical phenotype of the PIG-family disorders**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

E. Paccagnella, A. Feresin, M. T. Bonati, A. Morgan, S. Zampieri, **B. Spedicati**, I. Bruno, M. Carrozzini, C. Zanusi, G. Girotto, L. Musante

### **Exploring new genes and risk factors associated with bruxism in Italian samples**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Pecori, S. Zampieri, V. Luppi, **B. Spedicati**, A. Santin, M. Cadenaro, G. Girotto, M. P. Concas

### **Hearing Function (HF) genetics: you have heard only a little about. Genome-Wide Association Studies (GWAS) meta-analyses and Transcriptome-Wide Association Studies (TWAS) analyses on Italian cohorts**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Santin, S. Lenarduzzi, G.G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Gialluisi, L. Iacoviello, P. Gasparini, M.P. Concas, G. Girotto

### **Endometriosis (EM): still an unsolved genetic dilemma? Whole-Exome Sequencing (WES) analysis and gene discovery in a highly characterized cohort**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Santin, **B. Spedicati**, A. Morgan, S. Lenarduzzi, P. Tesolin, G. G. Nardone, S. Camarda, H. Stevens, D. Mazzà, G. Di Lorenzo, F. Romano, F. Buonomo, A. Mangogna, M. P. Concas, G. Zito, G. Ricci, G. Girotto

### **The new era of arts and genetics: a microscopic study of macroscopic representations**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

P. Tesolin, **B. Spedicati**, A. Feresin, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, P. Gasparini, L. Memo, G. Girotto

## **Integrated approach for the molecular characterization of 440 Italian patients affected by different forms of hereditary cardiovascular diseases**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al XXVI Congresso Nazionale SIGU

Autori:

S. Zampieri, S. Lenarduzzi, A. Paldino, **B. Spedicati**, D. Mazzà, M. Dal Ferro, G. Sinagra, P. Gasparini, G. Girotto

## **iPSC-derived Inner Ear Organoids and CRISPR/Cas9-mediated Genome-Editing: a Disease Model System to Characterize a Novel MYO5C Mutation as Putative Cause of Hearing Loss**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al Symposium & 58 Inner Ear Biology Workshop – IEB 2023

Autori:

G. Pianigiani, A. Morgan, A. Abidi, S. Alonso Jimenez, M. Generali, **B. Spedicati**, P. Gasparini, G. Girotto, M. Roccio

## **Hearing Function (HF): a Combined Approach of Genome-Wide Association Studies (GWAS) Meta-analysis, Gene Expression and Transcriptome-Wide Association Studies (TWAS) Analysis**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al Symposium & 58 Inner Ear Biology Workshop – IEB 2023

Autori:

A. Santin, S. Lenarduzzi, G.G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Gialluisi, P. Gasparini, M.P. Concas, G. Girotto

## **Genetic variants in RGS9 are associated with sweet food liking and eating behaviour in Italian cohorts**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso al Pangborn Sensory Science Symposium 2023

Autori:

C. A-M. Graham, **B. Spedicati**, G. Pelliccione, P. Gasparini, M. P. Concas

## **Genetic syndromes hiding behind art masterpieces: an intriguing journey between medicine and arts**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2023

Autori:

G. Girotto, **B. Spedicati**, B. Alessandrini, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, P. Gasparini, L. Memo

## **Whole Genome Sequencing (WGS) for the molecular diagnosis of Hereditary Hearing Loss (HHL): the underestimated role of Structural Variants (SVs)**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2023

Autori:

G. G. Nardone, A. Santin, A. Morgan, **B. Spedicati**, M. P. Concas, G. Girotto

## **Genetic factors involved in bruxism: the first Genome-Wide Association Study (GWAS) in isolated populations from North-Eastern Italy**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2023

Autori:

A. Pecori, V. Luppi, **B. Spedicati**, A. Santin, R. Schito, M. Cadenaro, G. Girotto, M. P. Concas

## **Puzzling out the genetic landscape of Hearing Function (HF): a combined approach of Genome-Wide Association Studies (GWAS) and Transcriptome-Wide Association Studies (TWAS)**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2023

Autori:

A. Santin, S. Lenarduzzi, G. G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Gialluisi, L. Iacoviello, P. Gasparini, M. P. Concas, G. Girotto

## **Rapid whole exome sequencing (rWES) in neonatal care in an Italian maternnal-children hospital**

[ 2023 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2023

Autori:

C. Sbaffi, **B. Spedicati**, E. Rubinato, F. Faletra, G. Pelliccione, S. Zampieri, A. Morgan, G. Girotto

## **Genetic diseases in the arts**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al 9th Congress of the Genetic society of Slovenia - Proceedings of Genetika 2022

Autori:

B. Alessandrini, **B. Spedicati**, A. Luglio, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, G. Girotto, L. Memo, P. Gasparini

## **Non-syndromic or syndromic hearing loss? our experience with the challenge of non-syndromic mimics**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al Symposium & 57 Inner Ear Biology Workshop – IEB 2022

Autori:

E. Rubinato, A. Morgan, F. Faletra, A. Feresin, **B. Spedicati**, G. Girotto

## **Deepening the genetics of hearing: Genome-Wide Association Studies (GWAS) on Moli-sani cohort**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al Symposium & 57 Inner Ear Biology Workshop – IEB 2022

Autori:

A. Santin, S. Lenarduzzi, G. G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Gialluisi, L. Iacoviello, P. Gasparini, M. P. Concas, G. Girotto

## **The sense of the genetic diversity: a comparison between medicine and arts**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

B. Alessandrini, **B. Spedicati**, A. Luglio, M. Della Monica, G. Zampino, G. Scarano, P. Gasparini, G. Girotto, L. Memo

## **Whole Exome Sequencing in unravelling complex cases of bicuspid aortic valve**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

F. Faletra, M.T. Bonati, A. Morgan, E. Rubinato, A. Feresin, A. Luglio, **B. Spedicati**, G. Girotto, P. Gasparini

## **Not only a Klippel-Feil, nor a tube defect: a novel Italian family with V239I VANG1**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Feresin, A. Luglio, **B. Spedicati**, A. Morgan, M.T. Bonati, F. Faletra, G. Giroto, P. Gasparini, E. Rubinato

## **Whole Exome Sequencing for fetal anomalies: where are we and where are we going? A single center experience and a review of the current practices**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Feresin, A. Luglio, **B. Spedicati**, A. Morgan, M.T. Bonati, F. Faletra, E. Rubinato, T. Stampalija, R. Bussani, F. Murru, G. Giroto, P. Gasparini

## **Deep phenotyping and high throughput sequencing technologies for the molecular diagnosis of hereditary hearing loss in an Italian cohort of patients**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Morgan, S. Lenarduzzi, **B. Spedicati**, G.G. Nardone, P. Tesolin, A. Santin, E. Rubinato, G. Giroto

## **Orthodontic measurements in isolated populations from North - Eastern Italy: an epidemiological and genetics study**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Pecori, V. Luppieri, **B. Spedicati**, R. Schito, M. Cadenaro, G. Giroto, M. P. Concas

## **The challenge of non-syndromic mimics: our experience with hereditary hearing loss**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

E. Rubinato, A. Morgan, F. Faletra, A. Feresin, **B. Spedicati**, G. Giroto

## **Novel genetic insights into Endometriosis (EM) disease: the first Italian Whole-Exome Sequencing (WES) study**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Santin, P. Tesolin, **B. Spedicati**, G.G. Nardone, G. Zito, F. Romano, G. Di Lorenzo, A. Morgan, M.P. Concas, G. Ricci, G. Giroto

## **Normal Hearing Function (NHF) and Age-Related Hearing Loss (ARHL): new candidate genes identification from Genome-Wide Association Studies (GWAS) in Moli-sani cohort**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso al XXV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Santin, S. Lenarduzzi, G.G. Nardone, **B. Spedicati**, A. Morgan, M. Persichillo, A. De Curtis, S. Costanzo, A. Giallusi, L. Iacoviello, P. Gasparini, M.P. Concas, G. Giroto

## **PSMD12 haploinsufficiency is not simply a Neurodevelopmental Disorder**

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2022

Autori:

A. Feresin, M.T. Bonati, F. Faletra, G. Giroto, A. Luglio, A. Morgan, G. Morgante, E. Rubinato, **B. Spedicati**, A. Tesser, A. Tommasini, P. Gasparini

## **PERCHING syndrome: extremely rare and complicate clinical diagnosis**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2022

Autori:

A. Luglio, E. Rubinato, M.T. Bonati, F. Faletra, A. Feresin, A. Morgan, G. Morgante, L. Musante, **B. Spedicati**, G. Giroto, P. Gasparini

## **Accurate clinical evaluation and high throughput technologies for the molecular characterization of hereditary hearing loss in a large cohort of Italian patients**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2022

Autori:

A. Morgan, S. Lenarduzzi, **B. Spedicati**, P. Tesolin, A. Santin, E. Rubinato, G. Giroto

## **Whole Exome Sequencing (WES) in unravelling complex cases of bicuspid aortic valve**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2022

Autori:

G. Morgante, M. T. Bonati, F. Faletra, A. Morgan, E. Rubinato, A. Feresin, A. Luglio, **B. Spedicati**, G. Giroto, P. Gasparini

## **Shedding light on Endometriosis (EM) disease: Whole Exome Sequencing (WES) and new genes discovery in a fully clinical characterized Italian cohort**

[ 2022 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2022

Autori:

A. Santin, P. Tesolin, **B. Spedicati**, G. Zito, F. Romano, A. Morgan, M. Concas, G. Ricci, G. Giroto

## **Whole Exome Sequencing for fetuses with structural anomalies: which contribute in the postmortem diagnostic pathway?**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso al XXIV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Feresin, **B. Spedicati**, G. Morgante, A. Luglio, S. Sarah, M. La Bianca, G. Pelliccione, I. Fantasia, T. Stampalija, F.M. Murru, A. Morgan, E. Rubinato, M.T. Bonati, F. Faletra, G. Giroto, R. Bussani, P. Gasparini

## **An X-linked dominant condition with incomplete penetrance? A familiar case of SOX3 duplication within three generations of healthy subjects and affected fetuses**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso al XXIV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Feresin, S. Cappellani, S. Ulivi, **B. Spedicati**, G. Morgante, A. Luglio, E. Rubinato, M.T. Bonati, F. Faletra, G. Giroto, T. Stampalija, D. Adamo Pio, P. Gasparini

## **When short stature is not a small thing: a medical history that began with GH deficiency hypostaturism**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso al XXIV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Luglio, M.T. Bonati, D. Di Bella, S. Magri, E. Sarto, L. Nanetti, F. Faletra, A. Feresin, A. Morgan, G. Morgante, L. Musante, E. Rubinato, **B. Spedicati**, G. Giroto, F. Taroni, P. Gasparini

## **A novel PRKAR1B variant as a cause of intellectual disability and hyperphagia**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso al XXIV Congresso Nazionale SIGU

Autori:

G. Morgante, M.T. Bonati, F. Faletra, A. Feresin, A. Luglio, A. Morgan, L. Musante, E. Rubinato, **B. Spedicati**, G. Giroto, P. Gasparini

## **Genetic dissection of Cloninger's Temperament and Character Inventory, TCI, in an Italian isolate**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2021

Autori:

M. Concas, A. Minelli, S. Aere, F. Serra, A. Morgan, **B. Spedicati**, G. Morgante, M. Cocca, M. Gennarelli, P. Gasparini, G. Giroto

## **The portray of the Italian cohort of patients with variants in POGZ: new care opportunities from a deep genotyping and phenotyping**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2021

Autori:

A. Feresin, **B. Spedicati**, G. Pelliccione, C. Romano, L. Garavelli, M. Dentici, N. Specchio, P. Alfieri, P. Grammatico, G. Trimarchi, M. Baldassarri, A. Renieri, R. Milone, F. Faletra, G. Cossu, G. Giroto, M. Tartaglia, P. Gasparini, M.T. Bonati

## **GJB2 sequencing, Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) and Whole Exome Sequencing (WES) for the molecular diagnosis of Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL): the experience of a cohort of 277 Italian families.**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2021

Autori:

A. Morgan, F. Faletra, S. Lenarduzzi, M. La Bianca, G. Pelliccione, **B. Spedicati**, A. Feresin, D. Mazzà, A. Alberto, C. Graziano, M. Seri, U. Ambrosetti, P. Gasparini, G. Giroto

## **Human knockouts of olfactory receptors genes and smell perception impairment in a large Italian cohort**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2021

Autori:

P. Tesolin, M. Concas, M. Cocca, M. Francescato, A. Luglio, **B. Spedicati**, A. Feresin, A. Morgan, P. Gasparini, G. Giroto

## **Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) and Whole Exome Sequencing (WES) for the molecular diagnosis of Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL): the results of a cohort of 214 Italian families.**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso all'Association for Research in Otolaryngology - Midwinter meeting 2021

Autori:

A. Morgan, F. Faletra, S. Lenarduzzi, M. La Bianca, G. Pelliccione, **B. Spedicati**, A. Feresin, D. Mazzà, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, U. Ambrosetti, P. Gasparini, G. Girotto.

## **From molecular diagnosis to a possible therapeutic approach: a proposal for POGZ-related Neurodevelopmental Disorder**

[ 2021 ]

Abstract sottomesso alla Genomics of Rare Disease Virtual conference 2021

Autori:

A. Feresin, **B. Spedicati**, C. Romano, L. Garavelli, M. Dentici, N. Specchio, P. Alfieri, P. Grammatico, G. Trimarchi, M. Tartaglia, P. Gasparini, G. Girotto, F. Faletra, M. Bonati

## **The role of bi-allelic Loss of Function variants in Olfactory Receptor genes on the perception of smell**

[ 2020 ]

Abstract sottomesso al XXIII Congresso Nazionale SIGU

Autori:

M.P. Concas, M. Francescato, T. Battistuzzi, **B. Spedicati**, G. Pelliccione, A. Morgan, A. Feresin, M. Cocca, P. Gasparini, G. Girotto

## **The role of POGZ in neurodevelopmental disorders: from molecular diagnosis to a possible therapeutic approach**

[ 2020 ]

Abstract sottomesso al XXIII Congresso Nazionale SIGU

Autori:

G. Girotto, **B. Spedicati**, C. Romano, L. Garavelli, M. Dentici, N. Specchio, P. Alfieri, P. Grammatico, G. Trimarchi, M. Tartaglia, P. Gasparini, F. Faletra, A. Feresin

## **Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) and Whole Exome Sequencing (WES) revealed new alleles/genes in a subset of 214 Italian families affected by Non-Syndromic Hearing Loss (NSHL)**

[ 2020 ]

Abstract sottomesso al XXIII Congresso Nazionale SIGU

Autori:

A. Morgan, F. Faletra, S. Lenarduzzi, M. La Bianca, G. Pelliccione, **B. Spedicati**, A. Feresin, D. Mazzà, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, U. Ambrosetti, P. Gasparini, G. Girotto

## **Impairments of smell perception: the role of sex, age and genes**

[ 2020 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2020

Autori:

M.P. Concas, T. Battistuzzi, M. Cocca, **B. Spedicati**, G. Pelliccione, P. Gasparini, G. Girotto



## **The relevant role of Italian genetic isolates for the study of Human Knockouts**

[ 2019 ]

Abstract sottomesso alla European Human Genetics Conference 2019

Autori:

F. Sirchia, M. Cocca, F. Faletra, G. Giroto, **B. Spedicati**, A. Morgan, R. Palmisano, C. Barbieri, D. Toniolo, P. Gasparini

### **PARTECIPAZIONE A CONGRESSI, SEMINARI E CONFERENZE**

---

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - X meeting**

[ 16/11/2023 ]

Webinar online

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - IX meeting**

[ 19/10/2023 ]

Webinar Online

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - VIII meeting**

[ 15/09/2023 ]

Webinar Online

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - VII meeting**

[ 13/07/2023 ]

Webinar Online

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - VI meeting**

[ 15/06/2023 ]

Webinar Online

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - V meeting**

[ 18/05/2023 ]

Webinar Online

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - IV meeting**

[ 13/04/2023 ]

Webinar Online

#### **I seminari della genetica: Large scale biobank studies as tools to uncover the genetic background of diseases**

[ 20/03/2023 ]

Università degli Studi di - I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

#### **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - III meeting**

[ 16/03/2023 ]

Online Webinar

#### **I seminari della Genetica: Displasie scheletriche e Il neonato piccolo per età gestazionale**

[ 09/03/2023 ]

Università degli Studi di Trieste - I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

#### **Ethics Research**

[ 07/03/2023 ]

Università degli Studi di Trieste

## **SIGU - Italian Medical Genetics Academy 2023 - II meeting**

[ 16/02/2023 ]

Webinar Online

## **SIGU "Academy Winter School"**

[ 27/01/2023 – 30/01/2023 ]

Vipiteno

## **SIGU Italian Medical Genetics Academy 2023 - I meeting**

[ 19/01/2023 ]

Webinar Online

## **Discovery of White-Sutton Syndrome and Recent Advances in Research**

[ 20/10/2022 ]

Università degli Studi di Trieste - I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **English for research purposes: exploring the features of written and spoken academic discourse**

[ 05/2022 – 06/2022 ]

Università degli Studi di Trieste

## **Banche dati, stili citazionali e ricerca delle fonti in ambito tecnico-scientifico e biomedico**

[ 27/04/2022 – 28/04/2022 ]

Università degli Studi di Trieste

## **Power Point: presentations for communicating your research**

[ 22/04/2022 ]

Università degli Studi di Trieste

## **The sixth taste**

[ 11/04/2022 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **10 Tips for Preparing a Successful Manuscript with an ACS Editor**

[ 15/02/2022 ]

Università degli Studi di Trieste

## **Webinar sulle Cardiomiopatie**

[ 30/03/2021 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **Discussione di casi clinici e diagnostici complessi in genetica medica**

[ 24/02/2020 – 28/02/2021 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **BLSD per operatori sanitari**

[ 02/2020 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **Diagnosi prenatale: processi di integrazione multiprofessionale**

[ 01/02/2019 – 31/12/2019 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **New frontiers in research, diagnostics and therapies**

[ 12/12/2019 – 13/12/2019 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **Sindromi da iperaccrescimento: pathway e clinica**

[ 15/05/2019 ]

I.R.C.C.S. "Burlo Garofolo" - Trieste

## **American Heart Association Basic Life Support (CPR and AED) program – BLS per operatori sanitari**

[ 24/03/2018 ]

Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri della provincia di Trieste

## **ONORIFICENZE E RICONOSCIMENTI**

---

### **Spoendlin Junior Award**

Symposium & 57th Inner Ear Biology Workshop – IEB 2022 [ 12/09/2022 ]

Premio per la Presentazione orale intitolata "Dual molecular diagnosis in complex hearing loss patients: when a single gene is not enough".

## **ATTIVITÀ D'INSEGNAMENTO**

---

### **Genetica Medica**

[ 10/2023 – Attuale ]

Insegna Genetica Medica nei seguenti Corsi di Laurea dell'Università degli Studi di Trieste:

- Igiene Dentale
- Tecnica della Riabilitazione Psichiatrica
- Assistenza Sanitaria

### **Corsi di preparazione agli esami di ammissione d'area medica**

[ 21/07/2022 ]

Lezione di Genetica Medica durante i corsi di preparazione agli esami di ammissione d'area medica.

### **Collaborazione all'organizzazione dei seminari della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Trieste**

[ 01/12/2022 – Attuale ]

1. Displasie scheletriche - dott. Luigi Memo - 09/03/2023
2. Il neonato piccolo per età gestazionale - dott. Gioacchino Scarano - 09/03/2023
3. Large scale biobank studies as tools to uncover the genetic background of diseases - Prof. Aarno Palotie - 20/03/2023

## **CORRELATORE DI TESI**

---

### **"The sense of Smell: Genomic studies of Human Knockouts"**

[ 2019 ]

Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Diagnostiche - Università degli Studi di Trieste

### **"Whole Genome Sequencing analysis and olfactory dysfunction: deep characterization of a highly selected cohort of COVID - 19 patients"**

[ 2022 ]

Laurea Magistrale in Genomica Funzionale - Università degli Studi di Trieste

## LETTORE DI TESI

---

### "High throughput sequencing technologies: a large study on hereditary hearing loss patients"

[ 2022 ]

Laurea Magistrale in Genomica Funzionale - Università degli Studi di Trieste

### "Whole Exome Sequencing for the analysis of highly selected patients affected by Epileptic Encephalopathies (EEs) and Developmental and Epileptic Encephalopathies (DEEs)"

[ 2023 ]

Laurea Magistrale Internazionale in Neuroscienze - Università degli Studi di Trieste

### "Caratterizzazione di mutazioni somatiche associate alla progressione della steatosi epatica a cirrosi ed epatocarcinoma"

[ 2023 ]

Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Diagnostiche - Università degli Studi di Trieste

## RETI E AFFILIAZIONI

---

### Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

[ 28/03/2022 - Attuale ]

### Commissione Giovani Medici

[ Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri della provincia di Trieste, 06/2018 - Attuale ]

La Commissione Giovani Medici è dedicata a supportare i giovani medici nel momento della loro entrata nel mondo del lavoro e dell'accesso alle Scuole di Specializzazione dopo aver conseguito la Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia. La Commissione, inoltre, media i rapporti tra i giovani medici e le Istituzioni, prima tra tutte l'Ordine dei Medici Chirurghi e Odontoiatri stesso, favorendone la partecipazione all'attività ordinistica e promuovendo occasioni di formazione e orientamento rivolte ai neo-iscritti al fine di fornire conoscenze e competenze su aspetti pratici, fiscali e previdenziali.

## COMPETENZE LINGUISTICHE

---

Lingua madre: **italiano**

**Altre lingue:**

**inglese**

**ASCOLTO C1 LETTURA C1 SCRITTURA C1**

**PRODUZIONE ORALE C1 INTERAZIONE ORALE C1**

*Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato*

## PATENTE DI GUIDA

---

**Patente di guida:** B 13/10/2020 - 04/07/2031

---

*Curriculum ai fini della diffusione online*

*Trieste, 26/11/2023*