

**CURRICULUM VITAE
EUROPEO**

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **ANTONUCCI MARIA FATIMA**

ESPERIENZA LAVORATIVA

• Date (da – attuale) 16/10/2023 – attuale
• Nome e indirizzo del datore di lavoro P.O. SS. Annunziata ASL TA – UOC Patologia clinica – sezione di Genetica Medica
Direttore: Dott.ssa Marilina Tampoia

• Tipo di azienda o settore Settore sanitario
• Tipo di impiego Dirigente Biologo
Principali mansioni e responsabilità
▪ Citogenetica classica mediante bandeggio G
consulenze genetiche pretest
Sequenziamento automatico Sanger e Next Generation Sequencing (NGS)

• Date (da – attuale) 16/06/2018 – 15/10/2023
• Nome e indirizzo del datore di lavoro P.O. Di Venere ASL BA – UOC Genetica Medica Via Ospedale Di Venere 1
Direttore: Dott. Mattia Gentile

• Tipo di azienda o settore Settore sanitario
• Tipo di impiego Dirigente Biologo
• Principali mansioni e responsabilità ▪ Citogenetica classica mediante bandeggio QFQ, arrayCGH, SNParray, NIPT IONA TEST

• Date (da – a) 01/03/2017 – 12/05/2017
• Nome e indirizzo del datore di lavoro IRCCS Saverio De Bellis – Ente Ospedaliero Specializzato in Gastroenterologia Via Turi 27
Direttore: Dott. Mario Correale

• Tipo di azienda o settore Settore sanitario
• Tipo di impiego Frequenza professionalizzante
• Principali mansioni e responsabilità ▪ Analisi chimico cliniche

• Date (da – a) 07/07/2012 – 07/12/2016
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Azienda Ospedaliero - Universitaria Senese Policlinico Santa Maria alle Scotte
Viale Bracci
Direttore: Prof.ssa Alessandra Renieri

• Tipo di azienda o settore Settore sanitario
• Tipo di impiego Biologa Specializzanda presso U.O.C. Genetica Medica
• Principali mansioni e responsabilità ▪ Analisi di QF-PCR effettuata su campioni di villocentesi, amniocentesi e materiale abortivo
▪ Sequenziamento automatico Sanger e Next Generation Sequencing (NGS)
▪ Tutor per tesi e studenti frequentanti il laboratorio
▪ Addetta alla diagnosi prenatale su plasma materno (Prenatal Safe)

• Date (da – a) 03/2012 – 07/2012
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Azienda Ospedaliero - Universitaria Senese Policlinico Santa Maria alle Scotte
Viale Bracci 2
Direttore: Prof.ssa Alessandra Renieri

• Tipo di azienda o settore Settore sanitario
• Tipo di impiego Tirocinio post-laurea presso U.O.C. Genetica Medica
• Principali mansioni e responsabilità ▪ Analisi di QF-PCR effettuata su campioni di villocentesi, amniocentesi e materiale abortivo

• Date (da – a) 05/03/2012

• Nome e indirizzo del datore di lavoro Azienda Ospedaliera - Universitaria Pisana Via Buonanno Pisano
Direttore: Dott. Paolo Simi

• Tipo di azienda o settore Settore sanitario
• Tipo di impiego Seminario "Struttura e funzione del DNA" corredato da questionario e riconoscimento crediti
ECM

• Principali mansioni e responsabilità ■ Relatore

• Date (da - a) 12/2011- 02/2012

• Nome e indirizzo del datore di lavoro Dott. Paolo Simi

<ul style="list-style-type: none"> • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità 	<p>Azienda Ospedaliera-Universitaria Pisana Via Buonanno Pisano</p> <p>Settore sanitario Tirocinio post-laurea presso il laboratorio di citogenetica</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Approfondimento tecniche di citogenetica classica e molecolare
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità 	<p>02/2011– 11/2011</p> <p>Azienda Ospedaliera-Universitaria Pisana Via Buonanno Pisano Direttore: Dott. Paolo Simi</p> <p>Settore sanitario Internato di tesi presso il laboratorio di genetica molecolare</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Messa a punto della PCR ▪ Sequenziamento automatico (Sanger) e analisi dei dati
ISTRUZIONE E FORMAZIONE	
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio 	<p>08/09/2015 – 10/09/2015</p> <p>Premaitha Health, Rutherford House, Manchester Science Park</p> <p>Corso di formazione su diagnosi prenatale su plasma materno con Kit IONA TEST</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio • Titolo tesi • Descrizione Tesi • Qualifica conseguita 	<p>07/07/2012 – 07/12/2016</p> <p>Università degli studi di Genova (Università capofila delle sedi aggregate di Siena, Firenze e Torino)</p> <p>Scuola di specializzazione in Genetica Medica presso Azienda Ospedaliero - Universitaria Senese Policlinico Santa Maria alle Scotte Viale Bracci</p> <p>“Analisi molecolare della Sindrome di Alport mediante applicazione della tecnica Next Generation Sequencing”</p> <p>La tesi, di tipo sperimentale, ha previsto l'applicazione del sequenziamento massivo parallelo per condurre l'analisi molecolare dei geni coinvolti nella sindrome di Alport su una casistica di 271 probandi</p> <p>Specializzazione in Genetica Medica con votazione 50/50</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Titolo Tesi: Descrizione Tesi: • Qualifica conseguita • Livello nella classificazione nazionale 	<p>09/2009-12/2011</p> <p>Università degli studi di Pisa</p> <p>Analisi genetiche e genomiche, biostatistica, biologia cellulare, biochimica cellulare, biologia della riproduzione, cellule staminali e rigenerazione, biologia molecolare post-genomica, genetica umana, biotecnologie microbiche, farmacogenetica, biochimica industriale</p> <p>Titolo Tesi: “Analisi molecolare dei geni che influenzano la crescita appartenenti alla cascata del GH in pazienti con scarso accrescimento in età pediatrica”</p> <p>Descrizione Tesi: La tesi, di tipo sperimentale, ha previsto l'analisi molecolare dei geni GHR, IGF-I, IGFALS appartenenti alla cascata del GH in pazienti con scarso accrescimento di età compresa tra i quattro e i dieci anni. L'indagine molecolare è stata condotta tramite le metodiche estrazione del DNA da sangue intero, reazione di PCR e sequenziamento automatico.</p> <p>Laurea Magistrale in Biologia molecolare e cellulare.</p> <p>Laurea magistrale nuovo ordinamento con votazione 110/110 e lode (classe LM-6).</p>
<ul style="list-style-type: none"> • Date (da – a) • Nome e tipo di istituto di istruzione • Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Titolo Tesi: 	<p>09/2005 – 04/2009</p> <p>Università degli studi di Pisa</p> <p>Chimica generale e stechiometria, chimica fisica, chimica organica, citologia e istologia, genetica, anatomia umana, microbiologia generale, chimica analitica, biochimica, biologia molecolare, genetica molecolare, ingegneria genetica, microbiologia 2, biotecnologie, metodologie biochimiche, enzimologia, fisiologia, botanica</p> <p>Titolo Tesi: “Tempo di replicazione del gene RB1 in cellule normali e tumorali”</p>

Descrizione Tesi:	Nella tesi, di tipo sperimentale, l'attenzione è stata rivolta al tempo di replicazione del gene oncosoppressore RB1 in linfociti di pazienti affetti da linfoma e di donatori sani. Lo scopo è stato quello di comprendere se la marcatura epigenetica che determina l'asincronismo replicativo al locus RB1 è trasmessa mitoticamente. A tal proposito diverse sono state le metodiche utilizzate: allestimento di preparati cromosomici: preparazione del terreno di coltura, raccolta e fissazione delle cellule e preparazione dei vetrini; FISH, lettura dei vetrini al microscopio a fluorescenza.
• Qualifica conseguita	Laurea Triennale in Scienze Biologiche Molecolari (classe L13) , indirizzo molecolare-cellulare
• Livello nella classificazione nazionale	Laurea triennale nuovo ordinamento con votazione 110/110.

• Date (da – a)	09/2001– 06/2005
• Nome e tipo di istituto di istruzione	Liceo classico "Quinto Ennio" (indirizzo sperimentale), Taranto.
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	Italiano, Latino, Greco, Storia, Filosofia, Scienze
• Qualifica conseguita	Diploma di Maturità Classica
• Livello nella classificazione nazionale	Maturità conseguita con votazione 95/100.

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA	ITALIANO
ALTRE LINGUA	INGLESE
• Capacità di lettura	BUONO
• Capacità di scrittura	BUONO
• Capacità di espressione orale	BUONO

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE E RELAZIONALI

BUONE CAPACITÀ ORGANIZZATIVE E DI GESTIONE DELLE SCADENZE SUL POSTO DI LAVORO.

CONOSCENZE INFORMATICHE

CONOSCENZE DEI SISTEMI OPERATIVI WINDOWS XP, SEVENECC.
CONOSCENZA DEL PACCHETTO OFFICE (WORD, EXCEL, POWER POINT...)
PROGRAMMI DI RIELABORAZIONE IMMAGINI ACQUISITE TRAMITE MICROSCOPIO

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

- Estrazione del DNA da sangue periferico e tessuti (metodo automatico e manuale)
- PCR
- Sequenziamento automatico (Sanger) e Next Generation Sequencing su piattaforma 454 GSJunior (Roche) e Ion Torrent (Software Torrent Suite-Life Technologies)
- Tecniche e analisi di citogenetica classica con bandeggio QFQ
- Allestimento di preparati cromosomici: preparazione del terreno di coltura per linfociti
- Raccolta e fissazione delle cellule e preparazione dei vetrini
- Metodica FISH
- Lettura al microscopio ottico e a fluorescenza
- Selezione di villi coriali e preparazione di materiale abortivo per indagini molecolari
- Diagnosi prenatale su plasma materno (Prenatal Safe)

ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

Competenze non precedentemente indicate

- **Gestione dei prodotti di laboratorio:** monitoraggio dei reagenti e materiali di laboratorio. Rapporto con produttori e fornitori di materiali
- **Approccio ai documenti di certificazione di qualità ISO 9001:** scrittura di Istruzioni Operative (IO) e di Piani Operativi per la Sicurezza (POS)

- **Approccio all'insegnamento:** Lezioni frontali agli studenti. Lezioni agli studenti in laboratorio di biologia. Tutoraggio agli studenti per la preparazione della tesi di laurea (attività di laboratorio e di aiuto nella scrittura della tesi)
 - **Utilizzo di banche dati e siti di aggiornamento nel campo della ricerca scientifica presenti anche sulla rete internet quale strumento di lavoro**
 - **Utilizzo di specifici sistemi computerizzati per l'acquisizione e l'analisi dell'immagine, cariotipizzazione automatica**
-

PARTECIPAZIONE A INCONTRI E SEMINARI

Novartis Vaccines, Siena 29 Aprile 2011:

- Bridging the gap between soft matter physics and pharmaceutical research
Kia Ngai (Washington)
- Genomica di batteri
Claudio Donati (Novartis)
- High throughput sequencing
Stefano Censini (Novartis)
- Bacterial and Viral Macromolecular Structures by Electron microscopy and X-ray Crystallography
Ilaria Ferlenghi (Novartis)
- Microscopia confocale
Marco Soriani (Novartis)

Partecipazione a diversi seminari nel campo della genetica tenuti nell'anno 2011/2012, presso l'Unità Operativa di Pediatria dell'ospedale S. Chiara di Pisa:

- Disordini genomici criptici: nuove possibilità diagnostiche
- Differenziamenti e riarrangiamenti dei cromosomi del sesso
- Diagnosi citogenetica nelle mielodisplasie
- Diagnosi FC e varianti
- MLPA e macrodelezioni

Attestato di partecipazione all'evento "La diagnosi prenatale: presente e futuro" organizzato dall'Azienda Ospedaliera-Universitaria Senese, Siena 14 Aprile 2012

Attestato di partecipazione al Convegno Nazionale SIGU "Il sequenziamento di Nuova Generazione in Genetica Umana e Medica" Bologna 30-31 Ottobre 2014

Attestato di partecipazione al XVIII Convegno Nazionale SIGU Rimini 21-24 Ottobre 2015

Attestato di partecipazione al XIX Convegno Nazionale SIGU Torino 23-25 Novembre 2016

Attestato di partecipazione all'evento "Malattie Genetiche da difetti dell'apparato Epigenetico: le Cromatinopatie" Bari 8-9 Maggio 2017

Attestato di partecipazione al XX Convegno Nazionale SIGU Napoli 15-17 Novembre 2017

Attestato di partecipazione all'evento residenziale n.207600 dal titolo "Hot Topics in Medicina Fetale" Trani 4-5 dicembre 2017

Attestato di partecipazione, in qualità di Moderatrice, all'evento "Journey to the center of A.R.T." Bari 24-25 Settembre 2018

Attestato di partecipazione al VI Corso di Formazione in Genetica Medica, Benevento 21-22-23 Marzo 2019

PUBBLICAZIONI

Mencarelli MA, Heidet L, Storey H, van Geel M, Knebelmann B, Fallerini C, Miglietti N, **Antonucci MF**, Cetta F, Sayer JA, van den Wijngaard A, Yau S, Mari F, Bruttini M, Ariani F, Dahan K, Smeets B, Antignac C, Flinter F, Renieri A.

“Evidence of digenic inheritance in Alport syndrome”.

J Med Genet 2015 Mar;52(3): 163-74

Gentile M, Agolini E, Cocciadiferro D, Ficarella R, Ponzi E, Bellacchio E, **Antonucci MF**, Novelli A. **“Novel exostosin-2 missense variants in a family with autosomal recessive exostosin-2-related syndrome: further evidences on the phenotype.”**
Clin Genet. 2019 Jan;95(1):165-171.

Emanuela Ponzi, Mattia Gentile, Emanuele Agolini, Emilia Matera, Roberto Palumbi, Antonia Lucia Buonadonna, Antonia Peschechera, Alessandra Gabellone, Maria Fatima Antonucci, Lucia Margari

“14q12q13.2 microdeletion syndrome: Clinical characterization of a new patient, review of the literature, and further evidence of a candidate region for CNS anomalies” Mol Genet Genomic Med. 2020 Jul8(7):e 1289.doi: 10:1002/mgg3.1289.
Epub 2020 May 2016

“Clinical and genomic profiling of a patient with a de novo ring chromosome 18: a case report highlighting autoimmune and neurological implications”
Mol Cytogenet 2024 Dec 5;17(1):31. doi: 10.1186/s13039-024-00700-5.
Annalaura Montanari, Paola Caforio, Annalisa Paparella, Paola Casieri, Maria Cristina Nuzzi, Maria Fatima Antonucci, Claudia Rita Catacchio 1, Marilina Tampoia, Mattia Gentile, Roberta Bucci, Valerio Cecinati, Angelo Cellamare, Francesca Antonacci 5

**COMUNICAZIONI A CONGRESSI
ABSTRACT**

XIX Congresso Nazionale SIGU Torino 23-25 Novembre 2016

Parent inheritance of hypomorphic mutations and somatic mosaicism leads to reconsider genetic counselling in retinoblastoma.

Valentina Imperatore¹, Anna Maria Pinto^{1,2}, Elisa Gelli¹, Trevisson Eva³, Morbidoni Valeria³, Caterina Lo Rizzo², Roversi Gaia⁴, Laura Dosa⁵, Sara Amitrano², Serena Somma^{1,2}, Mirella Bruttini^{1,2}, Maria Fatima Antonucci^{1,2}, Theodora Hadjistilianou⁶, Sonia De Francesco⁶, Paolo Toti⁷, Elena Gusson⁸, Maria Antonietta Mencarelli^{1,2}, Francesca Mari^{1,2}, Alessandra Renieri^{1,2}, Francesca Ariani^{1,2}.

XX Congresso Nazionale SIGU Napoli 15-17 Novembre 2017

Translucenza nucale ≥ 3.5 mm (99 centile) in assenza di aberrazioni al cariotipo/CMA: esperienza di un Centro di 3°livello

Ficarella R1., Pansini A1., Buonadonna A. L.1, Antonucci M. F.1, Zambetti P.1, Votino C.2, Volpe P.2, Gentile M.1

1UOC Lab. Genetica Medica, ASL Bari, Bari, 2UOC Medicina Fetale, ASL Bari, Bari

**COMUNICAZIONI A CONGRESSI
POSTER**

XVIII Congresso Nazionale SIGU 22-23 Ottobre 2015

Digenic inheritance in Alport syndrome and role of modifier genes

Margherita Baldassarri1, Chiara Fallerini1, Mirella Bruttini1, Fatima Antonucci1, Maik Grohmann2, Karin Dahan3, Helen Storey4, Elena Lazzeri5, Paola Romagnani6, Aldesia Provenzano7, Sabrina Giglio7, Marco D'Amico8, Carmine Pecoraro9, Giancarlo Barbano10, Antonella Trivelli10, Gian Marco Ghiggeri10, Marisa Giani11, Laura Massella12, Carsten Bergmann2,13, Mato Nagel14, Ilaria Longo15, Anna Maria Pinto1, Francesca Mari1, Francesca Ariani1, Alessandra Renieri1.

XXVII Congresso Nazionale SIGU 3-6 Ottobre 2024

Esoma clinico: quando i “dettagli” fanno la differenza

P. Caforio, P. Casieri, A. Cellamare, M. F. Antonucci, P. Orsini, R. Ficarella, F. paiano, A. Mosca, L. Galgano, C. Locaputo, F. Maida, V. Cecinati, M. Tampoia, M. Gentile, M. C. Nuzzi

UOC Pediatria e Oncologia Pediatrica, UO Microcitemia – ASL Taranto – PO SS.
Annunziata, Taranto, Italia

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali in conformità al codice in materia di protezione dei dati personali (D.Lgs. 96/2003).

Maria Fatima Antonucci