

Curriculum Vitae

<u>INFORMAZIONI PERSONALI</u>	Angela D'Eustacchio
LUOGO E DATA DI NASCITA	Napoli 13/07/1978
NAZIONALITA'	Italiana
PATENTE	Tipo B

ESPERIENZA PROFESSIONALE

Ottobre 2011-Presente Tecnico di laboratorio biomedico

Dipartimento di Diagnostica avanzata e sperimentazioni cliniche Struttura Complessa di Genetica Medica I.R.C.C.S.Burlo Garofolo di Trieste

Contratto di collaborazione presso l'Ospedale Garofolo Burlo di Trieste, laboratorio di Genetica Medica, per lo svolgimento delle seguenti attività:

_Disegno di primers mediante l'utilizzo di programmi specifici (Genome Browser; Primer3, Mutation Taster etc)

_Analisi di sequenze mediante reazioni di PCR, controllo dell'amplificazione su gel d'agarosio e successivamente analisi capillare mediante l'utilizzo dei sequenziatori Abi Prism 3130XI e Applied Biosystems 3500DX Genetic Analyzer

_Analisi capillare di sequenze, microsatelliti, MLPA, ampflstr-profiler, utilizzando come tecnologia la summenzionata apparecchiatura

_ Analisi di PCR quantitativa Real Time mediante l'utilizzo dello strumento Taqman 7900

_Creazione e gestione di una biobanca di campioni biologici

_Servizio di NGS con strumento di nuova tecnologia "Ion Torrent PGM", per lo studio del genoma alla scoperta di nuove mutazioni

Ottobre 2010-Settembre 2011 Tecnico di laboratorio biomedico

Contratto di collaborazione presso L'Istituto di ricerca "CBM" Basovizza Trieste, per aver svolto servizio di SNP Genotyping :Illumina, Veracode e Golden Gate, e servizio di Resequencing: NGS, Solid

Aprile 2006-Settembre2010 Tecnico di laboratorio biomedico

Contratto di collaborazione presso l'Ospedale IRCCS Burlo Garofolo di Trieste, laboratorio di Genetica Medica, sotto la responsabilità del Prof. Paolo Gasparini, per lo svolgimento delle seguenti attività:

_Analisi di microsatelliti mediante reazione di PCR e utilizzazione della strumentazione ABI PRISM 3130xl Genetic Analyzer;

_ Sequenziamento di campioni di DNA per ricerca di nuove mutazioni da effettuarsi con la summenzionata apparecchiatura;

_Estrazioni di campioni di DNA ed RNA di paesini del Friuli V.G utilizzando lo strumento EZ1 Qiagen;

_Utilizzo della tecnica DHPLC per la rivelazione di nuove mutazioni (SNPs, inserzioni, delezioni) o per lo screening su popolazioni per la ricerca di una specifica mutazione

Ottobre2004-Marzo2006 [Tecnico di laboratorio biomedico](#)

Contratto di collaborazione coordinata e continuativa a “ progetto” presso il laboratorio di genetica medica al Tigem di Napoli.

Tecniche e metodiche acquisite:

Gestione dei campioni in arrivo;

Estrazione del DNA da sangue;

Amplificazione del DNA mediante la tecnica della pcr; Repli-g;

Elettroforesi su gel di agarosio;

Elettroforesi capillare su strumentazione ABI PRISM 3130xl

Elaborazione dei dati dell’analisi capillare al computer (Mac Os)

Aprile2001-Settembre2003 [Tecnico di laboratorio biomedico](#)

Borsa di studio presso il Tigem di Napoli coordinato dal Professor Paolo Gasparini nell’ambito del progetto di ricerca scientifica supportato dalla Fondazione Telethon dal titolo “**Linkage and Mapping**”. L’obiettivo principale è stato quello di mappare, mediante reazioni di pcr l’interno genoma umano con primers specifici, alla scoperta di nuova loci

Ottobre2000-Marzo2001 [Tecnico di laboratorio biomedico](#)

Borsa di studio presso l’Azienda Ospedaliera A. Cardarelli settore di Biofarmacologia diretto dal Dottore A. Cozzolino. Le mie mansioni hanno riguardato la stabulazione dei topi

[ISTRUZIONE E FORMAZIONE](#)

28/03/2014

Attestato di partecipazione al training “ Applied Biosystems 3500DX Genetic Analyzer” tenutosi presso l’azienda ospedaliera Burlo Garofolo di Trieste.

06-08-08-2012

Attestato di partecipazione al “Training Ion Torrent PGM Instrument” tenuto a Trieste,

30-31-03- 2009

Attestato di partecipazione al training del “ BeadXpress GGGT Training” tenuto presso l’Area di Ricerca CBM Basovizza (Trieste)

12/02/2007

Attestato di partecipazione al training della “Transgenomic WAVE System and Navigator” tenuto presso l’azienda ospedaliera Burlo Garofolo di Trieste

14/12/2004

Attestato di partecipazione al Seminario “ Integrated Science solutions per SNP Genotyping e Gene Expression” tenutosi presso l’aula Magna – Complesso S.Patrizia Napoli

8/3/2002

Attestato di partecipazione al Seminario “ Enabling Discovery; Genotyping the Genomic Era” tenutosi presso la Sala di Presidenza di Medicina SUN di Napoli.

20/09/1998-20/09/2000

Attestato per aver svolto volontariato a scopo di apprendimento e perfezionamento professionale i laboratori del settore Chimico-Tossicologico e Microbiologico del PMP dell'ASL NA1

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1) Specchia C; D'Adamo A.P; Carella M; Bertoldo F; **D'Eustacchio A**; Ferrara A; Molinari A; Gasparini P.

“ Use of isolated inbred human populations in genetic epidemiology of the complex trait: the Carlantino project”. Am J Hum Genet. 2003 Nov; 73(5): 399

2) D'Adamo A.P; Donaudy F; **D'Eustacchio A**; Di Iorio E; Melchionda S; Gasparini P.

“ A new locus (DFNA 47) for autosomal dominant non-syndromic inherited hearing loss maps to 9p21-22 in large Italian family.

Eur J Hum Genet. 2003 Feb; 11 (2): 121-4 PMID: 12634859 (PubMed – indexed for MEDLINE)

3) D'Adamo A.P; Pinna M; Capobianco S; Cesarini A; **D'Eustacchio A**; Fogu P; Carella M; Seri M; Gasparini P.

“ A novel autosomal dominant non-syndromic deafness locus (DFNA48) maps to 12q13-q14 in a large Italian family”.

Hum Genet. 2003 Mar; 112(3): 319-20. Epub 2002 Dec 13 PMID: 12596055 (PubMed – indexed for MEDLINE)

4) Gresele P, Falcinelli E, Giannini S, D'Adamo P, **D'Eustacchio A**, Corazzi T, Mezzasoma AM, Di Bari F, Guglielmini G, Cecchetti L, Noris P, Balduini CL, Savoia A.

“Dominant inheritance of a novel integrin beta3 mutation associated with a hereditary Macrothrombocytopenia and platelet dysfunction in two Italian families
Haematologica. 2009 May;94(5):663-9 Epub 2009 Mar 31.

5) Carella M, d'Adamo AP, Grootenboer-Mignot S, Vantyghem MC, Esposito L, **D'Eustacchio A**, Ficarella R, Stewart GW, Gasparini P, Delaunay J, Iolascon A.

“A second locus mapping to 2q35-36 for familial pseudohyperkalaemia”

Eur J Hum Genet. 2004 Dec;12(12):1073-6.

ABSTRACT

1)D'Adamo A.P; Lanzara C; Ferrara A; Crispo A; Del Vecchio Blanco F; **D'Eustacchio A**; Esposito L; Gasparini P

“ Studio genetico di un isolato geografico”

2)Carella M; D'Adamo A.P; **D'Eustacchio A**; Gasparini P.

“ Linkage Mapping Service”

- 3) D'Adamo A.P; Specchia C; Ferrara A; **D'Eustacchio A**; Carella M; Zelante M; Gasparini P. "Complex traits in genetic isolated populations: the Carlantino and Tossico project" Genetic of Complex Diseases and Isolated Populations, Tortoli, 23-30, Maggio 2003
- 4) Del Vecchio Blanco F; D'Adamo A.P; Ferrara A; **D'Eustacchio A**, Vietri M.T.; Bontempo P; Ciuffi M; Molinari A.M; Gasparini P.
"Studio genetico di un isolato geografico"
Giornate scientifiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli, Giugno 2003
- 5) D'Adamo A.P; Donaudy F; Ferrara A; **D'Eustacchio A**; Esposito L; Gasparini P.
"Sordità genetiche: identificazioni di due nuovi loci e di un gene malattia".
Giornate scientifiche della Facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli 2003
- 6) D'Adamo A.P; **D'Eustacchio A**; Ferrara A; Specchia C; Vietri M.T; Molinari A; Bertoldo F; Carella M; Zelante L; Gasparini P
"L' utilizzo di popolazioni isolate nello studio delle malattie complesse: Il progetto Carlantino" VI Congresso Nazionale della Società italiana di Genetica Umana (SIGU) Verona 24-27 Settembre 2003
- 7) Laperuta C, Spizzichino L, D'Adamo P, Monfregola J, Maiorino A, **D'Eustacchio A**, Ventruto V, Neri G, D'Urso M, Chiurazzi P, Ursini MV, Miano MG.
"MRX87 family with Aristaless X dup24bp mutation and implication for polyAlanine expansions".
BMC Med Genet. 2007 May 4;8:25.
- 8) Di Leva F, D'Adamo P, Cubellis MV, **D'Eustacchio A**, Errichiello M, Saulino C, Auletta G, Giannini P, Donaudy F, Ciccodicola A, Gasparini P, Franzè A, Marciano E.
"Identification of a novel mutation in the myosin VIIA motor domain in a family with autosomal"
dominant hearing loss (DFNA11).
Audiol Neurootol. 2006;11(3):157-64. Epub 2006 Jan 9.
- 9) Licastro D, Mutarelli M, Peluso I, Neveling K, Wieskamp N, Rispoli R, Vozzi D, Athanasakis E, **D'Eustacchio A**, Pizzo M, D'Amico F, Ziviello C, Simonelli F, Fabretto A, Scheffer H, Gasparini P, Banfi S, Nigro V.
"Molecular diagnosis of Usher syndrome: application of two different next generation sequencing-based procedures" PLoS One. 2012;7(8):e43799. doi: 10.1371/journal.pone.0043799. Epub 2012 Aug 29.
- 10) Giroto G, Abdulhadi K, Buniello A, Vozzi D, Licastro D, **D'Eustacchio A**, Vuckovic D, Alkowiari MK, Steel KP, Badii R, Gasparini P.
"Linkage Study and Exome Sequencing Identify a BDP1 Mutation Associated with Hereditary Hearing Loss".
- 11) Nicola Pirastu, BS, PhD; Maaeten Kooyman; Michela Traglia; Antonietta Robino; Sara M. Willems; Giorgio Pistis; Pio D'Adamo; Najaf Amin; **Angela D'Eustacchio**; Cinzia Sala, Luciano Navarin; Lennart C. Karssen; Comelia Van Duin; Daniela Toniolo; Paolo Gasparini.
"Association analysis of bitter receptor genes in five isolated populations identifies a significant correlation between TAS2R43 variants and coffee liking."
- 12) G.Giroto¹, D.Vozzi¹, E.Rubinato, A.Morgan, K.Abulhadi³, D.Vuckovic¹, Di Stazio M, **A. D'Eustacchio**¹, La Bianca M, R. Badii⁴ and P.Gasparini¹
¹Univ-Trieste, Italy, Med Genet, IRCCS-Burlo Garofolo Children Hospital², ³ENT Division HMC-Doha, Qatar

“Identification of new genes for Hereditary Hearing Loss (HHL) using linkage studies and Whole Exome Sequencing analysis”

13) Elena Nicchia¹, Chiara Greco², Daniela De Rocco¹, Roberta Bottega², **Angela D'Eustacchio**², Enrico Cappelli³, Alberto Pallavicini³, Lucio Torelli⁴, Vanna Pecile², Carlo Dufour⁵, Anna Savoia^{1,2}
IDENTIFICATION OF POINT MUTATIONS AND DELETIONS IN FANCONI ANEMIA USING A NEXT GENERATION SEQUENCING APPROACH

14) Massimo Mezzavilla ^a, Annamaria Iorio ^b, Marco Bobbo ^b, **Angela D'Eustacchio** ^c, Marco Merlo ^b, Paolo Gasparini ^a, Sheila Ulivi ^c, Gianfranco Sinagra ^b
“Insight into genetic determinants of resting heart rate”

15) G.Girotto¹, D.Vozzi², R. Badii⁴, E.Rubinato², A.Morgan¹, D.Vuckovic¹, M.Khalifa Alkowari, **A. D'Eustacchio**², M. La Bianca², P.Gasparini^{1,2} and K.Abdulhadi³

“New Hereditary Hearing Loss (HHL) genes/mutations identified by High throughput technologies in the Qatari population”

16) Anna Morgan, DiegoVozzi, Dragana Vuckovic, Martina La Bianca, **Angela D'Eustacchio**, Maria Pia Concas, Mario Pirastu, Paolo Gasparini, Giorgia Girotto

“Usher Syndrome: an effective sequencing approach to establish a genetic and clinical diagnosis
Stefania Lenarduzzi; Diego Vozzi; Anna Morgan; Elisa Rubinato; **Angela D'Eustacchio**; Teresa Maria Osland; Cesare Rossi; Claudio Graziano; Pierangela Castorina; Umberto Ambrosetti; Marcello Morgutti;

17) Anna Morgan, DiegoVozzi, Dragana Vuckovic, Martina La Bianca, **Angela D'Eustacchio**, Maria Pia Concas, Mario Pirastu, Paolo Gasparini, Giorgia Girotto

“A new targeted re-sequencing panel for unveiling the genetic casuses of age related hearing loss (ARHL)”

ARTICOLI

●A novel deletion mutation involving *TMEM38B* in a patient with autosomal recessive osteogenesis imperfect

Elisa Rubinato^a, Anna Morgan^b, **Angela D'Eustacchio**^b, Vanna Pecile^b, Giulia Gortani^b, Paolo Gasparini^{a,b}, Flavio Faletra^b

Online publication complete: 20-MAY-2014: 10.1016/j.gene.2014.05.028

●Usher syndrome: An effective sequencing approach to establish a genetic and clinical diagnosis
S. Lenarduzzi , D. Vozzi , A. Morgan , E. Rubinato , **A. D'Eustacchio** , T.M. Osland ,C. Rossi , C. Graziano.
Castorina , U. Ambrosetti , M. Morgutti , G. Girotto

CAPACITA' E COMPETENZE PERSONALI

Capacita' e competenze tecniche:

Conoscenza delle tecniche di laboratorio dei settori della genetica medica, estrazione DNA e RNA, RT-PCR, Real Time PCR, sequenziamento Sanger e preparazione di librerie per piattaforma NGS Ion Torrent; utilizzo e manutenzione dei sequenziatori ABI PRISM 3130xL e 3500 Dx Genetic Analyzer (Applied Biosystem)

Capacita' e competenze informatiche:

Buona conoscenza dei sistemi operativi Windows e dei programmi applicativi (suite Office Internet, Outlook Express) Mac Os (GeneMapper, Genopedigree, Genotyper)
Buona conoscenza dei programmi del pacchetto Microsoft Office (Word, Excel, Power Point); analisi di sequenze mediante programmi SeqBuilder e SeqMan

LINGUA

Madrelingua	Italiano
Altra(e) lingua(e)	Inglese
Autovalutazione	
Livello europeo	A2

Angela D'Eustacchio

Angela D'Eustacchio