

INFORMAZIONI PERSONALI

Giulia Pascolini

Via Residenza Claudia, 8 00061 Anguillara Sabazia (Roma)

0699900853 📞 3492644259

giupascolini@gmail.com; giulia.pascolini@omceoromapec.it

Sesso F | Data di nascita 22/05/1980 | Nazionalità Italiana

- Medico Chirurgo specialista in Genetica Medica
- Dottoressa di Ricerca in Genetica Medica
- Master di II livello in Malattie Rare
- Membro dell'Editorial Board della rivista internazionale "Journal of Pediatric Genetics" dal 2019
- Membro del comitato scientifico della FDNA Inc. dal 2021
- Membro del comitato scientifico dell'Associazione Sindrome ADNP Italia dal 2022

TITOLI DI CARRIERA

- 01.02.2023-31.01.2024** **Contratto di Dirigente Medico I livello - disciplina Genetica Medica**
Istituto Dermopatico dell'Immacolata, IDI-IRCCS di Roma, Centro per le Malattie Rare dermatologiche (Responsabile: Dr. Biagio Didona)
▪ Ruolo: dirigente medico di I livello con attività ambulatoriale di Genetica Clinica
- 01.12.2022 ad oggi** **Laboratorio di Genetica Medica**
Centro Arsbiomedica di Roma
▪ Ruolo: direttore tecnico
- 01.06.2022-30.11.2022** **Contratto di collaborazione coordinata e continuativa per la ricerca**
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, U.O.C Cardiologia e Aritmologia (Direttore: Dr. Fabrizio Drago), Centro di Cardiogenetica (Responsabile: Dr.ssa Anwar Baban)
▪ Ruolo: ricercatore con attività clinica e assistenziale
- 01.02.2022-18.05.2022** **Contratto di Dirigente Medico di I livello (pratica n. 4936/2022, protocollo n. 0002347/2022)**
ASL RM4 - U.O.C. Pediatria/Nido/Neonatologia, Presidio Ospedaliero S. Paolo, Civitavecchia (Roma) (Direttore: Dr. Francesco Dituri)
▪ Ruolo: dirigente medico di I livello con attività ambulatoriale, di reparto e PS di Pediatria e punto nascita. Attività ambulatoriale di Genetica Clinica Pediatrica c/o ambulatorio Istituzionale
- 15.02.2019 – 15.06.2021** **Contratto libero-professionale in qualità di Medico Chirurgo genetista (delibera n. 0210 del 13.02.2019)**
A.O. San Camillo-Forlanini, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, U.O.S di Genetica Clinica, Roma
▪ Ruolo: Medico genetista con attività ambulatoriale di consulenza genetica

01.09.2017 – 31.08.2018 **Contratto libero-professionale in qualità di Medico Chirurgo genetista (delibera n. 1274 del 22.09.2017)**

A.O. San Camillo-Forlanini, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, U.O.S di Genetica Clinica, Roma
▪ Ruolo: Medico genetista con attività ambulatoriale di consulenza genetica

06.09.2018 – 14.09.2018 **Contratto di sostituzione SUMAI per gli specialisti ambulatoriali (35 ore/sett.)**

A.U.S.L. Ospedale Belcolle, Laboratorio di Genetica Medica, Viterbo
▪ Ruolo: Medico genetista con attività ambulatoriale di consulenza genetica

17.07.2015 – 31.07.2015 **Contratto di sostituzione SUMAI per gli specialisti ambulatoriali (22 ore/sett.)**

A.U.S.L. Ospedale Belcolle, Laboratorio di Genetica Medica, Viterbo
▪ Ruolo: Medico genetista con attività ambulatoriale di consulenza genetica

27.07.2015 – 13.02.2019 **Borsa di studio per dottorato di Ricerca in Biologia Umana e Genetica Medica (durata 3 anni)**

"Sapienza" Università di Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, U.O.S. di Genetica Clinica, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma
▪ Attività di ricerca sulle sindromi da difetto del rimodellamento cromatinico, sulle malformazioni craniofacciali e disabilità intellettiva

gennaio 2015 – maggio 2015 **Medico Chirurgo in formazione specialistica**

A.O. San Pietro Fatebenefratelli, U.O.S.D. Laboratorio di Genetica Medica, Roma
▪ Attività ambulatoriale di Genetica Clinica neonatale, pediatrica e dell'adulto. Consulenza Genetica preconcezionale e prenatale

maggio 2010 – giugno 2015 **Medico Chirurgo in formazione specialistica**

"Sapienza" Università di Roma - Dipartimento di Medicina Sperimentale, Policlinico Umberto I, U.O.C. di Genetica Medica, Roma
▪ Attività ambulatoriale di Genetica Clinica neonatale, pediatrica e dell'adulto. Consulenza Genetica preconcezionale e prenatale

maggio 2010 – giugno 2015 **Medico Chirurgo in formazione specialistica**

Istituto CSS - Mendel, Roma
▪ Attività di ricerca e diagnosi molecolare sulla sindrome di Noonan e disturbi correlati

settembre 2013 – giugno 2015 **Medico Chirurgo in formazione specialistica**

"Sapienza" Università di Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare, U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica, U.O.S. di Genetica Clinica, A.O. San Camillo-Forlanini, Roma
▪ Attività ambulatoriale di Genetica Clinica neonatale, pediatrica e dell'adulto. Consulenza Genetica preconcezionale e prenatale

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

22.03.2022 **Master di II livello in Malattie Rare *cum laude***

"Sapienza" Università di Roma, Facoltà di Medicina e Psicologia
Titolo della tesi: "Definizione clinica del disturbo del neurosviluppo *SETD5*-correlato in una bambina con nuove caratteristiche e fenotipo sovrapponibile alla sindrome KBG"

13.02.2019 **Dottorato di Ricerca in Genetica Medica (XXX ciclo)**

"Sapienza" Università di Roma, Dipartimento di Medicina Molecolare

Titolo della tesi: "Phenotypic investigations of Developmental Disorders of Chromatin Remodeling (DDCRs)"

22.06.2015 **Diploma di Specializzazione in Genetica Medica cum laude**

"Tor Vergata" Università di Roma, Facoltà di Medicina e Chirurgia

▪ Diploma di specializzazione ad indirizzo medico

Titolo della tesi sperimentale: "Studio radiologico dei difetti della scheletogenesi assiale in 146 feti affetti da aneuploidia"

30.09.2008 **Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia cum laude**

"Sapienza" Università di Roma, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Dipartimento di Pediatria, Servizio per la diagnosi e cura delle osteodistrofie congenite.

Titolo della tesi sperimentale: "Dosaggio della prostaglandina E2 in bambini affetti da osteogenesi imperfetta in trattamento con neridronato"

2009 **Abilitazione professionale**

"Sapienza" Università di Roma, Facoltà di Medicina e Chirurgia

COMPETENZE PERSONALI

Attività clinica

Da marzo 2016 a giugno 2021 ha svolto attività di supporto allo sportello Malattie Rare dell'A.O. San Camillo-Forlanini per la gestione di quesiti clinici ed amministrativi inerenti le malattie rare.

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 e dell'adulto (patologie metaboliche, difetti malformativi isolati e sindromici, disturbi 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 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 del DHPLC (denaturing high-performance liquid chromatography)

Nozioni di Citogenetica

Competenze informatiche

Utilizzo del pacchetto Microsoft Office

Utilizzo di database genomici e piattaforme per lo studio di varianti geniche (UCSC, Decipher, HGMD, Ensemble, Varsome, ClinVar, Intervar)

Utilizzo del software EOS per la gestione delle attività diagnostiche e di laboratorio di Genetica Medica e della Consulenza Genetica

Utilizzo del programma BRCAPRO (Cagene 6)

Utilizzo del Registro Nazionale Malattie Rare

Utilizzo del sito multimediale ORPHANET

Utilizzo della piattaforma dismorfologica Face2Gene (FDNA Inc., Boston, MA, USA) per l'analisi di fenotipi facciali sindromici

Altro

La dr.ssa Pascolini si è interessata fin dall'inizio del suo percorso formativo-professionale alla patologia dismorfologico/malformativa, come dimostrano anche i titoli delle tesi presentate per l'ottenimento di diversi titoli accademici e professionali. La dr.ssa Pascolini ha identificato presso il servizio di Genetica Clinica dell'A.O. San Camillo-Forlanini di Roma diverse sindromi

malformative rare sulla base dell'evidenza clinica per le quali non era stata ancora posta diagnosi, indirizzando lo studio molecolare e la gestione medica dei pazienti.

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; <https://www.face2gene.com>). L'attività di ricerca clinica e molecolare e la produzione scientifica si sono indirizzate in particolare allo 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.

Sostituzioni di Medicina Generale presso studi di Medicina di Libera Scelta dal mese di luglio 2009 a marzo 2010.

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni scientifiche

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 Genet*, 2013, 56(10):570-6.
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(1):54-75.
3. Castori M, **Pascolini G**, Parisi V, Sana ME, Novelli A, NurnBerg P, Iascone 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, 167(4):842-5.
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.
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.
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, 22(3):552-557.
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.
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*, 2019, 98(3):809.
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. *Psychiatr Genet*, 2019, 29(3):86-90.
10. **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. *J Hum Genet*, 2019, 64(8):721-728.
11. **Pascolini G**, Valiante M, Bottillo I, Laino L, Fleischer N, Ferraris A, Grammatico P. Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion. *Eur J Med Genet*, 2019, 14:1037-39.
12. **Pascolini G**, Agolini E, Novelli A, Majore S, Grammatico P. The p.Arg377Trp variant in ACTL6A underlines a recognizable BAF-opathy phenotype. *Clin Genet*, 2020, 97(4):672-674.
13. **Pascolini G**, Agolini E, Fleischer N, Gulotta E, Cesario C, D'Elia G, Novelli A, Majore S, Grammatico P. A novel patient with White-Sutton syndrome refines the mutational and clinical repertoire of the POGZ-related phenotype and suggests further observations. *Am J Med Genet A*, 2020, 182(7):1791-1795.
14. **Pascolini G**, Agolini E, Fleischer N, Pierantoni R, Loddo S, Novelli A, Bernardini L, Majore S, Grammatico P. Further delineation of the neurodevelopmental phenotypic spectrum associated to 14q11.2 microduplication. *Neurol Sci*. 2020;41(12):3751-3753.
15. **Pascolini G**, Valiante M, Bottillo I, Laino L, Fleischer N, Ferraris A, Grammatico P. Answer to

Letter to the Editor regarding the article "Striking phenotypic overlap between Nicolaides-Baraitser and Coffin-Siris syndromes in monozygotic twins with ARID1B intragenic deletion". Eur J Med Genet. 2020 Oct;63(10):103993. doi:10.1016/j.ejmg.2020.

16. Breen MS, Garg P, Tang L, Mendonca D, Levy T, Barbosa M, Amett AB, Kurtz-Nelson E, Agolini E, Battaglia A, Chiochetti AG, Freitag CM, Garcia-Alcon A, Grammatico P, Hertz-Picciotto I, Ludena-Rodriguez Y, Moreno C, Novelli A, Parellada M, **Pascolini G**, Tassone FE, Grice D, Bernier RA, Kolevzon A, Sharp A, Buxbaum JD, Siper PM, De Rubeis S. Epesignatures stratifying ADNP syndrome show modest correlation with phenotype. Am J Hum Genet. 2020 Sep 3;107(3):555-563. doi:10.1016/j.ajhg.2020.07.003.
17. **Pascolini G**, Gaudio F, Fadda MT, Laino L, Ferraris A, Grammatico P. Koolen-de Vries syndrome in the first adulthood patient of Southern India ancestry. Am J Med Genet A. 2021 Mar;185(3):978-981. doi: 10.1002/ajmg.a.62006.
18. Majore S, Agolini E, Micale L, **Pascolini G**, Zuppi P, Cocciadiferro D, Morlino S, Mattiuzzo M, Valiante M, Castori M, Novelli A, Grammatico P. Clinical presentation and molecular characterization of a novel patient with variant POC1A-related syndrome. Clin Genet. 2021;99(4):540-546. doi:10.1111/cge.13911.
19. Harris HK, Nakayama T, Lai J, Zhao B, Argyrou N, Gubbels CS, Soucy A, Genetti CA, Suslovitch V, Rodan LH, Tiller GE, Lesca G, Gripp KW, Asadollahi R, Hamosh A, Applegate CD, Turmpenny PD, Simon MEH, Volker-Touw CML, Gassen KLIV, Binsbergen EV, Pfundt R, Gardeitchik T, Vries BBA, Immken LL, Buchanan C, Willing M, Toler TL, Fassi E, Baker L, Vansenne F, Wang X, Ambrus JL Jr, Fannemel M, Posey JE, Agolini E, Novelli A, Rauch A, Boonsawat P, Fagerberg CR, Larsen MJ, Kibaek M, Labalme A, Poisson A, Payne KK, Walsh LE, Aldinger KA, Balciuniene J, Skraban C, Gray C, Murrell J, Bupp CP, **Pascolini G**, Grammatico P, Broly M, Küry S, Nizon M, Rasool IG, Zahoor MY, Kraus C, Reis A, Iqbal M, Uguen K, Audebert-Bellanger S, Ferec C, Redon S, Baker J, Wu Y, Zampino G, Syrbe S, Brosse I, Jamra RA, Dobyns WB, Cohen LL, Blomhoff A, Mignot C, Keren B, Courtin T, Agrawal PB, Beggs AH, Yu TW. Disruption of RFX family transcription factors causes autism, attention-deficit/hyperactivity disorder, intellectual disability, and dysregulated behavior. Genet Med. 2021;23(6):1028-1040. doi: 10.1038/s41436-021-01114-z.
20. **Pascolini G**. Metacarpophalangeal profile pattern analysis (MCPPPA) in a further patient with a novel *ARID1B* variant. Congenit Anom (Kyoto). 2021;61(5):193-196. doi: 10.1111/cga.12431.
21. **Pascolini G**, Gaudio F, Passarelli C, Novelli A, Di Giosaffatte N, Majore S, Grammatico P. Clinical and molecular aspects of the neurodevelopmental disorder associated with *PAK3* perturbation. J Mol Neurosci. 2021;71:2474-2481.
22. **Pascolini G**, Passarelli C, Lipari M, Chandaramouli B, Di Giosaffatte N, Novelli A, Grammatico P. Duane retraction syndrome characterized by inner ear agenesis and neurodevelopmental phenotype in an Italian family with a variant in *MAFB*. Clin Genet. 2022 101(3):377-378. doi: 10.1111/cge.14101.
23. **Pascolini G**, Gnazzo M, Novelli A, Grammatico P. Clinical refinement of the *SETD5*-associated phenotype in a child displaying novel features and KBG syndrome-like appearance. Am J Med Genet A. 2022;188(5):1623-1625. doi: 10.1002/ajmg.a.62679.
24. **Pascolini G**, Calvani M, Grammatico P. First Italian experience using the automated craniofacial gestalt analysis on a cohort of pediatric patients with multiple anomaly syndromes. Ital J Pediatr 2022;48(1):91.
25. **Pascolini G**, Gaudio F, Baldi M, Alario D, Dituri F, Novelli A, Baban A. Facial clues to the photosensitive trichothiodystrophy phenotype in childhood. J Hum Genet. 2023;68(6):437-443. doi: 10.1038/s10038-023-01134-4.
26. Baban A, Cicienia M, Magliozzi M, Parlapiano G, Cirillo M, **Pascolini G**, Fattori F, Gnazzo M, Bruno P, De Luca L, Di Chiara L, Francalanci P, Udd B, Secinaro A, Amodeo A, Bertini ES, Savarese M, Drago F, Novelli A. Biallelic truncating variants in children with titinopathy represent a recognizable condition with distinctive muscular and cardiac characteristics: a report on five patients. Front Cardiovasc Med. 2023;10:1210378. doi: 10.3389/fcvm.2023.1210378.
27. **Pascolini G**, Fortugno P, Chandramouli B, Didona B, Castiglia D. Defining the clinical spectrum of ichthyosis follicularis, atrichia and photophobia clinical association type 1 (IFAP1). European Journal of Dermatology 2023, *Accepted article*.

Totale pubblicazioni scientifiche: 27 (di cui 17 a primo nome e corrisponding author), h-index: 8).

Pubblicazioni internazionali su invito

Pascolini G. DeepGestalt technology of the *SETD5*-associated intellectual disability syndrome. J Transl Genet Genom, 2020, 4:17-21. Special Issue, Genetics of Neurodevelopmental Disorders, su invito della Prof.ssa T. Kleefstra (Department of Human Genetics, Radboud University Medical Center, 6500 HB Nijmegen, the Netherlands).

Pubblicazioni su riviste nazionali su invito

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

Capitoli di libri

1. **Pascolini G.** Genomic Copy Number Variants (CNVs) and Autism Spectrum Disorder (ASD). *Semantic books*, 2019.
2. **Pascolini G.** Immunologia Clinica e Genetica Medica, *Manuale CTO*, 2018, Edizioni CTO.

Abstract presentati a convegni/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. XVI Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana), 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. Congresso congiunto SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) ed ESHG (European Society of Human Genetics), 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 (Società Italiana Pediatri Ospedalieri) – SIMGEPED (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche), 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 (Società Italiana Pediatri Ospedalieri) – SIMGEPED (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche), 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. XIX Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), 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. XX Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana Genetica Umana), 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 (European Society of Human Genetics) 2018, Milano, 16-19 giugno 2018.
10. Agolini E, Fleischer N, Pierantoni R, Loddo S, Novelli A, Bernardini L, Majore S, Grammatico P, **Pascolini G**. Craniofacial appearance of a Developmental Disorder of Chromatin Remodeling in a girl with intellectual disability and a novel microrearrangement encompassing *HNRNPC* gene. ESHG (European Society of Human Genetics) 2019, Gothenburg, 15-19 giugno 2019.
11. Nakayama T, Hodges HK, Argyrou N, Gubbels C, Soucy A, Genetti C, Rodan L, Pfundt R, Gardeitchik T, de Vries BBA, Simon MEH, van Gassen K, Volker-Touw CML, Hamosh A, Applegate CD, Imken LL, Willing M, Fassi E, Toler TL, Gripp KW, Baker L, Vansenne F, Rump P, Wang X, Ambrus J, Fannemel M, Tiller GE, Agolini E, McWalter K, Asadollahi R, Rauch A, Boonsawat P, Fagerberg C, Lesca G, Labalme A, Walsh LE, Payne KK, Lianoglou B, Aldinger K, Balciuniene J, Murrell J, Bupp C, **Pascolini G**, Bakhtiari S, Kruer MC, Gecz J, Harper K, Powis Z, Agrawal P, Beggs A, Yu TW. Mutations in RFX family members are a common cause of autism and ADHD. ASHG (American Society of Human Genetics) 2019, Houston, 15-19 ottobre 2019.
12. **Pascolini G**, Fleischer N, Ferraris A, Majore S, Grammatico P. La nuova tecnologia computerizzata di analisi dimorfologica facciale nelle disabilità intellettive sindromiche correlate a mutazioni nei modificatori istonici. XXII Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di Genetica Umana), Roma, 13-16 novembre 2019.
13. **Pascolini G**. Analisi "DeepGestalt" della disabilità intellettiva sindromica *SETD5*-correlata. XXIII Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di Genetica Umana), virtual edition, Roma, 11-13 novembre 2020.
14. **Pascolini G**, Calvani M, Grammatico P, Majore S. Prima esperienza italiana di utilizzo della nuova tecnologia "DeepGestalt" per lo studio del fenotipo facciale su di una coorte di pazienti pediatrici affetti da sindrome malformativa. XXIII Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di Genetica Umana), virtual edition, 11-13 novembre 2020. **Questo contributo è**

stato selezionato come premiabile su un totale di 12 per la sezione "Dismorfologia".

15. **Pascolini G.** Metacarpophalangeal profile pattern analysis (MCPPPA) in a further patient with a novel *ARID1B* variant. XXIV Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di Genetica Umana), virtual edition, 17-19 novembre 2021.
16. **Pascolini G.**, Passarelli C, Lipari M, Chandramouli B, Chillemi G, Di Giosaffatte N, Novelli A, Grammatico P. Duane retraction syndrome-inner ear agenesis and neurodevelopmental phenotype in the first ascertained Italian family with a novel *MAFB* variant. XXIV Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di Genetica Umana), virtual edition, 17-19 novembre 2021.
17. **Pascolini G.**, Gaudio F, Baldi M, Alario D, Dituri F, Baban A. The face of PIBIDS syndrome in paediatric age. XXV Congresso Nazionale SIGU (Società italiana di Genetica Umana), Trieste, 7-9 settembre 2022.
18. **Pascolini G.**, Gaudio F, Baldi M, Novelli A, Arcangeli F, Alario D. Facial clues to the photosensitive trichothiodystrophy phenotype in childhood. 25th World Congress of Dermatology, Singapore, 3-8 luglio 2023.
19. Alario D, **Pascolini G.**, Puddu G, Licordari A, Franch A, Mecarini F, Bracaglia G, Arcangeli F. COVID-19 infection and skin hypercarotenosis: a casual association? 25th World Congress of Dermatology, Singapore, 3-8 luglio 2023.
20. Alario D, Puddu G, Licordari A, Franch A, Magliani F, Arcangeli F, Mecarini F, Bracaglia G, **Pascolini G.** Pediatric Periorificial dermatitis: clinical considerations about two new Italian cases. 25th World Congress of Dermatology, Singapore, 3-8 luglio 2023.

Attività di revisione scientifica

Riviste internazionali per le quali è stata svolta attività di revisione scientifica:

1. Psychiatric Genetics
2. International Journal of Developmental Biology
3. BMC Medical Genetics
4. Molecular Syndromology
5. JSM Communication Disorders
6. Journal of Pediatric Genetics
7. Journal of Pediatric Neurology
8. Neurotherapeutics
9. Journal of Medical Internet Research
10. Scientific Reports
11. American Journal of Medical Genetics Part A
12. Clinical Genetics
13. Molecular Genetics & Genomics
14. Molecular Biology Reports

Seminari e comunicazioni orali

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. 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
3. 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
4. Comunicazione orale in qualità di relatore dal titolo "La mutazione p.R377W nel gene *ACTL6A* è associata ad un fenotipo suggestivo di un disturbo del complesso BAF", nell'ambito del corso avanzato di Citogenetica costituzionale ed acquisita grandangolo di Genetica Medica- Istituto CSS-Mendel di Roma in data 20.09.2019
5. Comunicazione orale in qualità di relatore dal titolo "Ruolo della genetica nelle malattie colestatiche", nell'ambito del congresso "La colangite biliare primitiva e la sindrome da overlap: gestione clinica e avanzamenti in tema di terapia"- A.O. San Camillo-Forlanini di Roma, in data 18.10.2019

Partecipazione a corsi

1. Primo corso di formazione sulla Sindrome di Klinefelter, in data 18-19.09.2009, presso Policlinico Umberto I di Roma
2. Corso "La qualità nel laboratorio di Citogenetica Medica" in data 30.09.2009, presso Istituto CSS-Mendel di Roma
3. Corso "Genetica Molecolare e Clinica. Un'associazione altamente efficace", dal 01.12.2009 al 11.12.2009, presso Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
4. XIII corso residenziale di Genetica Medica "Le malattie genetiche come malattie sociali" in

data 01-02.07.2010, presso Campus Universitario G. D'Annunzio di Chieti

5. Corso di aggiornamento "Mosaicismo" durante il XIII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) in data 14.10.2010
6. Corso di Genetica Medica, in data 23-24.06.2011, presso Angelicum Pontificia Università S. Tommaso D'Aquino di Roma
7. Corso "Come descrivere un fenotipo dismorfico" in data 14-15.11.2014, presso Centro Riabilitativo Tangram di Roma (Docenti Prof. Zampino, Dr. Pergola)
8. Corso "Disturbi del movimento in età pediatrica" in data 09.03.2017, presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
9. Corso di formazione e aggiornamento di ADMO Lazio "L'iscrizione del nuovo donatore di midollo osseo. Aggiornamenti normativi e di comunicazione", in data 05.06.2017, presso A.O. San Camillo-Forlanini di Roma
10. Corso "Test e consulenza genetica: l'importanza di un percorso condiviso", in data 15.09.2017, presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma
11. Corso residenziale di Citogenetica costituzionale ed acquisita - Corso avanzato e Grandangolo di Genetica Medica, in data 19-20.09.2019, presso Istituto CSS-Mendel di Roma
12. Corso Scientific Communication "How to write a paper and prepare oral presentations and posters for a scientific audience" in data 28-29.11.2019, presso A.O. San Camillo-Forlanini di Roma
13. Corso "Biopsia liquida: principi, tecnologie e prospettive diagnostiche" in data 05-06.12.2019, presso Istituto CSS-Mendel di Roma
14. Eighth European Course in Clinical Dysmorphology "What I Know Best" & Eurodysmoclub, in data 01-03.10.2020, Università Campus Biomedico, Roma
15. Corso "Le 12 sindromi che ogni pediatra ed ogni NPI deve conoscere", FAD asincrona, dal 20/06/2022 al 15/12/2022, Fondazione Mariani, Milano
16. Corso "Cateterismo dei vasi ombelicali e cateterismo percutaneo - 14° ed. urgenze-emergenze in neonatologia", Penta Eventi, in data 07.04.2022
17. Corso "Pneumotorace - 14° ed. urgenze emergenze in neonatologia", Penta Eventi, in data 07.04.2022
18. Corso "Puntura lombare nel neonato e accesso di emergenza per via intraossea - 14° ed. urgenze emergenze in neonatologia", Penta Eventi, in data 07.04.2022
19. Corso "Rianimazione in sala parto, intubazione orotracheale, tecniche di ventilazione non invasiva -14° ed. urgenze-emergenze in neonatologia", Penta Eventi, in data 07.04.2022

Partecipazione a convegni/conferenze

1. Convegno S.I.D.I.P (Società Italiana Diagnosi Prenatale), presso Villa Spada (Roma) in data 15.05.2009
2. XII Incontro Nazionale di Genetica Clinica, in data 08-09.02.2010, presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
3. Conferenza "Genomica, post-genomica e medicina personalizzata: attese, speranze o delusioni?" in data 20.05.2010, presso Policlinico Umberto I di Roma
4. Evento "Il test genetico nella pratica clinica e di laboratorio" in data 06.07.2010, presso l'Ospedale Villa S. Pietro Fatebenefratelli di Roma
5. XIII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) dal 14.10.2010 al 17.10.2010, Firenze
6. XIII Incontro Nazionale di Genetica Clinica, in data 14-15.02.2011, presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
7. IX simposio internazionale di Genetica Clinica e Molecolare, in data 18.05.2012, presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
8. XV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) in data 21-23.11.2012, Sorrento (NA)
9. Convegno "Una Giornata per le Malattie Rare" in data 03.03.2014, presso A.O. San Camillo-Forlanini di Roma
10. VI Congresso Milanopediatria 2014 "Nutrizione, Genetica, Ambiente per l'educazione alla salute", in data 20-23.11.2014, Milano
11. Evento formativo "Sindrome di Apert. Percorso diagnostico-terapeutico integrato" in data 13.06.2015, presso Policlinico Umberto I di Roma
12. Conferenza internazionale "Harmonize Williams syndrome in Europe" in data 17.10.2015, presso Università Lateranense di Roma
13. Evento "Significato e valore della donazione volontaria di midollo osseo" in data 13.01.2016, presso Sapienza Università di Roma
14. XVIII Incontro Nazionale di Genetica Clinica, in data 15-16.02.2016, presso Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma

15. Convegno di Genetica Clinica Neonatale, in data 10.05.2016, presso il Policlinico Umberto I di Roma
16. Congresso Nazionale Congiunto SIPO (Società Italiana Pediatri Ospedalieri) – SIMGEPED (Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche) “Complessità assistenziale in pediatria: clinica, nuove terapie, non diagnosi e prevenzione”, in data 27-29.10.2016, Bari
17. Conferenza ESHG (European Society of Human Genetics) 2018, in data 16-19.06.2018, Milano
18. XXII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) in data 13-16.11.2019, Roma
19. Grandangolo in Genetica Medica 2020, virtual edition, in data 15-16.10.2020
20. XXIII Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) in data 11-13.11.2020, virtual edition
21. XXIV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) in data 17-19.11.2021, virtual edition
22. XXV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) in data 07-09.09.2022, Trieste
23. XXII Convegno Nazionale di Genetica Clinica in data 06-07.03.2023, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
24. Evento formativo “La sindrome fetto-alcolica: diagnosi, trattamento e prevenzione” in data 10.06.2023, presso Ordine dei Medici-Chirurghi di Roma e Provincia

1. Membro della Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche (SIMGePeD) dal 2022
2. Membro della Società Italiana di Dermatologia e Malattie Sessualmente Trasmesse (SIDeMaST) dal 2023

Società scientifiche

1. Principal investigator del progetto clinico intitolato “Caratterizzazione clinico-molecolare di pazienti affetti da melanoma multiplo, familiare e tumori non melanocitari rari” finanziato dall’IDI-IRCCS (importo 32.000 euro) nell’anno 2023

Progetti di ricerca

2. Ideatore e componente clinico del progetto di ateneo finanziato da “Sapienza” Università di Roma dell’anno 2020 dal titolo “Studio morfologico del capello mediante tricogramma in pazienti affetti da disturbo del rimodellamento cromatinico”
3. Componente clinico del progetto di ricerca di ateneo finanziato da “Sapienza” Università di Roma dell’anno 2019 dal titolo “Approfondimenti molecolari in pazienti affetti da sindrome da suscettibilità neoplastica”

Risultata prima della graduatoria della manifestazione di interesse per soli titoli per dirigente medico disciplina Pediatria presso la ASL RM4 (pratica n. 4936/2022, protocollo n. 0002347/2022)

Concorsi e avvisi pubblici

Risultata idonea al concorso pubblico per titoli e colloquio per assunzione a tempo determinato di dirigenti medici, disciplina Genetica Medica per la U.O.S.D. di Genetica Medica della ASL RM1, anno 2019

Premio "Franca Dagna Bricarelli 2019, V edizione" come miglior presentazione di caso clinico nell'ambito del Corso residenziale di Citogenetica costituzionale ed acquisita - Corso avanzato e Grandangolo di Genetica Medica, in data 19-20.09.2019, presso Istituto CSS-Mendel di Roma

Premi e riconoscimenti

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

Dati personali

Si attesta la veridicità delle informazioni sopra riportate ai sensi degli artt. 46,47 e 76 del D.P.R. 445/2000.



Dr.ssa Giulia PASCOLINI

19.09.2023