

CURRICULUM VITAE

di **Sabrina Rita Giglio**

Professore Associato di Genetica Medica
Università degli Studi di Firenze
Dipartimento di Scienze Biomediche Sperimentali e Cliniche "Mario Serio"
Viale Pieraccini 6, 50139 Firenze

INFORMAZIONI PERSONALI

Nata 1966

FORMAZIONE PRE-LAUREA

- Internato con i Prof.ri Francesco Pasquali e Cesare Danesino dal II anno del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia con frequenza bisettimanale 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 settimanale 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 mielodisplasiche". 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.

FORMAZIONE POST-LAUREA

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

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

1999 United States Medical Licensing

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

1993 Abilitazione alla professione medica

1992 Laurea in Medicina e Chirurgia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Sassari

FREQUENZA PRESSO UNIVERSITA' STRANIERE

1998-2001 Department of Human Genetics University of Chicago

POSIZIONI ACCADEMICHE

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

2019-oggi 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

- 2011-oggi 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

- 2017-oggi: coordinatore ERKNet del gruppo europeo per le tubulopatie primitive
- Maggio 2016-oggi: 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 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-oggi: 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 (cromotripsidi), 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

- 2016-2018 Progetto SMART FAS-Salute 2014 Regione Toscana
- 2016-oggi 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

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

- 2018-oggi 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- studio clinico e genetico di pazienti con epilessia criptogenetica ad esordio precoce (PRIN)

ATTIVITA' ISTITUZIONALI Pubbliche e Private

- 2019-oggi Membro del Comitato Scientifico Fondazione Fiorenzo Fratini ONLUS
- 2019-oggi Membro del Comitato Scientifico Start-up innovativa GENANDO Srl
- 2012-oggi Membro del Comitato Scientifico Associazione Malattie Renali della Toscana per l'Infanzia (A.Ma.R.T.I.)
- 2015-2018 Coordinatore Regionale SIGU Toscana
- 2013-2018 Membro del Comitato Scientifico della Fondazione FiorGen Onlus
- 2008-2017 Responsabile di programma "Gestione Laboratori: governo e attività e innovazione" per la regione Toscana, dopo nomina da parte dell'Università di Firenze e dell'AOU Meyer all'interno delle collaborazioni delle strutture laboratoristiche dell'Azienda Meyer con le altre strutture di Area Vasta, secondo gli indirizzi regionali

ESPERIENZE PROFESSIONALI

Attività Clinica

Dal 1997 ad oggi ha effettuato personalmente:

- 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 dell'AOU Meyer (2011-oggi):

L'attività clinica della SOC di Genetica Medica del Meyer è caratterizzata dall'aver sviluppato in modo assolutamente **innovativo un percorso clinico diagnostico** con moduli che prevedono **visite multidisciplinari** che coinvolgono di volta in volta, insieme ai genetisti clinici, i professionisti delle varie specialità nell'ottica di sviluppare un **percorso diagnostico-terapeutico personalizzato** per la gestione di quadri clinici complessi di medicina traslazionale. Quotidianamente si svolgono attività cliniche in cui la genetica collabora in modo attivo in varie discipline cliniche organizzando i 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 ad oggi ha partecipato personalmente, in considerazione dell'esperienza acquisita fino dal periodo pre-laurea, ad 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.

Durante gli anni di Direzione della SOC da parte della prof.ssa Giglio, si è avuta una implementazione ed evoluzione della tipologia degli esami svolti, passando **da una prevalenza di esami di citogenetica e citogenetica molecolare**, a quella di **esami di Next Generation Sequencing**.

Negli ultimi due anni l'attività di laboratorio si svolge prevalentemente analizzando il DNA mediante sequenziamento di nuova generazione con **l'applicazione in diagnostica clinica dell'esoma** (in media vengono effettuati circa 40-50 esomi al mese) e del **sequenziamento del genoma**, anche a bassa copertura per l'individuazione di riarrangiamenti genomici.

Inoltre, sono stati messi a punto le **analisi di SNP array mediante sequenziamento NGS** e **l'analisi del DNA circolante** per individuare condizioni di mosaicismo, sia per patologie congenite che tumorali.

Questo ha condotto ad una notevole esperienza nell'utilizzo di Software di lettura e filtraggio di varianti del DNA, che hanno portato ad impostare una **refertazione con precise correlazioni genotipo/fenotipo**.

Il laboratorio effettua i seguenti esami:

- Citogenetica per analisi cromosomica tradizionale (analisi del cariotipo da linfociti, fibroblasti, e da sangue fetale)
- Citogenetica molecolare per le più ricorrenti sindromi da microdelezione (FISH, PCR, Test di Metilazione)
- CGH/SNP-Array (Array Genomic Hybridization)
- Centro di riferimento **nazionale e internazionale** per analisi molecolare di Acidosi Renali Tubulari Distali/Rene a Spugna Midollare, Tubulopatie, Sindrome Nefrosica Steroide-Resistente e dei geni coinvolti nella morfogenesi renale; il laboratorio è l'unico in Italia ad eseguire l'analisi molecolare di tutti i geni responsabili di questi disordini genetici.
- Studio genetico del diabete monogenico tipo MODY e del diabete tipo 2
- Esami molecolari per patologie ossee. Questa struttura ha partecipato alla fondazione del Network Italiano delle Displasie Scheletriche
- Analisi molecolare dei soggetti affetti da craniostenosi isolata e sindromica e di displasia frontonasale
- Analisi molecolare per tutte le condizioni con malformazione di Chiari di tipo 1
- Analisi molecolare di displasia ectodermica
- Studio molecolare delle pubertà precoci
- Studio molecolare di tumori rari pediatrici
- Analisi molecolare per Diagnosi Prenatale di Difetti Congeniti e Patologie Fetalì
- Esami molecolari per patologie oculari
- Studio molecolare delle basse stature isolate e familiari
- Studio molecolare delle obesità genetiche
- Studio molecolare dei neonati gravemente pretermine e malattie complesse perinatali

Attività Traslazionale

La SOC di Genetica Medica è **Centro di riferimento europeo per le malattie renali rare**. Dai vari progetti di ricerca in questo settore è stato messo a punto un percorso clinico che associato a specifici test genetici, consente di sviluppare una terapia personalizzata. Le linee guida internazionali, in seguito all'introduzione di questa procedura, sono state modificate includendo questo tipo di approccio per la sindrome nefrosica.

La stessa prof.ssa Giglio è **uno dei coordinatori dell'ERK.net per le tubulopatie primitive** ed è inserita nel gruppo europeo per la preparazione delle linee guida e terapie di precisione per questo tipo di disordini genetici.

Nell'ambito della medicina traslazionale prenatale la caratterizzazione genetica dei quadri patologici renali è alla base di eventuale **terapia fetale** così come nell'ambito delle malattie metaboliche.

Da maggio 2016 la prof.ssa Giglio ha la 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.

La SOC di Genetica Medica è Centro di riferimento nazionale per l'analisi per le collagenopatie di tipo II.

Dalla correlazione tra la clinica e la messa a punto di test genetici da parte della SOC di Genetica Medica del Meyer è scaturita la **terapia personalizzata del diabete monogenico tipo MODY e diabete tipo 2**.

2005-2010 Dirigente Medico presso AOU Meyer

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

TRASFERIMENTO TECNOLOGICO

2015 vincitore dell'XI bando di pre-incubazione presso IUF Firenze con progetto "Genando" Start-Up innovativa e partecipazione al percorso di formazione annuale per costituzione spin off dell'Università degli Studi di Firenze

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

ATTIVITA' DIDATTICA

2016-oggi Insegnamento al Corso ordinario di Insegnamento presso Scuola Universitaria Superiore IUSS, Università di Pavia

2015-oggi 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 (5 CFU)

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

2012-oggi 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-oggi Insegnamento di Genetica Medica alle Scuole di Specializzazione in Genetica medica, Neuropsichiatria Infantile, Nefrologia, Chirurgia generale, Pediatria, Ostetricia e Ginecologia e Malattie dell'apparato cardiovascolare (1 CFU)

2015-2017 Seminari presso il corso "Medicine and Surgery (Harvey)" dell'Università degli Studi di Pavia

2011-oggi Insegnamento di CITOGENETICA DELLA RIPRODUZIONE UMANA al corso di Laurea in BIOTECNOLOGIE MEDICHE E FARMACEUTICHE, Scuola di Scienze della Salute Umana (2 CFU)

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

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

PARTECIPAZIONE AL COLLEGIO DEI DOCENTI, OVVERO ATTRIBUZIONE DI INCARICHI DI INSEGNAMENTO, NELL'AMBITO DI DOTTORATI DI RICERCA ACCREDITATI DAL MINISTERO

2013-2017 Scuola di Dottorato in Genetica, Biologia Molecolare e Cellulare, Università di Pavia

2012-2017 Scuola di Dottorato in Scienze Biomediche, Università di Firenze

2012-oggi Scuola di Dottorato in Genetica Oncologia e Medicina Clinica (GENOMECC), Università di Siena

2008-2009 Scuola di Dottorato in Biotecnologie Endocrinologiche Molecolari e Rigenerative, Università di Firenze

DIREZIONE DI TESI E TUTORATO

Dal 2001 a oggi, è stato relatore di 6 tesi di Dottorato di Ricerca e di numerose tesi sperimentali di studenti del Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche, Medicina e Chirurgia, Odontoiatria, Scienze Infermieristiche e numerose tesi di Specializzazione in Genetica Medica e Nefrologia

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Autore di più di 120 pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate, e di capitoli di libri sia in lingua inglese che in italiano.

PARTECIPAZIONE A TRATTATI DI RICONOSCIUTO PRESTIGIO

Broman KW, Matsumoto N, **Giglio S**, Martin CL, Roseberry JA, Zuffardi O, Ledbetter DH, Weber JL (2003) Common long human inversion polymorphism on chromosome 8p. In: Goldstein DR (ed) Science and Statistics: A Festschrift for Terry Speed. IMS Lecture Notes-Monograph Series, Vol 40, pp 237-245

Zuffardi O, Ciccone R, **Giglio S**, Pramparo T (2006): Inversion Chromosomes/Genomic Disorders: The Genomic Base of Disease edited by J. R. Lupski and P. Stankiewicz Humana Press, Totowa, NJ (2006). Pag 289

Stefano Stagi, Martina Bianconi, Maria Amina Sammarco, Rosangela Artuso, **Sabrina Giglio** and Maurizio de Martino (2017): New Thoughts on Pediatric Genetic Obesity: Pathogenesis, Clinical Characteristics and Treatment Approach. Adiposity-Omics and Molecular Understanding. Chapter 12, pg. 213-264 doi: [dx.doi.org/10.5772/66128](https://doi.org/10.5772/66128); ISBN: 978-953-51-2998-1