
Professore Ordinario di Genetica Medica
Università degli Studi di Cagliari
Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica



Email:



FORMAZIONE PRE-LAUREA

- Frequenza presso il laboratorio di Genetica Medica dell'Università di Sassari, con acquisizione di competenze per la Citogenetica (esecuzione di coltura cellulare e cariotipo su liquido amniotico e sangue periferico).
- Dal IV anno del Corso di Laurea, frequenza dell'ambulatorio di Consulenza Genetica prenatale e post-natale (infertilità di coppia, neuropsichiatria infantile, pediatria, neonatologia).
- Dal V anno del Corso di Laurea, frequenza del reparto di onco-ematologia dell'Università di Sassari e del reparto di pediatria dell'Università di Pavia per la compilazione della tesi sperimentale "Monosomia del cromosoma 7 nelle sindromi mielodisplastiche". Nello stesso periodo ha anche acquisito esperienza nella citogenetica su cellule midollari (coltura e cariotipo da midollo) e nella consulenza di genetica clinica nello stesso ambito.

Laurea in Medicina e Chirurgia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Sassari con il massimo dei voti

FORMAZIONE POST-LAUREA

1993 Abilitazione alla professione medica

1997 Diploma di specializzazione in "Genetica Medica" presso l'Università degli Studi di Pavia

1999 United States Medical Licensing

2000 Dottorato in "Patologia Umana ed Ereditaria" presso l'Università degli Studi di Pavia

2001 PhD in Medical Genetics Department of Human Genetics University of Chicago

FREQUENZA PRESSO UNIVERSITA' STRANIERE

1998-2001 Department of Human Genetics University of Chicago

POSIZIONI ACCADEMICHE

01.10.2020-oggi Professore Ordinario in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Cagliari

2005-2020 Professore Associato in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Firenze

2019-2020 Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Firenze

2016-oggi Professore a contratto presso lo IUSS Pavia, titolare dei corsi "Clinical Genomics in the new era of medicine: Challenges and Opportunities", "Medicina genomica: studio dei disturbi ereditari e la nuova era di cura personalizzata" e "Genetica e medicina personalizzata"

2016-2018 Coordinatore di sede della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, sede Firenze

2014-2016 Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Firenze

2004-2009 Professore a contratto presso la Facoltà di Lettere e Filosofia dell'Università degli studi di Pavia

2000-2001 Assegnista di ricerca per l'area di Scienze Mediche presso l'Istituto di Biologia Generale e Genetica Medica dell'Università di Pavia

ATTIVITA' ACCADEMICA ALL'ESTERO

2000-2001 Insegnamento Human Genetics nel corso Human Diseases and Phenotypes, PhD program in Human Genetics, University of Chicago

ATTIVITA' ACCADEMICA ASSISTENZIALE E OSPEDALIERA

- 01.10.2020-oggi Direttore SOC Genetica Medica, Immunogenetica e Immunologia dei Trapianti, ASL8 Sardegna - P.O. Binaghi
- 2011-2020 Direttore SOC Genetica Medica, AOU Meyer, Firenze
- 2014-2015 Direttore della SOC Genetica Medica, AOU Careggi, Firenze
- 2004-2005 Incarico di Dirigente Medico presso l'U.O. di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Meyer, Firenze
- 2001- 2004 Dirigente Medico, responsabile servizio di Genetica Medica presso l'Ospedale San Raffaele di Milano
- 1997-1999 Attività di consulenza genetica presso l'Istituto di Genetica dell'Università di Pavia e il Consultorio Genetico dell'ASL di Pavia.

DIREZIONE O PARTECIPAZIONE ALLE ATTIVITA' DI UN GRUPPO DI RICERCA CARATTERIZZATO DA COLLABORAZIONI A LIVELLO NAZIONALE O INTERNAZIONALE

- 01.10.2020- oggi: Responsabile del Registro Regionale Donatori Midollo Osseo Sardegna
- 2017-oggi: coordinatore ERKNet del gruppo europeo per le tubulopatie primitive
- Maggio 2016-2019: Direzione progetto Childhood Brain Tumor Tissue Consortium, Genomic-Evaluation of Malignant Pediatric Cortical Tumors, di cui fanno parte, oltre che l'AOU Meyer di Firenze, The Children's Hospital of Philadelphia, Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago, the Children's Hospital of Pittsburgh and Seattle Children's Hospital, un progetto di ricerca volto ad identificare le basi molecolari dei Glioneuronal Tumor with Neuropil-like Islands, rari tumori cerebrali pediatrici.
- Marzo 2016-2018: Italian CCA Study Group Coordinato dal prof Ennio del Giudice Università di Napoli

-
- Febbraio 2012-oggi: Collaborazione University of Leuven, Joris Vermeesch; dal 2018 collaborazione per lo sviluppo di metodiche di analisi su cell free DNA
 - Ottobre 2011: Fondazione del Network italiano delle displasie scheletriche, SKELDYS Italia
 - Aprile 2011-oggi: Collaborazione con il prof. Ravi Savarirayan del Royal Children's Hospital di Melbourne, Australia per lo studio clinico-molecolare delle patologie ossee e oculari legate alle alterazioni dei geni *COL2A1* e *COL11A1*
 - Febbraio 2009-2019: Collaborazione con il Centro delle Malattie Cutanee Ereditarie dell'Università Milano e la Clinica Pediatrica Ospedale Luigi Sacco, Milano per lo studio clinico e genetico di soggetti affetti da displasia ectodermica ipodrotica, forme causate da geni *ED1*, *EDAR*, *EDARADD*
 - Novembre 2005-2017: Collaborazione con la prof.ssa Orsetta Zuffardi, Università degli Studi di Pavia, per la caratterizzazione di riarrangiamenti genomici complessi (cromotripsie), analisi e interpretazione di SNP/CGH array, sviluppo di metodiche per isolamento, estrazione e analisi di free DNA
 - 1998-2001 Responsabile del progetto "Cause molecolari del riarrangiamento cromosomico invdup (8p)" presso il dipartimento di Genetica Umana dell'Università di Chicago, diretto dal prof. David H Ledbetter

RESPONSABILITA' DI STUDI E RICERCHE SCIENTIFICHE AFFIDATI DA ISTITUZIONI PUBBLICHE O PRIVATI

- 2018-2020 Bando Ricerca Salute 2018 (DD 15397/2018), progetto NIKE
- 2018-2020 Bando Ricerca Salute 2018 (DD 15397/2018), progetto CVIDome
- 2018-oggi Progetto annuale per uno studio su MEDICINA GENOMICA E TERAPIA PERSONALIZZATA PER LA PARALISI CEREBRALE NEI NEONATI PRETERMINE
- 2017-oggi Finanziamento annuale di studio sul "Tumore di Wilms" nell'ambito del Progetto "Genetics of Kidney Diseases" (Maria Francesca Gonnelli)
- 2016-2018 Progetto SMART FAS-Salute 2014 Regione Toscana
- 2016-2018 Early Evaluation Program per l'applicazione clinica di tecnologie di terza generazione (PacBio-Roche)
- 2016-oggi European networks of reference for rare diseases (ERNs) per lo studio delle malattie renali (ERKnet)
- 2011-oggi Finanziamento annuale di studio Acidosi Tubulare Renale per l'Associazione Malattie Renali della Toscana per l'Infanzia (A.Ma.R.T.I.)

RESPONSABILITA' SCIENTIFICA PER PROGETTI DI RICERCA INTERNAZIONALI E NAZIONALI, AMMESSI AL FINANZIAMENTO SULLA BASE DI BANDI COMPETITIVI CHE PREVEDANO LA REVISIONE TRA PARI

- 2020 Bando Ricerca Salute 2018 (DD 15397/2018), progetto NIKE (Decreto Dirigenziale n. 975 del 16/01/2020 pubblicato sul BUR n. 06, suppl. 20 parte terza, del 05/02/2020)

- 2018-2020 Progetto *RF-2016-02361560* "CHILDHOOD APRAXIA OF SPEECH: NEUROBIOLOGICAL AND BEHAVIOURAL MARKERS AND EXPERIENCE DEPENDENT CHANGES OF NEURAL CONNECTIVITY INDUCED BY TREATMENT", in collaborazione con Fondazione Stella Maris di Pisa
- 2010-2011 AMLET-Androgeni, Metabolismo, stile di vita, ambiente: funzione Testicolare per la salute (PRIN)
- 2008- 2011 studio clinico e genetico di pazienti con epilessia criptogenetica ad esordio precoce (PRIN)

ESPERIENZE PROFESSIONALI

Attività Clinica

Dal 1997 ad oggi ha effettuato:

- Consulenze genetiche pre-concezionali, post-concezionali, pre e post-test
- Consulenze genetiche prenatali pre e post-test
- Consulenze genetiche pediatriche e nell'età adulta
- Visite complesse di genetica clinica in ambito pediatrico e malattie dell'età adulta
- Visite complesse multidisciplinari prenatali, pediatriche e dell'età adulta
- Interpretazione dati di Next Generation Sequencing e individuazione di alcune molecole per terapie di precisione

Nella funzione di direttore di SOC di Genetica Medica Immunogenetica e Immunologia dei Trapianti, ASL8 Sardegna - P.O. Binaghi (10.10. 2020)

Riorganizzazione e presa in carico dei compiti di direzione per attività di Genetica Clinica e Molecolare volta a fornire prestazioni di **citogenetica e citogenetica molecolare**, e di **esami di Next Generation Sequencing** nell'ambito delle malattie dell'adulto, con particolare rilevanza in ambito oncologico, di diagnosi prenatale e sterilità di coppia, e delle malattie rare dell'adulto.

La struttura svolge circa 2000 esami l'anno in ambito oncologico e circa 1500 in ambito prenatale e di sterilità di coppia.

Inoltre, è **centro di riferimento Regionale in materia di donazioni, prelievi e trapianti d'organi, tessuti e cellule, con attività di immunogenetica e tipizzazioni cellulari**

Coordina i rapporti con gli altri CD e PR (Centri Donatori e Poli di Reclutamento) della Regione Sardegna, con le associazioni di volontariato e con l'IBMDR (Registro Nazionale Donatori di Midollo OSSEO).

Nella funzione di direttore di SOC di Genetica Medica dell'AOU Meyer (2011-2020):

L'attività clinica della SOC di Genetica Medica è stata caratterizzata dall'aver sviluppato **un percorso clinico diagnostico con visite multidisciplinari** nell'ottica di sviluppare un **percorso diagnostico-terapeutico personalizzato** per la gestione di quadri clinici complessi di medicina traslazionale. Attività cliniche in varie discipline cliniche nei seguenti ambulatori multidisciplinari: Diagnosi Prenatale, Genetica Neuropsichiatrica e del Ritardo Mentale, Genetica del Diabete, Nefro-Urologia, Displasie Scheletriche e malformazioni ossee, Oftalmologia, Auxoendocrinologia, Oncoematologia, Ginecologia dell'Infanzia/Adolescenza, Neurochirurgia, Cardiologia, Malattie Reumatiche, Audiologia, Chirurgia Generale, Radiologia.

- Collaborazione clinica con EUROCAT per Orphanet.
- Collaborazione clinica con AIEOP per lo studio di tumori rari pediatrici

Attività di Laboratorio

Dal 1993 esami di citogenetica classica, citogenetica molecolare, biologia molecolare fino al sequenziamento massivo ad alta processività, con utilizzo di software di lettura e filtrazione di varianti.

Implementazione ed evoluzione della tipologia degli esami **da una prevalenza di esami di citogenetica e citogenetica molecolare**, a quella di **Next Generation Sequencing**; **applicazione in diagnostica clinica dell'esoma** e del **sequenziamento del genoma**, anche a bassa copertura per l'individuazione di riarrangiamenti genomici.

Analisi di SNP array mediante sequenziamento NGS e **analisi del DNA circolante** per individuare condizioni di mosaicismo, sia per patologie congenite che tumorali.

Attività Traslazionale

Da maggio 2016 alla fine del 2019 la prof.ssa Giglio ha avuto la direzione del progetto Childhood Brain Tumor Tissue Consortium, Genomic-Evaluation of Malignant Pediatric Cortical Tumors, di cui fanno parte, oltre che l'AOU Meyer di Firenze, The Children's Hospital of Philadelphia, Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago, the Children's Hospital of Pittsburgh and Seattle Children's Hospital, un progetto di ricerca volto ad identificare le basi molecolari dei Glioneuronal Tumor with Neuropil-like Islands, rari tumori cerebrali pediatrici.

Inoltre, grazie agli studi molecolari delle condizioni PROS è stato **il primo centro italiano che ha ottenuto l'approvazione dell'uso terapeutico** di Alpelisib per pazienti affetti dalla sindrome di CLOVES e/o PROS con varianti in PIK3CA

Attività clinica 2001-2004 Dirigente Medico, responsabile servizio di Genetica Medica presso l'Ospedale San Raffaele di Milano

1999-2001 Ambulatorio clinico, in collaborazione con prof. Dobyns, occupandosi della diagnostica clinica di bambini con ritardo mentale e malformazioni della corteccia cerebrale

CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI

2016 finalista StartCup Toscana con progetto "Genando"

2002 ESHG Strasburgo Award: Heterozygous submicroscopic inversions involving olfactory receptor-gene clusters mediate the recurrent t(4;8)(p16;p23) translocation

2001 ICGH Vienna Award: A submicroscopic chromosome inversion as the basis for two macroscopic chromosome rearrangement

2000 ASHG Philadelphia Award: Olfactory receptor gene cluster mediate common chromosome rearrangement

APPARTENENZA A SOCIETA' SCIENTIFICHE

Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), dell'European Society of Human Genetics (ESHG), Società Italiana Ecografia Ostetrico Ginecologica (SIEOG), American Society of Nephrology (ASN), European Cytogeneticists Association (ECA)

ATTIVITA' DIDATTICA

2020-oggi Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA e GENETICA MEDICA CLINICA al corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Cagliari (4 CFU)

2020-oggi Insegnamento di Genetica Medica alle Scuola di Specializzazione in Genetica Medica sia per laureati in Medicina e Chirurgia sia per “non-Medici”, tra lezioni frontali e attività professionalizzante, Università degli Studi di Cagliari

2018-2020 oggi Insegnamento al Master in Andrologia, Medicina della Sessualità e della Riproduzione

2017-2020 Insegnamento al Master “Biologia e Tecnologie della riproduzione”

2016-oggi Insegnamento al Corso ordinario presso la Scuola Universitaria Superiore IUSS, Università di Pavia (25 h di corso totali)

2015-2020 Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA e GENETICA MEDICA CLINICA al corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Scuola di Scienze della Salute Umana (8 CFU)

2015-2020 Insegnamento di GENETICA al corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Scuola di Scienze della Salute Umana (3 CFU)

2012-2020 Insegnamento di GENETICA al corso di Laurea in OSTETRICIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI OSTETRICA/O), Scuola di Scienze della Salute Umana (1 CFU)

2012-2020 Insegnamento di Genetica Medica alle Scuola di Specializzazione in Genetica Medica sia per laureati in Medicina e Chirurgia sia per “non-Medici” con 70 e 78 CFU tra lezioni frontali e attività professionalizzante, rispettivamente.

2012-2020 Insegnamento di Genetica Medica presso le Scuole di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Nefrologia, Chirurgia Generale, Pediatria, Ostetricia e Ginecologia, Medicina Legale, Malattie dell'apparato cardiovascolare e Ortognatodonzia (1 CFU per ciascuna scuola)

2015-2017 Seminari presso il corso “Medicine and Surgery (Harvey)” dell’Università degli Studi di Pavia

2011-2020 Insegnamento di CITOGENETICA DELLA RIPRODUZIONE UMANA al corso di Laurea in BIOTECNOLOGIE MEDICHE E FARMACEUTICHE, Scuola di Scienze della Salute Umana (4 CFU)

2008-2020 Insegnamento di GENETICA al corso di Laurea in INFERMIERISTICA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI INFERMIERE), Scuola di Scienze della Salute Umana (2 CFU)

2005-2014 Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA I, II, III al corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Firenze

2013-2015 Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA II (integrazione del corso I) e III presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Firenze

2004-2005 Insegnamento di GENETICA MEDICA al corso di laurea in Medicina e Chirurgia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Vita e Salute San Raffaele di Milano

2003-2005 Insegnamento di GENETICA MEDICA al corso di laurea in Odontoiatria presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Autore di oltre 150 pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate e di capitoli di libri sia in lingua inglese che in italiano

