

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome **Fabretto Antonella**
Qualifica **Dirigente Medico**
Incarico attuale **f.f. Direttore SC R Laboratorio Diagnostica Avanzata
Traslazionale**
Numero telefonico dell'ufficio **040 3785 332**
Indirizzo e-mail **antonella.fabretto@burlo.trieste.it**

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) Dal 17.01.2024 ad oggi
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
 - Azienda S.C. R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale
 - Tipo di impiego f.f. Direttore della SC R Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale.

- Date (da – a) Dal 01.02.2020 ad oggi
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
 - Azienda S.C. R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale
 - Tipo di impiego Dirigente Medico a tempo indeterminato con incarico ad alta specializzazione livello B3 decreto n°261 del 01 dicembre 2023, "Referente qualità, allergologia", presso la SC R Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale in cui svolge oltre al lavoro previsto dall'incarico anche la gestione, la validazione e l'implementazione degli esami offerti dalla SC, in particolare della sezione di Allergo-Immunometria.

- Date (da – a) Dal 15.05.2023 al 30.11.2024
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
 - Azienda S.C. R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale
 - Tipo di impiego Referente per il Laboratorio dello screening regionale della Fibrosi Cistica

- Date (da – a) Dal 30.06.2020 ad oggi
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
 - Azienda S.C. R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale
 - Tipo di impiego Referente della Qualità per la SC R Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale

- Date (da – a) Dal 01.12.2019 al 30.09.2020 a tempo parziale e dal 01.10.2020 a

	tempo pieno
<ul style="list-style-type: none"> • Datore di lavoro <ul style="list-style-type: none"> • Azienda • Tipo di impiego 	<p>Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste S.C. R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale</p> <p>Dirigente Medico a tempo indeterminato (a decorrere dal 15.08.18 categoria C1) che si occupa degli aspetti di validazione e gestione degli esami di alta specializzazione forniti dalla SC R Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Datore di lavoro <ul style="list-style-type: none"> • Azienda • Tipo di impiego 	<p>Dal 01.06.2014 al 31.08.2022</p> <p>Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste S.C. Genetica Medica e SC R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale</p> <p>Referente per le consulenze oncogenetiche correlate all'attività della Breast Unit di ASUGI.</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Datore di lavoro <ul style="list-style-type: none"> • Azienda • Tipo di impiego 	<p>Dal 16.01.2012 al 01.10.2020</p> <p>Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste S.C. Genetica Medica</p> <p>Dirigente Medico a tempo indeterminato (a decorrere dal 15.08.2018 categoria C1)</p> <p>Svolgimento di varie tipologie di consulenze genetiche:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Preconcezionali: per valutazione del rischio di condizione genetica presente nei soggetti o nella famiglia. - Prenatali: spiegazione dei test genetici (limiti e benefici) in approfondimenti diagnostici invasivi e non per la sola età materna, o conseguenti a quadri malformativi fetali. Follow up delle coppie con pregressa gravidanza o figlio con patologia genetica o sospetta tale. - Sindromologiche: valutazione di pazienti (generalmente bambini o giovani adulti) con un quadro clinico caratterizzato da una sospetta sindrome genetica con o senza RM. Presa in carico dell'iter diagnostico citogenetico-molecolare e consulenza pre e post test. - Per patologie genetiche ad esordio nell'età adulta: valutazione di pazienti e del loro quadro clinico, studio della documentazione clinica e presa in carico dell'iter diagnostico citogenetico-molecolare con consulenza pre e post test. - Oncologiche: discussione dei rischi personali o familiari inerenti a una condizione neoplastica causata da sindromi genetiche predisponenti (es.: Cowden, Li fraumeni etc..), avvio e presa in carico dei test molecolari con consulenza pre e post test e valutazione dei rischi di ricorrenza.
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Datore di lavoro <ul style="list-style-type: none"> • Azienda • Tipo di impiego 	<p>Dal 01.09.2009 al 15.01.2012</p> <p>Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste S.C. Genetica Medica Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste</p> <p>Dirigente Medico di I livello a tempo determinato</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) 	<p>Dal 27 dicembre 2005 al 30 dicembre 2005</p> <p>Dal 24 luglio 2006 al 31 luglio 2006</p>

- Datore di lavoro
- Azienda
- Tipo di impiego

Dr. Bruni, via Cavana 12 Trieste
Medico di Medicina Generale
Sostituzioni

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a)
 - Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita
- 15.12.2025 – ad oggi**
"Master di II livello in fitoterapia" presso l'Università degli Studi di Siena
 Farmacologia, Tossicologia. Il Master fornisce una specifica conoscenza ed abilità nell'utilizzazione e nelle tecniche di preparazione dei farmaci vegetali nonché una approfondita cultura sulle piante medicinali, sulle loro caratteristiche farmacotossicologiche e terapeutiche e sugli ambiti in cui la fitoterapia può essere utilizzata razionalmente con i limiti dettati dall'attuale stato delle conoscenze prevenendo una futura applicazione sia clinica che laboratoristica a seconda delle scelte del professionista.
 Masterizzazione
- Date (da – a)
 - Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita
- 18.12.2024 – 12.06.2025
Corso di formazione manageriale per lo svolgimento degli incarichi relativi alle funzioni di direzione sanitaria aziendale e per la direzione di strutture complesse del servizio sanitario regionale. Ed. 14, modulo 10
 Percorso di formazione manageriale, gestito da ARCS (Azienda Regionale di Coordinamento per la Salute), che prepara alla direzione sanitaria e di strutture complesse, coprendo gestione, qualità, risorse umane e finanziarie, e inserendo i partecipanti nell'Albo regionale
 Attestato di partecipazione e permesso di svolgimento ruoli di Direzione Sanitaria o Struttura Complessa
- Date (da – a)
 - Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
 - Qualifica conseguita
- 29.02 – 01.03.2024
LA FORMAZIONE DEI DIRIGENTI PER LA SICUREZZA SECONDO ACCORDO STATO REGIONI 21.12.2011
 Sicurezza negli ambienti e nei luoghi di lavoro e patologie correlate.
 Radioprotezione
 Dirigente della sicurezza
- Date (da – a)
 - Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
 - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Da novembre 2004 – a novembre 2008
Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Trieste.
 Tesi sperimentale discussa il 21 novembre 2008: *"Insufficienza Ovarica Precoce (POF): studio epidemiologico e molecolare in un gruppo di donne della popolazione isolata di Carlantino"* Relatore: Prof. P. Gasparini
 Con voto **50/50 e lode**
 Genetica medica

- Qualifica conseguita Medico Specialista in Genetica Medica
- Date (da – a) Agosto 2006 – a agosto 2007
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Master di II livello in "Clinical Genetics – Multiple Congenital Anomalies"**, presso: Università degli Studi di Siena.
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica medica
- Qualifica conseguita Approfondimento in anomalie congenite nelle patologie genetiche e dismorfologia
- Date (da – a) Luglio 2004
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Iscrizione all' Ordine dei Medici e Chirurghi della provincia di Trieste, in seguito al superamento dell'esame di stato all'abilitazione
- Date (da – a) 1997 – 2003
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione **Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia**, Università degli Studi di Trieste
Tesi sperimentale discussa il 19 dicembre 2003 "La Malformazione Adenomatoido Cistica del Polmone (CCAM). Diagnosi prenatale e terapia chirurgica nei primi due mesi di vita. A proposito di 25 casi." Relatore: Prof. N. de Manzini; Co-relatore Dr.ssa G. Pelizzo
Con voto 107/110
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Medico Chirurgo
- Qualifica conseguita Medico Chirurgo
- Date (da – a) Da settembre 1990 – giugno 1996
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Diploma di maturità classica, Istituto Classico F. Petrarca, Trieste

ATTIVITÀ MEDICO-RELAZIONALI

PERIODO DI VOLONTARIATO PRESSO OSPEDALE DI COIMBRA (PORTOGALLO) NEL SETTEMBRE 2001

PERIODO DI VOLONTARIATO PRESSO AMBULATORIO IN IAS (ROMANIA) NEL GENNAIO 2004

PERIODO DI INTERNATO PRESSO L'U.C.O. DI CHIRURGIA GENERALE DELL'OSPEDALE DI CATTINARA, TRIESTE PER IL PERIODO FEBBRAIO-NOVEMBRE 2004

PERIODO DI APPROFONDIMENTO PROFESSIONALE NEL SERVIZIO DI GENETICA MEDICA DELL' HOPITAL NECKER DES ENFANTES MALADES DI PARIGI

PARTECIPAZIONE AGLI INCONTRI MULTIDISCIPLINARI DELLA BREAST UNIT PRESSO IL REPARTO DI CHIRURGIA PLASTICA DELLA ASUITS – OSPEDALE DI CATTINARA E SUCCESSIVAMENTE ONLINE DAL 2015 AD OGGI.

PARTECIPAZIONE AGLI INCONTRI MULTIDISCIPLINARI RIGUARDANTI LA PATOLOGIA NEOPLASTICA GINECOLOGICA/OVARICA PRESSO IL REPARTO DI RADIOTERAPIA DELL'ASUITS – OSPEDALE MAGGIORE PERIODO 2015-2016

PARTECIPAZIONE AL GDL SIGU ONCOGENETICA A DECORRERE DAL 01.04.2021

PARTECIPAZIONE AL GDL SIGU FARMACOGENETICA A DECORRERE DAL 01.07.2022

PARTECIPAZIONE AL GdS SIBIOC MEDICINA DI LABORATORIO PEDIATRICA DAL 01.10.2024

PARTECIPAZIONE AL GdS SIBIOC TDM MONITORAGGIO FARMACOLOGICO DAL

01.12.2024

SOCIO SIGU DAL 01.01.2009

SOCIO SIBIOC DAL 01.01.2024

FORMAZIONE BREVE POST-
SPECIALITÀ E CORSI SPECIFICI
(ULTIMI 5 ANNI)

18-22 OTTOBRE, 2009 "2ND COURSE IN THE INTEGRATION OF CYTOGENETIS, MICROARRAYS AND MASSIVE SEQUENCING IN BIOMEDICAL AND CLINICAL RESEARCH"- ESHG, RONZANO, ITALIA
5-9 LUGLIO, 2010 "4TH ANNUAL INTRODUCTORY COURSE ON SKELETAL DYSPLASIAS", FREIBURG, GERMANIA

Corso IRCBG 20043 "Nuovi obblighi in merito alla marcatura CE"
- materiale didattico – aggiornamento

29/02/2024 - IRCBG_24030 La formazione dei Dirigenti per la sicurezza secondo Accordo Stato Regioni 21.12.2011

25/03/2024 - IRCBG 24059 Teorie e tecniche di gestione dello stress.

22.05.2024 - IRCBG 24015 Prevenzione delle infezioni ospedaliere (ICA). Modulo B e C. (PNRR M6C2 2.2 b)

09-10.09.2024 - Salerno "Introduzione alla Spettrometria di Massa"

08-10.10.2024 - Bologna "56° Congresso Nazionale SIBIOC Medicina di Laboratorio" **Presentazione Poster "Diagnostica molecolare in allergologia: il ruolo chiave per la gestione di casi di sensibilizzazione multipla"**

28.10.2024 - IRCBG 24121 "ASSIEME" (Antimicrobial Stewardship Sartorializzata Includendo Elementi Multidisciplinari Esterni)

01.04.2025 - Roma "Il monitoraggio terapeutico del Farmaco". **Relatrice** con la presentazione **"Valutazione predittiva del rischio di ototossicità in neonatologia"**

08.04.2025 - IRCBG_25001 "BLSD (Basic Life Support - Defibrillation) SANITARI secondo linee guida ILCOR 2020"

10.04.2025 - IRCBG_25035 "La rilevazione delle presenze dei dipendenti pubblici"

08.05.2025 - Bologna "Modelli organizzativi e tecnologici per la sostenibilità del Laboratorio Digitale"

18-22.05.2025 - Bruxelles "26th IFCC_EFml Congress of Chemical Chemistry and Laboratory Medicine" **Presentazione del Poster "Administration e monitoring of Tamoxifen in three Cystic Fibrosis Patient"**

06-08.10.2025 - Riva del Garda "10° Congresso Nazionale SIPMeI"

05-07.11.2025 - Firenze "57° Congresso Nazionale SIBIOC Medicina di Laboratorio" **Presentazione del Poster "ABCB1 polymorphisms and Fentanyl response in 12 newborn Italian patients. A preliminary study's results."**

H-INDEX 10 (SECONDO IL SITO SCOPUS.COM)**ARTICOLI SCIENTIFICI:**

Ophthalmic features in a dysmorphic boy with chromosome 4q deletion and duplication. Parentin F, **Fabretto A**, Benussi DG, Petix V, Marchetti F, Dalprà L, Redaelli S, Pensiero S, Pecile V. *Ophthalmic Genet.* 2009 Jun;30(2):103-5.

Detection of epidermal thickening in GJB2 carriers with epidermal US. Guastalla P, Guerri VI, **Fabretto A**, Faletra F, Grasso DL, Zocconi E, Stefanidou D, D'Adamo P, Ronfani L, Montico M, Morgutti M, Gasparini P. *Radiology.* 2009 Apr;251(1):280-6. Epub 2009 Feb 3.

Does epidermal thickening explain GJB2 high carrier frequency and heterozygote advantage? D'Adamo P, Guerri VI, **Fabretto A**, Faletra F, Grasso DL, Ronfani L, Montico M, Morgutti M, Guastalla P, Gasparini P. *Eur J Hum Genet.* 2009 Mar;17(3):284-6. Epub 2008 Dec 3.

"Two cases of Noonan syndrome with severe respiratory and gastroenteral involvement and the SOS1 mutation F623I" **Fabretto A**, Kutsche K, Harmsen MB, Demarini S, Gasparini P, Fertz MC, Zenker M. *Eur J Med Genet.* 2010 Sep-Oct;53(5):322-4. Epub 2010 Jul 29.

"A case of lymphedema-distichiasis syndrome carrying a new de novo frameshift FOXC2 mutation." **Fabretto A**, Shardlow A, Faletra F, Lepore L, Hladnik U, Gasparini P. *Ophthalmic Genet.* 2010 Jun;31(2):98-100.

"A new case of duplication of the MDS region identified by high-density SNP arrays and a review of the literature." Faletra F, Devescovi R, Pecile V, **Fabretto A**, Carrozzi M, Gasparini P. *J Appl Genet.* 2011 Feb;52(1):77-80. Epub 2010 Nov 3. No abstract available. PMID: 21107783

"Genome-wide association study identifies six new loci influencing pulse pressure and mean arterial pressure" Wain LV, Verwoert GC, O'Reilly PF, Shi G, Johnson T, Johnson AD, Bochud M, Rice KM, Henneman P, Smith AV, Ehret GB, Amin N, Larson MG, Mooser V, Hadley D, Dörr M, Bis JC, Aspelund T, Esko T, Janssens AC, Zhao JH, Heath S, Laan M, Fu J, Pistis G, Luan J, Arora P, Lucas G, Pirastu N, Pichler I, Jackson AU, Webster RJ, Zhang F, Peden JF, Schmidt H, Tanaka T, Campbell H, Igl W, Milaneschi Y, Hottenga JJ, Vitart V, Chasman DI, Trompet S, Bragg-Gresham JL, Alizadeh BZ, Chambers JC, Guo X, Lehtimäki T, Kühnel B, Lopez LM, Polašek O, Boban M, Nelson CP, Morrison AC, Pihur V, Ganesh SK, Hofman A, Kundu S, Mattace-Raso FU, Rivadeneira F, Sijbrands EJ, Uitterlinden AG, Hwang SJ, Vasan RS, Wang TJ, Bergmann S, Vollenweider P, Waeber G, Laitinen J, Pouta A, Zitting P, McArdle WL, Kroemer HK, Völker U, Völzke H, Glazer NL, Taylor KD, Harris TB, Alavere H, Haller T, Keis A, Tammesoo ML, Aulchenko Y, Barroso I, Khaw KT, Galan P, Herberg S, Lathrop M, Eyheramendy S, Org E, Söber S, Lu X, Nolte IM, Penninx BW, Corre T, Masciullo C, Sala C, Groop L, Voight BF,

Melander O, O'Donnell CJ, Salomaa V, d'Adamo AP, **Fabretto A**, Faletra F, Ulivi S, Del Greco M F, Facheris M, Collins FS, Bergman RN, Beilby JP, Hung J, Musk AW, Mangino M, Shin SY, Soranzo N, Watkins H, Goel A, Hamsten A, Gider P, Loitfelder M, Zeginigg M, Hernandez D, Najjar SS, Navarro P, Wild SH, Corsi AM, Singleton A, de Geus EJ, Willemsen G, Parker AN, Rose LM, Buckley B, Stott D, Orru M, Uda M; LifeLines Cohort Study, van der Klauw MM, Zhang W, Li X, Scott J, Chen YD, Burke GL, Kähönen M, Viikari J, Döring A, Meitinger T, Davies G, Starr JM, Emilsson V, Plump A, Lindeman JH, Hoen PA, König IR; EchoGen consortium, Felix JF, Clarke R, Hopewell JC, Ongen H, Breteler M, Debette S, Destefano AL, Fornage M; AortaGen Consortium, Mitchell GF; CHARGE Consortium Heart Failure Working Group, Smith NL; KidneyGen consortium, Holm H, Stefansson K, Thorleifsson G, Thorsteinsdottir U; CKDGen consortium; Cardiogenics consortium; CardioGram, Samani NJ, Preuss M, Rudan I, Hayward C, Deary IJ, Wichmann HE, Raitakari OT, Palmas W, Kooner JS, Stolk RP, Jukema JW, Wright AF, Boomsma DI, Bandinelli S, Gyllenstein UB, Wilson JF, Ferrucci L, Schmidt R, Farrall M, Spector TD, Palmer LJ, Tuomilehto J, Pfeufer A, Gasparini P, Siscovick D, Altshuler D, Loos RJ, Toniolo D, Snieder H, Gieger C, Meneton P, Wareham NJ, Oostra BA, Metspalu A, Launer L, Rettig R, Strachan DP, Beckmann JS, Witteman JC, Erdmann J, van Dijk KW, Boerwinkle E, Boehnke M, Ridker PM, Jarvelin MR, Chakravarti A, Abecasis GR, Gudnason V, Newton-Cheh C, Levy D, Munroe PB, Psaty BM, Caulfield MJ, Rao DC, Tobin MD, Elliott P, van Duijn CM. Nat Genet. 2011 Sep 11;43(10):1005-11. doi: 10.1038/ng.922.

"Molecular epidemiology of Usher syndrome in Italy" Vozzi D, Aaspõllu A, Athanasakis E, Berto A, **Fabretto A**, Licastro D, Külm M, Testa F, Trevisi P, Vahter M, Ziviello C, Martini A, Simonelli F, Banfi S, Gasparini P. Mol Vis. 2011;17:1662-8. Epub 2011 Jun 22.

"Opitz trigonocephaly syndrome presenting with sudden unexplained death in the operating room: a case report" Travan L, Pecile V, Fertz M, **Fabretto A**, Brovedani P, Demarini S, Opitz JM. J Med Case Reports. 2011 Jun 21;5:222.

"De novo 6.9Mb interstitial deletion on chromosome 4q31.1-q32.1 in a girl with severe speech delay and dysmorphic features." **Fabretto A**, Santa Rocca M, Perrone MD, Skabar A, Pecile V, Gasparini P. Am J Med Genet A. 2012 Apr;158A(4):882-7. doi: 10.1002/ajmg.a.35239. Epub 2012 Mar 9.

"Two Novel COH1 Mutations in an Italian Patient with Cohen Syndrome." Athanasakis E, **Fabretto A**, Faletra F, Mocenigo M, Morgan A, Gasparini P. Mol Syndromol. 2012 Jun;3(1):30-33. Epub 2012 May 16.

"Molecular diagnosis of Usher syndrome: application of two different next generation sequencing-based procedures." 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. PLoS One. 2012;7(8):e43799. doi: 10.1371/journal.pone.0043799. Epub 2012 Aug 29.

"Alagille Syndrome: A New Missense Mutation Detected by Whole-Exome Sequencing in a Case Previously Found to Be Negative by

DHPLC and MLPA." Vozzi D, Licastro D, Martelossi S, Athanasakis E, Gasparini P, **Fabretto A**. Mol Syndromol. 2013 Apr;4(4):207-10. doi: 10.1159/000347231. Epub 2013 Feb 16.

"Next generation sequencing in nonsyndromic intellectual disability: from a negative molecular karyotype to a possible causative mutation detection." Athanasakis E, Licastro D, Faletra F, **Fabretto A**, Dipresa S, Vozzi D, Morgan A, d'Adamo AP, Pecile V, Biarnés X, Gasparini P. Am J Med Genet A. 2014 Jan;164A(1):170-6. doi: 10.1002/ajmg.a.36274. Epub 2013 Dec 4.

"Severe inflammatory bowel disease associated with congenital alteration of transforming growth factor beta signaling." Naviglio S, Arrigo S, Martelossi S, Villanacci V, Tommasini A, Loganes C, **Fabretto A**, Vignola S, Lonardi S, Ventura A. J Crohns Colitis. 2014 Aug 1;8(8):770-4. doi: 10.1016/j.crohns.2014.01.013. Epub 2014 Jan 31.

"CTNND2 deletion and intellectual disability." Belcaro C, Dipresa S, Morini G, Pecile V, Skabar A, **Fabretto A**. Gene. 2015 Jul 1;565(1):146-9. doi: 10.1016/j.gene.2015.03.054. Epub 2015 Apr 1.

"19p13 microduplications encompassing NFIX are responsible for intellectual disability, short stature and small head circumference." Trimouille A, Houcinat N, Vuillaume ML, Fergelot P, Boucher C, Toutain J, Caignec CL, Vincent M, Nizon M, Andrieux J, Vanlerberghe C, Delobel B, Duban B, Mansour S, Baple E, McKeown C, Poke G, Robertshaw K, Fifield E, **Fabretto A**, Pecile V, Gasparini P, Carrozzi M, Lacombe D, Arveiler B, Rooryck C, Moutton S. Eur J Hum Genet. 2018 Jan;26(1):85-93. doi: 10.1038/s41431-017-0037-7. Epub 2017 Nov 28.

"A new MAPT deletion in a case of speech apraxia leading to corticobasal syndrome". Mazzon G, Menichelli A, **Fabretto A**, Cattaruzza T, Manganotti P. Neurocase. 2018 Jul 3:1-5. doi: 10.1080/13554794.2018.1492729.

"Could a chimeric condition be responsible for unexpected genetic syndromes? The role of the single nucleotide polymorphism-array analysis." Bottega R, Cappellani S, **Fabretto A**, Spinelli AM, Severini GM, Aloisio M, Faleschini M, Athanasakis E, Bruno I, Faletra F, Pecile V. Mol Genet Genomic Med. 2019 Mar;7(3):e546. doi: 10.1002/mgg3.546. Epub 2019 Jan 9.

"AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders". Salpietro V, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovcova J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, Männikkö R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong-Moron J, Gueden S, Bar-Yosef O, Tzadok M, Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavrillova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dymont D, Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino

M, Minetti C, Skabar A, **Fabretto A**; SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. Nat Commun. 2019 Jul 12;10(1):3094. doi: 10.1038/s41467-019-10910-w.PMID: 31300657

Testing single/combined clinical categories on 5110 Italian patients with developmental phenotypes to improve array-based detection rate. Catusi I, Recalcati MP, Bestetti I, Garzo M, Valtorta C, Alfonsi M, Alghisi A, Cappellani S, Casalone R, Caselli R, Ceccarini C, Ceglia C, Ciaschini AM, Coviello D, Crosti F, D'Aprile A, **Fabretto A**, Genesio R, Giagnacovo M, Granata P, Longo I, Malacarne M, Marseglia G, Montaldi A, Nardone AM, Palka C, Pecile V, Pessina C, Postorivo D, Redaelli S, Renieri A, Rigon C, Tiberi F, Tonelli M, Villa N, Zilio A, Zuccarello D, Novelli A, Larizza L, Giardino D. Mol Genet Genomic Med. 2020 Jan;8(1):e1056. doi: 10.1002/mgg3.1056. Epub 2019 Dec 18. PMID: 31851782

A Validated HPLC-Diode Array Detection Method for Therapeutic Drug Monitoring of Thiopurines in Pediatric Patients: From Bench to Bedside Franzin M, Curci D, Lucafò M, Bramuzzo M, Rabusin M, **Fabretto A**, Addobbati R, Stocco G, Decorti G. Metabolites. 2022 Nov 24;12(12):1173. doi: 10.3390/metabo12121173.

Prevalence and characteristics of the larche variant. Burlo F, Lorenzon B, Tamaro G, **Fabretto A**, Buonomo F, Peinkhofer M, Vidonis V, Vittori G, Faleschini E, Barbi E, Tornese G. Front Endocrinol (Lausanne). 2023 Dec 1;14:1303989. doi: 10.3389/fendo.2023.1303989. eCollection 2023. PMID: 38107513

Preanalytical Stability of 13 Antibiotics in Biological Samples: A Crucial Factor for Therapeutic Drug Monitoring. Dalla Zuanna P, Curci D, Lucafò M, Addobbati R, **Fabretto A**, Stocco G. Antibiotics (Basel). 2024 Jul 20;13(7):675. doi: 10.3390/antibiotics13070675. PMID: 39061358

Two-year real-world experience with somatogon in children and adolescents with growth hormone deficiency. Tamaro G, Rodaro C, Fachin A, **Fabretto A**, Tornese G. Front Endocrinol (Lausanne). 2026 Jan 28;17:1685851. doi: 10.3389/fendo.2026.1685851. eCollection 2026. PMID: 41685229

PI in progetti di Ricerca Corrente in corso

RC 14/24 "Pharmacogenetic: a tool for new therapeutical approach in personalized maternal-paediatric medicine"

VERBALE IRB-BURLO N. 01/25 DEL 05/02/2025 RELATIVO ALLO STUDIO RC "PHARMACOGENETIC SCREENING OF THE MITOCHONDRIAL A1555G 12S rRNA VARIANT FOR AMINOGLYCOSIDE OTOTOXICITY RISK, AND GENEDRIVE DIAGNOSTIC SYSTEM VALIDATION (SCREENING FARMACOGENETICO DELLA VARIANTE MITOCONDRIALE A1555G 12S rRNA PER RISCHIO DI OTOTOSSICITÀ E VALIDAZIONE DEL SISTEMA GENEDRIVE)"

VERBALE IRB-BURLO N. 01/25 DEL 05/02/2025 RELATIVO ALLO STUDIO RC RC 40/25 "SET UP METODOLOGICO DELLO SCREENING NEONATALE ESTESO UTILIZZANDO LA SPETTROMETRIA DI MASSA TANDEM E IL SEQUENZIAMENTO GENOMICO MASSIVO. LUCE E OMBRE DEI DATI GENETICI"

BOOKS

Chapter: "***Genetics of Hearing loss (from congenital forms to presbycusis)***" Savina Dipresa, Antonella Fabretto, Giorgia Giroto, Cristina Zadro and Paolo Gasparini

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PERSONALI**

PRIMA LINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacità di lettura MOLTO BUONA
- Capacità di scrittura MOLTO BUONA
- Capacità di espressione orale MLTO BUONA

FRANCESE

- Capacità di lettura BUONA
- Capacità di scrittura BUONA
- Capacità di espressione orale MOLTO BUONA

CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE

OTTIMA CONOSCENZA DEI SISTEMI LIS DI LABORATORIO QUALI DNLAB E THEMIS, DI SISTEMI MONITORAGGIO QUALITÀ QUALI SOFTWARE PROSA, E DI SISTEMI DI GESTIONE CLINICA QUALI SDAWEB E G2 CLINICO.
BUONA CONOSCENZA DI OFFICE, USO DI INTERNET ED OUTLOOK EXPRESS IN AMBITO DELLE SUE APPLICAZIONI IN CAMPO SCIENTIFICO

AUTORIZZO AL TRATTAMENTO DEI MIEI DATI PERSONALI AI SENSI DELLA LEGGE 675/96

Curriculum vitae ai fini della diffusione online

Trieste, - data della firma digitale -

Dr.ssa Antonella Fabretto