

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Faletra Flavio
Data di nascita	
Qualifica	I Fascia
Amministrazione	ISTITUTO PER L'INFANZIA BURLO GAROFOLO
Incarico attuale	Dirigente ASL I fascia - S.C. Laboratorio di Genetica Medica
Numero telefonico dell'ufficio	3785275
Fax dell'ufficio	3785540
E-mail istituzionale	flavio.faletra@burlo.trieste.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	Ottobre 2005 – Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Trieste											
Altri titoli di studio e professionali	- Febbraio 2006 - Abilitazione all'esercizio della professione medica Dicembre 2009 - Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Trieste Dicembre 2011 - Master di II livello in “Clinical Genetics – Multiple Congenital Anomalies” della Società Italiana di Genetica Umana											
Esperienze professionali (incarichi ricoperti)	- Contrattista a progetto presso l'IRCCS Burlo Garofolo - AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA OSPEDALI RIUNITI DI TRIESTE											
Capacità linguistiche	<table><tr><th>Lingua</th><th>Livello Parlato</th><th>Livello Scritto</th></tr><tr><td>Inglese</td><td>Fluente</td><td>Fluente</td></tr><tr><td>Francese</td><td>Fluente</td><td>Fluente</td></tr></table>			Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto	Inglese	Fluente	Fluente	Francese	Fluente	Fluente
Lingua	Livello Parlato	Livello Scritto										
Inglese	Fluente	Fluente										
Francese	Fluente	Fluente										
Capacità nell'uso delle tecnologie												
Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)	- 3th International Meeting on Genetics of complex diseases and Isolated population Turino, 26-29 Maggio '07 Conference ESHG, Barcellona 31th May to 03th June 2008; XI Congresso SIGU, Genova, 23-25 Novembre 2008; Incontro Displasie Scheletriche: dagli aspetti ecografica alla diagnosi molecolare e terapia, Trieste 11 marzo 2009; Conference ESHG, Vienna 27th-31st May 2009; Conference ESHG, Gothenburg, Sweden - June 12 - 15, 2010; XIV congresso nazionale SIGU; 13-16 novembre Milano; XV congresso nazionale SIGU Sorrento 21-23 novembre 2012; Conference ESHG, Paris, France June											

8-11 2013

- - Articolli: Does epidermal thickening explain GJB2 high carrier frequency and heterozygote advantage? *Eur J Hum Genet.* 2009 Mar;17(3):284-6.; Detection of epidermal thickening in GJB2 carriers with epidermal US. *Radiology.* 2009 Apr;251(1):280-6; Identification of the first duplication in MYH9-related disease: a hot spot for unequal crossing-over within exon 24 of the MYH9 gene. *Eur J Med Genet.* 2009 Jul-Aug;52(4):191-4.; A case of lymphedema-distichiasis syndrome carrying a new de novo frameshift FOXC2 mutation. *Ophthalmic Genet.* 2010 Jun;31(2):98-100.; A novel mutation in the vWFA2 domain of the COCH gene in an Italian DFNA9 family *Audiological Medicine*; A new case of duplication of the MDS region identified by high-density SNP arrays and a review of the literature. *J Appl Genet.* 2010 Nov 3; Horizontal gaze palsy and progressive scoliosis without ROBO3 mutations. *Ophthalmic Genet.* 2011 Apr 21;
- Dental phenotype in a patient with hypoidrotic ectodermal dysplasia and severe immunodeficiency *Journal of International Dental And Medical Research* ISSN 1309-100X; Vertebral defects in patients with Peters plus syndrome and mutations in B3GALT1. *Ophthalmic Genet.* 2011 Nov;32(4):256-8; Delayed diagnosis of glycogen storage disease type III. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 2011 Jun 16.; Genome-wide association study of Pulse Pressure and Mean Arterial Pressure identifies seven novel loci *Nat Genet.* 2011 Sep 11;43(10):1005-11; Does the 1.5 Mb microduplication in chromosome band Xp22.31 have a pathogenetic role? New contribution and a review of the literature. *Am J Med Genet A.* 2012 Feb;158A(2):461-4; Contribution of SNP arrays in diagnosis of deletion 2p11.2-p12. *Gene.* 2012 Jan 15;492(1):315-8; De novo 911 Kb interstitial deletion on chromosome 1q43 in a boy with mental retardation and short stature; *Eur J Med Genet.* 2012 Feb;55(2):117-9.;
- A synonymous mutation in SPINK5 exon 11 causes Netherton syndrome by altering exonic splicing regulatory elements. *J Hum Genet.* 2012 May;57(5):311-5.; TGM5 Mutations Impact Epidermal Differentiation in Acral Peeling Skin Syndrome. *J Invest Dermatol.* 2012 Oct;132(10):2422-9; A novel crybb2 missense mutation causing congenital autosomal dominant cataract in an Italian family. *Ophthalmic Genet.* 2013 Mar-Jun;34(1-2):115-7; Identification of a New Mutation (L46P) in the Human NOG Gene in an Italian Patient with Symphalangism Syndrome; *Mol Syndromol.* 2012 Jun;3(1):21-24; Two Novel COH1 Mutations in an Italian Patient with Cohen Syndrome *Mol Syndromol.* 2012 Jun;3(1):30-33. Evidence of Inbreeding Depression on Human Height. *PLoS Genet.* 2012;8(7); A red baby should not be taken too lightly. *Acta Paediatr.* 2012 Dec;101(12):e573-7; Phylloid pattern of hypomelanosis closely related to chromosomal abnormalities in the 13q

CURRICULUM VITAE

detected by SNP array analysis. *Dermatology*. 2012;225(4):294-7.;

- Molecular cytogenetic characterization of 2p23.2p23.3 deletion in a child with developmental delay, hypotonia and cryptorchism. *Eur J Med Genet*. 2013 Jan;56(1):62-5; Co-inheritance of two ABCC8 mutations causing an unresponsive congenital hyperinsulinism: clinical and functional characterization of two novel ABCC8 mutations *Gene*. 2013 Mar 1;516(1):122-5.; Congenital hyperinsulinism: Clinical and molecular analysis of a large Italian cohort. *Gene*. 2013 May 25;521(1):160-5. Autosomal Recessive Stickler Syndrome due to a Loss of Function Mutation in the COL9A3 Gene *Am J Med Genet A* (in press); PMM2-CDG: phenotype and genotype in four affected family members *Gene* (in press)

RETRIBUZIONE ANNUA LORDA RISULTANTE DAL CONTRATTO INDIVIDUALE

Amministrazione: ISTITUTO PER L'INFANZIA BURLO GAROFOLO

dirigente: Faletra Flavio

incarico ricoperto: Dirigente ASL I fascia - S.C. Laboratorio di Genetica Medica

stipendio tabellare	posizione parte fissa	posizione parte variabile	retribuzione di risultato	altro*	TOTALE ANNUO LORDO
€ 0,00	€ 0,00	€ 0,00	€ 0,00	€ 0,00	€ 0,00

*ogni altro emolumento retributivo non ricompreso nelle voci precedenti