



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **Dr.ssa PASCOLINI Giulia**

Indirizzo

Telefono

Fax

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ESPERIENZE PROFESSIONALI

- Date **06/09-14/09/2018**
- Struttura ospitante **Laboratorio di Genetica Medica- A.U.S.L. Ospedale Belcolle (Responsabile: Dr. Gennaro D'Angelo), Viterbo.**
- Posizione ricoperta **Sostituzione SUMAI di Genetica Medica in qualità di Medico Genetista. Attività di consulenza Genetica Prenatale e di Genetica Clinica post-natale. Relazioni di Genetica Medica.**

- Date **31/08/2017-31/08/2018**
- Struttura ospitante **A.O. San Camillo-Forlanini U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (Direttore: Prof.ssa Paola Grammatico)-U.O.S. Genetica Clinica (Responsabile: Dr.ssa Silvia Majore), Roma.**
- Posizione ricoperta **Contratto libero-professionale in qualità di medico genetista con attività di supporto alla consulenza genetica.
Vedi copia contratto allegato, delibera n.1274 del 22 Settembre, 2017.**

- Date **Dall'anno 2017**
- Struttura ospitante **SUMAI regione Lazio.**
- Posizione ricoperta **Inserimento nella graduatoria definitiva degli specialisti ambulatoriali.**

- Date **Marzo 2016 ad oggi**
- Struttura ospitante **A.O. San Camillo-Forlanini U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (Direttore: Prof.ssa Paola Grammatico) Roma.**
- Posizione ricoperta **Medico Genetista con attività di supporto alla gestione dello sportello Malattie Rare.**

- Date **Novembre 2015 ad oggi**
- Struttura ospitante **"Sapienza" Università di Roma-Dip. di Medicina Molecolare-U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica-A.O. San Camillo-Forlanini (Direttore: Prof.ssa Paola Grammatico)-U.O.S. Genetica Clinica (Responsabile: Dr.ssa Silvia Majore) Roma.**

ne ricoperta

Medico dottorando borsista, principali aree di interesse clinico-scientifico: malformazioni craniofacciali, dismorfologia clinica - sindromologia, disabilità intellettiva.

ra ospitante

17/07-31/07/2015

S.S.V.D. Citologia e Citogenetica-A.U.S.L. Ospedale Belcolle (Responsabile: Dr. Roberto Ottaviani), Viterbo.

ne ricoperta

Sostituzione SUMAI di Genetica Medica in qualità di Medico Genetista. Attività di consulenza Genetica Prenatale e di Genetica Clinica post-natale. Relazioni di Genetica Medica.

ra ospitante

Gennaio 2015-Maggio 2015

A.O. San Pietro Fatebenefratelli-U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Medica (Responsabile: Dott. Antonio Novelli), Roma.

ne ricoperta

Medico in formazione specialistica in affiancamento. Attività ambulatoriale di Genetica Clinica neonatale, pediatrica e dell'adulto. Consulenza Genetica preconcezionale e prenatale. Relazioni di Genetica Medica.

ra ospitante

Settembre 2013-Maggio 2015

A.O. San Camillo-Forlanini-U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica (Direttore: Prof.ssa P. Grammatico)-U.O.S. di Genetica Clinica (Responsabile: Dr.ssa Silvia Majore; Tutor: Dr. Marco Castori), Roma.

ne ricoperta

Medico in formazione specialistica (tesi di specializzazione). Attività ambulatoriale di Genetica Clinica neonatale, pediatrica e dell'adulto. Consulenza Genetica preconcezionale e prenatale. Relazioni di Genetica Medica.

ra ospitante

Maggio 2010-Giugno 2015

"Sapienza" Università di Roma "Policlinico Umberto I-U.O.C. di Genetica Medica (Direttore: Prof. Antonio Pizzuti), Roma.

ne ricoperta

Medico in formazione specialistica. Attività ambulatoriale di Genetica Clinica neonatale, pediatrica e dell'adulto. Consulenza Genetica preconcezionale e prenatale. Consulenza clinica di Neurogenetica. Relazioni di Genetica Medica.

ra ospitante

Dicembre 2012-Gennaio 2014

Istituto CSS Mendel-Gruppo di Diagnosi in Genetica Molecolare (DGM) (Responsabile: Dr. Alessandro De Luca), Roma.

ne ricoperta

Medico in formazione specialistica. Attività di diagnostica molecolare sulla sindrome di Noonan e disturbi correlati.

ra ospitante

Giugno 2010-Dicembre 2012

Istituto CSS Mendel-Gruppo di Ricerca e Sviluppo in Genetica Molecolare (RSGM) (Responsabile: Dr. Alessandro De Luca), Roma.

ne ricoperta

Medico in formazione specialistica. Attività di ricerca molecolare sulla Sindrome di Noonan e disturbi correlati.

ONE E FORMAZIONE

e tipo di istituto di

Novembre 2015-Febbraio 2019

Università di Roma "Sapienza"-Dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica (XXX ciclo) (Direttore: Prof. Antonio Pizzuti).

ca conseguita

Dottorando di Ricerca.

e tipo di istituto di

22 Giugno 2015

Università di Roma "Tor Vergata"-Facoltà di Medicina e Chirurgia-Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (Direttore: Prof. Federico Galassi).



conseguita Diploma di specializzazione in Genetica Medica indirizzo medico (Votazione 50/50 cum laude).

10 Febbraio 2009-5 Marzo 2009
 e tipo di istituto di "Sapienza" Università di Roma; Ordine dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri di Roma e
 conseguita provincia.
 Abilitazione professionale; Iscrizione all'albo professionale.

30 Settembre 2008
 e tipo di istituto di "Sapienza" Università di Roma-Facoltà di Medicina e Chirurgia.
 conseguita Laurea in Medicina e Chirurgia (votazione 110/110 cum laude).

15 Luglio 1999
 e tipo di istituto di Liceo Classico Statale di Roma "Dante Alighieri".
 conseguita Diploma di maturità classica.

E COMPETENZE

GUÀ ITALIANO

GUE INGLESE

di lettura INGLESE molto buona.

di scrittura molto buona

di espressione orale Buona.

E COMPETENZE

CHE Utilizzo del pacchetto Microsoft Office.

Utilizzo di database genomici (UCSC, Decipher, HGMD, Ensemble, Varsome, ClinVar).

Utilizzo del software EOS per la gestione delle attività diagnostiche e di laboratorio di genetica Medica e della consulenza genetica.

Utilizzo del programma BRCA-PRO (Cagene 6).

Utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare.

Utilizzo del sito multimediale ORPHANET.

Utilizzo della piattaforma dismorfologica Face2Gene (FDNA Inc.).

Attività clinica:

Consulenza Genetica preconcezionale (infertilità di coppia, poliabortività, screening del portatore, stima del rischio riproduttivo). Consulenza Genetica prenatale (quadri fetali polimalformativi, cromosomopatie, displasie scheletriche e cerebrali). Consulenza di Genetica clinica neonatale (difetti malformativi isolati e sindromici, patologie metaboliche neonatali). Consulenza di Genetica Clinica pediatrica (patologie metaboliche, difetti malformativi isolati e sindromici, disturbi dello sviluppo isolati e sindromici, displasie scheletriche, collagenopatie, genodermatosi, facomatosi, patologie neurologiche, genetica oncologica). Consulenza di Genetica Clinica dell'adulto (patologie metaboliche, difetti malformativi isolati e sindromici, disturbi mentali e dello sviluppo isolati e sindromici, displasie scheletriche, collagenopatie, genodermatosi, facomatosi, patologie neurologiche, genetica oncologica).

Attività di Laboratorio:

Estrazione del DNA da sangue periferico.

Amplificazione di frammenti di DNA mediante tecnica della reazione a catena della polimerasi (PCR).

Analisi di amplificati di DNA su gel di Agarosio.

Purifica di amplificati di DNA con colonnine QIAGEN ed EXOSAP.

PCR di sequenza.

Purifica dei prodotti di sequenza con colonnine QIAGEN e piastre di resina.

Analisi di sequenze geniche mediante software SEQMAN e MUTATION SURVEYOR.

Utilizzo del DHPLC (denaturing high-performance liquid chromatography).

Nozioni di Citogenetica.

Articoli a stampa su riviste internazionali:

1. Castori M, Valiante M, **Pascolini G**, Leuzzi V, Pizzuti A, Grammatico P. Clinical and genetic study of two patients with Zimmermann-Laband syndrome and literature review. *Eur J Med Gen* 2013, 56 (10): 570-6. IF = 2.004 ✓
2. Castori M, Morlino S, **Pascolini G**, Blundo C, Grammatico P. Gastrointestinal and nutritional issues in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. *Am J Med Genet C* 2015, 169 C(1):54-75. IF = 3.822 ✓
3. Castori M, **Pascolini G**, Parisi V, Sana ME, Novelli A, NurnBerg P, Iacone M, Grammatico P. Microcephaly, ectodermal dysplasia, multiple skeletal anomalies and distinctive facial appearance: delineation of cerebro-dermato-osseous-dysplasia. *Am J Med Genet A*. 2015, 167A (4):842-5. IF = 2.264 ✓
4. Castori M, Servadei F, Laino L, **Pascolini G**, Cifani A, Fabbri R, Scassellati Sforzolini G, Silvestri E, Grammatico P. Prenatal patterns of axial skeletogenesis in aneuploidies at standard radiology: a study of 145 aborted fetuses. *Am J Med Genet A*. 2016, 170(3):676-87. IF = 2.264 ✓
5. Margiotti K, **Pascolini G**, Consoli F, Di Bonaventura C, Giallonardo A, De Luca A, Fazio V, Pizzuti A. Lack of *SOS1* gene mutations in patients with epilepsy and phenytoin-induced gingival overgrowth. *Arch Oral Biol*. 2017;80:160-163. IF = 2.050 ✓
6. **Pascolini G**, Agolini E, Majore S, Novelli A, Grammatico P, Digilio M. Helsmoortel-Van der Aa Syndrome as emerging clinical diagnosis in intellectually disabled children with autistic traits and ocular involvement. *Eur J Paediatr Neurol*. 2018 May;22(3):552-557. IF = 2.362 ✓
7. **Pascolini G**, Valiante M, Majore M, Cariola F, Laino L, Calvani M, Grammatico P. Incidental finding of an Xq microdeletion in a girl with Trichorhinophalangeal Syndrome Type I harboring a novel *TRPS1* Nonsense mutation. *Minerva Pediatr*. 2018;70(6):639-642. IF = 0.947 ✓
8. Rinelli M, Bellacchio E, Berardinelli F, **Pascolini G**, Grammatico P, Sgura A, Iori AP, Quattrocchi L, Novelli A, Majore S, Agolini E. Structural modeling of a novel *TERC* variant in a patient with aplastic anemia and short telomeres. *Ann Hematol*. 2018 Jul 6. doi: 10.1007/s00277-018-3415-5. IF = 2.845 ✓

9. **Pascolini G**, Majore S, Valiante M, Bottillo I, Laino L, Grammatico B, Calvani M, Grammatico P. Autism Spectrum Disorder in a patient with a genomic rearrangement that only involves the *EPHA5* gene. Accepted, Psychiatric Genetics, 2018. IF = 1.586 ✓

N° totale pubblicazioni: 9, IF tot: 20,204; H-index: 3; i10-index: 2

Articoli in revisione:

1. **Pascolini G**, Fleischer N, Ferraris A, Majore S, Grammatico P. The Facial Dysmorphology Analysis Technology in intellectual disability syndromes related to defects in the histones modifiers. Under minor revision, JHG, 2018.

Articoli a stampa su riviste nazionali:

1. **Pascolini G**, Grammatico P. Mutazioni di *FGFR3*: dalla genetica allo spettro clinico. *Il Pediatra*, vol. 5, 2018.

UTI A CONGRESSI

1. Margiotti K, **Pascolini G**, Consoli F, Di Bonaventura C, Giallonardo A, De Luca A, Fazio V, Pizzuti A. Lack of *SOS1* gene mutations in patients with epilepsy and phenytoin-induced gingival overgrowth. SIGU, Roma 25-28 Settembre 2013.

2. Valiante M, Castori M, **Pascolini G**, Leuzzi V, Pizzuti A, Grammatico P. Sindrome di Zimmermann-Laband: nuove osservazioni e revisione della letteratura. SIGU, Roma 25-28 Settembre 2013.

3. Magliozzi M, **Pascolini G**, Loddo S, Restaldi F, Martinez C, Ottaviani R, Pizzuti A, De Luca A, Sinibaldi L. Clinical and molecular dissection of two novel cases of hemihyperplasia. SIGU ed ESHG, Milano 31 Maggio - 2 Giugno 2014.

4. **Pascolini G**, Morlino S, Parisi V, Sana M, Iacone M, Novelli A, Grammatico P, Castori M. Microcefalia, displasia ectodermica, anomalie multiple scheletriche e facies peculiare: definizione della displasia cerebro-dermato-ossea. Milanopediatria 2014, Milano 20-23 Novembre 2014.

5. **Pascolini G**, Valiante M, Laino L, Calvani M, Majore S, Grammatico B, Grammatico P. Evidenza di una microduplicazione del gene *EPHA5* in una paziente affetta da disturbo dello spettro autistico. Convegno congiunto SIPO-SIMGEPED, Bari 27-29 Ottobre 2016.

6. **Pascolini G**, Valiante M, Cariola F, Laino L, Calvani M, Grammatico B, Majore S, Grammatico P. Nuova mutazione del gene *TRPS1* e concomitante microdelezione de novo di un cromosoma X in una paziente con sindrome Tricorinofalangeale di Tipo I. Convegno congiunto SIPO-SIMGEPED, Bari 27-29 Ottobre 2016.

7. Magliozzi M, **Pascolini G**, D'Elia G, Loddo S, Restaldi F, Martinez C, Ottaviani R, Sinibaldi L, De Luca A. Studio clinico-molecolare di tre casi con emi-iperplasia. SIGU, Torino 23-26 Novembre 2016.

8. Rinelli M, Agolini E, **Pascolini G**, Mucciolo M, Pisaneschi E, Grammatico P, Novelli A, Iori AP, Quattrocchi S, Majore S. Identificazione di una nuova variante del gene *TERC* (Telomerase RNA Component) in una paziente con anemia aplastica e mielodisplasia. SIGU, Napoli 15-18 Novembre 2017.

9. **Pascolini G**, Agolini E, Majore S, Novelli A, Grammatico P, Digilio M. Helsmoortel-Van der Aa Syndrome as emerging clinical diagnosis in intellectually disabled children with autistic traits and ocular involvement. ESHG, Milano 16-19 Giugno 2018.

CA
DI REVISIONE

Revisore per le seguenti riviste:

- Psychiatric Genetics.
- BMC Medical Genetics.
- Molecular Syndromology.
- JSM Communication Disorders.

E COMUNICAZIONI
INVITO

1. Seminario in qualità di relatore dal titolo "Disturbi dello sviluppo sessuale - DSD" presso Istituto CSS- Mendel di Roma in data 25-06-2012.
2. Seminario in qualità di relatore dal titolo "Studio clinico-genetico di due pazienti con sospetta sindrome di Zimmermann-Laband" presso l'A.O. San Camillo-Forlanini di Roma, nell'ambito di cicli di seminari interni presso la U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica in data 14-04-2014.
3. Comunicazione orale in qualità di relatore dal titolo "Microcefalia, displasia ectodermica, anomalie multiple scheletriche e facies peculiare: definizione della displasia cerebro-dermato-ossea", nell'ambito del congresso Milanopediatria 2014 in data 21-11-2014.
4. Comunicazione orale in qualità di relatore dal titolo "Sindrome di Apert: quadro clinico", nell'ambito dell'incontro annuale "Sindrome di Apert - Percorso diagnostico terapeutico integrato" - Policlinico Umberto I di Roma in data 13-06-2015.

DI LIBRI

Coautrice dei capitoli di Immunologia Clinica e Genetica Medica, Manuale CTO, 2018, Edizioni CTO .

CAPACITÀ
E
ENZE

Comprovata esperienza in dismorfologia clinica-sindromologia e difetti del neurosviluppo nell'ambito della Genetica Clinica, soprattutto in età neonatale e pediatrica. In questo campo si è focalizzato e si sta implementando il percorso di attività diagnostica e di ricerca clinica. Sono attualmente in corso progetti di collaborazione con la tecnologia per lo studio dismorfologico FDNA nella diagnosi di patologie sindromiche/malformative (Face2Gene; <http://www.face2gene.com>). L'attività di ricerca clinica e molecolare e la produzione scientifica si stanno indirizzando verso lo studio delle patologie causate dai difetti del rimodellamento cromatinico e disturbi correlati.

Medico Frequentatore presso la U.O.C. di Genetica Medica del Policlinico Umberto I di Roma (Direttore: Prof. Antonio Pizzuti) da Luglio 2009 a Maggio 2010, dove ha prestato attiva collaborazione per consulenze di Genetica Medica prenatale e postnatale.

Partecipazione a corsi e congressi inerenti la diagnosi prenatale, la genetica clinica e molecolare.

Sostituzioni di Medicina Generale presso studi di Medicina di Libera Scelta dal mese di Luglio 2009 a Marzo 2010.

DI PATENTI

Patente di guida B.

DI

- N. 9 copie lavori scientifici.
- N. 1 copia del contratto libero-professionale presso A.O. San Camillo-Forlanini di Roma.