

**FORMATO EUROPEO PER IL  
CURRICULUM VITAE**



**Informazioni personali**

Nome

Indirizzo

Telefono

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

CF

P.IVA

**Zampatti Stefania**

**I) - Italia**

**Settore professionale**

**Medico Genetista**

Abilitata all'esercizio della professione e iscritta all'Ordine Provinciale di Roma dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri con n.56503

**Esperienza lavorativa**

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

**febbraio 2013 – oggi**

IRCCS Neuromed – Istituto Neurologico Mediterraneo

Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico

Contratto di prestazione d'opera in regime libero professionale

Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Clinica dell'IRCCS Neuromed.

Counseling diretto a pazienti affetti da patologie a probabile eziologia genetica.

**aprile 2013 – oggi**

Artemisia Analysis

Centro di Diagnosi Prenatale e Medicina Materno Fetale

Prestazione d'opera in regime libero professionale

Counseling diretto a gestanti che intendono sottoporsi ad indagini di diagnosi prenatale invasiva e non invasiva.

**luglio 2014 – luglio 2016**

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Università

Borsa di studio

Sviluppo di sistemi innovativi per la diagnosi di Distrofia Facio-Scapolo-Omerale

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

• Date (da – a)

• Nome e indirizzo del datore di lavoro

• Tipo di azienda o settore

• Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

### **luglio 2012 – luglio 2013**

Fondazione PTV "Policlinico Tor Vergata" – UOSD Patologie Retiniche

policlinico universitario

Contratto di prestazione d'opera in regime libero professionale

Counseling diretto a pazienti affetti da patologie di interesse oculistico a probabile eziologia genetica.

Consulenze specialistiche rivolte ai colleghi oculisti per la gestione ed il reclutamento di pazienti nell'ambito di progetti di ricerca.

### **11 giugno 2013**

Agenzia di Sanità Pubblica – Regione Lazio

Regione Lazio

Relatore in riunione per la Presentazione Rapporto Malattie Rare Lazio Anno 2012

Relazione sulle attività di revisione e pubblicazione dei PDTA Malattie Rare

### **marzo 2013 – settembre 2013**

Agenzia di Sanità Pubblica – Regione Lazio

Regione Lazio

Contratto di prestazione d'opera in regime libero professionale

Revisione dei Protocolli Diagnostici Terapeutici Assistenziali (PDTA) di malattie rare elaborati dagli Istituti Malattie Rare del Lazio

### **settembre 2011 – settembre 2013**

Fondazione PTV "Policlinico Tor Vergata" in collaborazione con Instrumentation Laboratory

policlinico universitario

Supporto e collaborazione per l'ottimizzazione del sistema informatico Modulab

Attività di supporto e collaborazione con gli esperti della Instrumentation Laboratory per l'ottimizzazione del sistema Modulab e la sua integrazione nell'ambito della consulenza genetica e della gestione dei risultati di laboratorio genetico.

### **settembre 2008 – luglio 2013**

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Fondazione PTV "Policlinico Tor Vergata" policlinico universitario

Contratto di formazione specialistica per medico chirurgo. Contratto di prestazione d'opera in regime libero professionale

Gestione dei pazienti che si sottopongono al test per *HLA-B\*57:01* (farmacogenetica) e contatto con i centri che, sul territorio, utilizzano il laboratorio di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata come laboratorio centralizzato per la tipizzazione *HLA-B\*57:01*.

### **2008 – aprile 2012**

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Fondazione PTV "Policlinico Tor Vergata" policlinico universitario

Contratto di formazione specialistica per medico chirurgo

Svolgimento dell'attività clinica e didattica diretta all'apprendimento delle capacità professionali inerenti al titolo di specialista, mediante la frequenza programmata delle attività didattiche formali e lo svolgimento di attività assistenziali funzionali alla progressiva acquisizione delle competenze previste dall'ordinamento didattico della scuola.

Particolare esperienza è stata raggiunta nell'ambito delle consulenze genetiche preconcezionali, prenatali, dismorfologiche e neurologiche.

Attività di counseling presso la sezione di Diagnosi Prenatale (in collaborazione con il



## Istruzione e formazione

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

reparto di Ginecologia ed Ostetricia), per la gestione degli screening del primo e del secondo trimestre e l'identificazione di condizioni a rischio.  
Gestione clinica di pazienti con patologie rare.

### giugno 2015 – maggio 2016

corso FAD ECM indetto dall' Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS

"PBLSD: la rianimazione cardiopolmonare pediatrica di base, la defibrillazione precoce e le manovre di disostruzione da corpo estraneo"  
(Linee guida - protocolli - procedure - documentazione clinica)

### ottobre 2014 – settembre 2015

corso FAD ECM indetto dall' Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS

"Approccio alle malattie rare"  
(Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura)

### febbraio 2014 – febbraio 2015

corso FAD ECM indetto dall' Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS

"Genetica medica generale"  
(Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura)

### maggio 2014

corso ECM residenziale della Scuola Medica Ospedaliera

"Progressi tecnologici della genomica nella diagnosi di disturbi dello spettro neurologico"

### luglio 2013 – luglio 2014

corso FAD ECM indetto dalla Briefing studio s.r.l.

"La gravidanza breve: un approccio multidisciplinare"  
(Epidemiologia - prevenzione e promozione della salute con acquisizione di nozioni tecnico-professionali)

### luglio 2012 – luglio 2014

corso FAD ECM indetto dall'Adveniam s.r.l. (società della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico)

"Pensiamoci prima: procreazione responsabile, rischio riproduttivo e consulenza preconcezionale"  
(Epidemiologia - prevenzione e promozione della salute con acquisizione di nozioni tecnico-professionali)

### gennaio 2013

Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi ed Odontoiatri di Roma

Partecipazione al corso di BLS-D soccorritore

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

- Qualifica conseguita
- Votazione

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

- Qualifica conseguita
- Votazione

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione
  - Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio
  - Qualifica conseguita
  - Votazione

### Attività di ricerca

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di attività

### maggio 2012

TFS – Academy presso Fondazione PTV "Policlinico Tor Vergata"

Partecipazione al corso di Good Clinical Practice for Investigators (approvato da Faculty of Medicine of the Royal Colleges of Physicians in UK - 6 CPD points)

### marzo 2008 - aprile 2012

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Scuola di Specializzazione in Genetica Medica indirizzo Medico

apprendimento delle capacità professionali inerenti al titolo di specialista in genetica medica. Tesi finale dal titolo "Caratterizzazione genetica della degenerazione maculare legata all'età: sviluppo di un test predittivo"

Specialista in Genetica Medica

50/50 e Lode

### ottobre 2011 - ottobre 2012

corso FAD ECM indetto dall'ANM (Accademia Nazionale di Medicina)

"corso avanzato di citogenetica costituzionale: dal cariotipo convenzionale a quello molecolare"

### gennaio 2009 - aprile 2009

corso FAD indetto dall'ISS (Istituto Superiore di Sanità) in collaborazione con il CNMR (Centro Nazionale Malattie Rare)

"La prevenzione di difetti congeniti nel periodo peri-concezionale e peri-natale: Fattori di rischio e fattori protettivi per la gravidanza"

### settembre 2001 - luglio 2007

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Facoltà di Medicina e Chirurgia

Laurea Specialistica a Ciclo Unico in Medicina e Chirurgia. Tesi finale dal titolo "Screening di *GJB2* e *GJB6* nella sordità neurosensoriale non- sindromica idiopatica: basi genetiche dell'ereditarietà"

Laurea Specialistica a Ciclo Unico in Medicina e Chirurgia.

110/110

### settembre 1996 - luglio 2001

Liceo Classico "Ugo Foscolo" - Albano Laziale (RM)

Diploma di maturità classica, con sperimentazione in lingua francese e storia dell'arte

Diploma di maturità classica

95/100

### luglio 2014 - oggi

Laboratorio di Genetica Molecolare UILDM

MED/03

Sviluppo di sistemi innovativi per la diagnosi di Distrofia Facio-Scapolo-Omerale (FSHD)



|                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                                                                                                                                                                     | <p>Valutazione ed ottimizzazione di protocolli standardizzati per la diagnosi molecolare di primo livello di FSHD, sviluppo di protocolli per la diagnosi di FSHD2, analisi di alberi familiari per la valutazione della espressività variabile della FSHD e determinazione del rischio di ricorrenza.</p> <p><b>settembre 2008 - oggi</b><br/> Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/> MED/03<br/> Ricerca di biomarcatori genetici con valore predittivo in pazienti affetti da Degenerazione Maculare Legata all'Età (DMLE)<br/> Analisi molecolare di polimorfismi a singolo nucleotide e di varianti complesse (inserzioni/delezioni), analisi di alberi familiari per la determinazione della suscettibilità a patologie complesse, analisi combinata familiare/genetica/ambientale per la determinazione della suscettibilità.</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di attività</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                       | <p><b>novembre 2009 – luglio 2013</b><br/> Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/> MED/03<br/> disegno e validazione di metodiche per la tipizzazione di <i>HLA-B*57:01</i> da campioni a basso rischio infettivo<br/> messa a punto di metodiche innovative (economiche ed automatizzabili) per la tipizzazione di <i>HLA-B*57:01</i> su DNA estratto da tampone buccale</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di attività</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                       | <p><b>giugno 2009 – dicembre 2011</b><br/> Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/> MED/03<br/> tipizzazione per <i>HLA-B*57:01</i>: studio comparativo tra DNA estratto da saliva e DNA estratto da tampone buccale<br/> disegno del progetto e dello specifico consenso informato, raccolta di campioni e autorizzazione mediante colloquio con pazienti HIV-positivi, messa a punto di metodiche innovative per la tipizzazione di <i>HLA-B*57:01</i> su DNA estratto da saliva e da tampone buccale</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo del datore di lavoro <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tipo di azienda o settore</li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul> </li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul> | <p><b>settembre 2007 - settembre 2008</b><br/> Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" in collaborazione GlaxoSmithKline<br/> studio farmacogenetico<br/> coordinamento per la fornitura e attività di tipizzazione molecolare per <i>HLA-B*57:01</i><br/> Coordinamento dello Studio EPI109367GSK relativamente alla fornitura dei materiali ai centri (n.29) afferenti al Laboratorio di Genetica Medica dell'Università di Roma Tor Vergata. Messa a punto del protocollo diagnostico per l'analisi di <i>HLA-B*57:01</i> presso il Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Università di Tor Vergata. Estrazione ed analisi dei campioni pervenuti presso il Laboratorio di Genetica Molecolare dai centri coinvolti nello studio.</p>                                                                                                     |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di attività</li> </ul>                                                                                       | <p><b>gennaio 2006 - luglio 2007</b><br/> Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/> MED/03<br/> Studio dei geni <i>GJB2</i> e <i>GJB6</i> in pazienti affetti da sordità neurosensoriale non-sindromica idiopatica.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |

• Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di attività

• Principali mansioni e responsabilità

Messa a punto di un protocollo diagnostico per l'analisi simultanea dei due geni *GJB2* e *GJB6* presso il Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Università di Tor Vergata. Produzione ed analisi dei dati genotipici sulla casistica del centro di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata.

**gennaio 2006 – oggi**

Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

MED/03

frequenza Laboratorio di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Acquisizione di conoscenze e competenze tecniche nell'estrazione di DNA da campioni biologici di diversa natura, nell'analisi genetica mediante tecniche molecolari standard e innovative, nell'interpretazione e valutazione dei risultati analitici

**Attività didattica**

- Date (da – a)

- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)

- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)

- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)

- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)

- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego

• Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)

**novembre 2015 – febbraio 2016**

Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche – sede Ostia

Incarico di docenza per la materia di Genetica Medica (anno accademico 2015/2016)

Didattica frontale (20 ore) e valutazione finale

**ottobre 2014 – gennaio 2015**

Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche – sede Ostia

Incarico di docenza per la materia di Genetica Medica (anno accademico 2014/2015)

Didattica frontale (20 ore) e valutazione finale

**Novembre 2013**

Scuola Permanente di alto profilo in Biologia Forense

Corso di formazione di alto profilo dell'Ordine Nazionale dei Biologi

Intervento dal titolo "il consenso informato e la catena di custodia" (Corso Base)

Didattica frontale (1 ora)

**febbraio 2013**

Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Master di II livello in Genetica Forense

Incarico di docenza per la materia di Genetica Medica (anni accademici 2012/2013 e 2013/2014)

Didattica frontale (4 ore)

**gennaio 2013**

Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Corso di Laurea in Scienze Infermieristiche – sede Ostia

Incarico di docenza per la materia di Genetica Medica (anno accademico 2012/2013)

Didattica frontale (10 ore) e valutazione finale

**Giugno 2012**



|                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di impiego</li> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul> | <p>Polo Nazionale di Servizi e Ricerca per la Prevenzione della Cecità e la Riabilitazione Visiva - Policlinico A. Gemelli<br/>Seminario di Genetica Oculare<br/>Intervento dal titolo "il ruolo della consulenza genetica nei test predittivi"<br/>Didattica frontale (30 minuti)</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul>                        | <p><b>settembre 2010 – oggi</b><br/>Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/>MED/03<br/>Partecipazione allo svolgimento delle lezioni di didattica frontale ed assistenza alla valutazione finale scritta e orale per la materia di Genetica Medica per il corso di Laurea a Ciclo Unico in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata" (anni accademici 2010/2011, 2011/2012 e 2012/2013)<br/>didattica frontale ed assistenza alla valutazione finale per studenti iscritti al corso di laurea a ciclo unico in Medicina e Chirurgia</p> |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                                                                                                     | <p><b>settembre 2010 – oggi</b><br/>Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/>MED/03<br/>Partecipazione allo svolgimento delle lezioni di didattica frontale per la materia di Genetica Medica per il corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata" (anni accademici 2010/2011, 2011/2012 e 2012/2013)<br/>didattica frontale a studenti iscritti al corso di laurea in Biotecnologie Mediche</p>                                                                                                           |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul>                        | <p><b>4-5 ottobre 2012</b><br/>corso ECM presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/>Genetica medica - corso di aggiornamento per specialisti<br/>attività di docenza per il corso ECM "Qf-PCR dal prelievo alla refertazione"<br/>didattica frontale (1 ora)</p>                                                                                                                                                                                                                                                             |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                                                                                                     | <p><b>settembre 2010 - giugno 2011</b><br/>Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"<br/>MED/03<br/>Partecipazione allo svolgimento delle lezioni di didattica frontale per la materia di Genetica Medica II per il corso di Laurea Specialistica di Biologia Umana presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata" (anno accademico 2010/2011).<br/>didattica frontale a studenti iscritti al corso di laurea in Biologia ed Evoluzione Umana</p>                                                                                                                       |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul>                        | <p><b>23 maggio 2011 - 8 giugno 2011</b><br/>corso ECM della Scuola Medica Ospedaliera (Roma)<br/>Genetica medica - corso di aggiornamento per specialisti<br/>attività di docenza per il corso ECM "Geni, fenotipi e test genetici: dal laboratorio alla pratica clinica. I test genetici"<br/>didattica frontale (2 ore)</p>                                                                                                                                                                                                                                                    |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                                                                                                     | <p><b>2 maggio 2011 - 11 maggio 2011</b><br/>corso ECM della Scuola Medica Ospedaliera (Roma)<br/>Genetica medica - corso di aggiornamento per specialisti<br/>attività di docenza per il corso ECM "Argomenti di aggiornamento e riflessione nella genetica medica: tratti complessi e farmacogenomica, genetica forense, terapia genica"<br/>didattica frontale (2 ore)</p>                                                                                                                                                                                                     |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Date (da – a)</li> <li>• Nome e indirizzo <ul style="list-style-type: none"> <li>• Settore</li> </ul> </li> <li>• Tipo di impiego</li> </ul>                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Principali mansioni e responsabilità</li> </ul>                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo
  - Settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

### Capacità e competenze personali

Madrelingua

Altre lingue

INGLESE

FRANCESE

Capacità e competenze relazionali ed organizzative

#### settembre 2013

Facoltà di Scienze e Tecnologie dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo"  
Corso di Laurea in Biotecnologie

Correlatrice di una tesi dal titolo "il ruolo della consulenza genetica nelle patologie da espansione di triplette: la corea di Huntington"  
assistenza e revisione di un lavoro di tesi compilativa

#### luglio 2013

Facoltà di Scienze e Tecnologie dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo"  
Corso di Laurea in Biotecnologie

Correlatrice di una tesi dal titolo "Diagnosi Prenatale nell'Era del Next Generation Sequencing"  
assistenza e revisione di un lavoro di tesi compilativa

#### febbraio 2012

Facoltà di Scienze e Tecnologie dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo"  
Corso di Laurea in Biotecnologie

Correlatrice di una tesi dal titolo "La sindrome di Hutchinson-Gilford"  
assistenza e revisione di un lavoro di tesi compilativa

#### dicembre 2012

Facoltà di Scienze e Tecnologie dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo"  
Corso di Laurea in Biotecnologie

Correlatrice di una tesi dal titolo "Screening dei geni *BRCA1* e *BRCA2*: implicazioni cliniche e mediche"  
assistenza e revisione di un lavoro di tesi compilativa

#### settembre 2012

Facoltà di Scienze e Tecnologie dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo"  
Corso di Laurea in Biotecnologie

Correlatrice di una tesi dal titolo "La farmacogenomica e la medicina personalizzata: l'esempio della degenerazione maculare senile"  
assistenza e revisione di un lavoro di tesi compilativa

#### ITALIANO

| COMPRESIONE |         | PARLATO     |                  | PRODUZIONE SCRITTA |
|-------------|---------|-------------|------------------|--------------------|
| ASCOLTO     | LETTURA | INTERAZIONE | PRODUZIONE ORALE |                    |
| B2          | C2      | B2          | B2               | C1                 |
| B2          | C1      | B2          | B2               | B1                 |

Attività di coordinazione di gruppi di ragazzi (dai 6 ai 20 anni) nell'ambito delle attività scoutistiche dell'AGESCI, durante tali attività si è proceduto al trasferimento dei principi fondamentali del lavoro di squadra, alla verifica dell'attuazione di tali principi, all'organizzazione di grandi eventi di incontro tra gruppi scoutistici sul territorio.



Capacità e competenze  
informatiche

Conoscenza approfondita dei programmi di gestione di informazioni cliniche e strumentali nell'ambito di ambulatori medici: Shire e Modulab  
Conoscenza approfondita dei programmi: Sequencing Analysis e Quantity One, per la lettura di sequenze di DNA e l'analisi della corsa elettroforetica su gel.  
Conoscenza approfondita del sistema operativo Microsoft Windows (ver. 1998 e ss.) e del pacchetto applicativo Microsoft Office (ver. 1998 e ss.).  
Conoscenza approfondita del programma JabRef (ver. 2.5) per la gestione di medline.  
Conoscenza approfondita dei database sindromici Possum (ver. 5.6) e Oxford Medical Database (ver. 2.2.0)  
Conoscenza approfondita dei database online: Genetest ([www.genetests.org/](http://www.genetests.org/)), UCSC ([genome.ucsc.edu/](http://genome.ucsc.edu/)), Ensembl ([www.ensembl.org/index.html](http://www.ensembl.org/index.html)), IMGT HLA ([www.ebi.ac.uk/](http://www.ebi.ac.uk/)), HapMap ([www.hapmap.org](http://www.hapmap.org)), NCBI ([www.ncbi.nlm.nih.gov/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/)), Leiden Open Variation Database (LOVD, Fokkema IF et al. 2011), Human Gene Mutation Database (HGMD, [www.hgmd.cf.ac.uk](http://www.hgmd.cf.ac.uk)), ExAC Browser  
Conoscenza approfondita dei software di predizione in silico: Mutation Taster (Schwarz, Rodelsperger et al. 2010), SIFT (Kumar, Henikoff et al. 2009) e Polyphen2 (Adzhubei, Schmidt et al. 2010).  
patente B – automunita

Patente o patenti

Pubblicazioni scientifiche

Pubblicazioni su riviste internazionali

Ferese R, **Zampatti S**, Griguoli AM, Fornai F, Giardina E, Barrano G, Albano V, Campopiano R, Scala S, Novelli G, Gambardella S. A New Splicing Mutation in the L1CAM Gene Responsible for X-Linked Hydrocephalus (HSAS). J Mol Neurosci. 2016 May 20.

Ferese R, Modugno N, Campopiano R, Santilli M, **Zampatti S**, Giardina E, Nardone A, Postorivo D, Fornai F, Novelli G, Romoli E, Ruggieri S, Gambardella S. Four Copies of SNCA Responsible for Autosomal Dominant Parkinson's Disease in Two Italian Siblings. Parkinsons Dis. 2015;2015:546462.

Cascella R, Strafella C, Germani C, Novelli G, Ricci F, **Zampatti S**, Giardina E. The Genetics and the Genomics of Primary Congenital Glaucoma. Biomed Res Int. 2015;2015:321291.

Cascella R, Stocchi L, Strafella C, Mezzaroma I, Mannazzu M, Vullo V, Montella F, Parruti G, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Pirazzoli A, **Zampatti S**, Giardina E. Comparative analysis between saliva and buccal swabs as source of DNA: lesson from HLA-B\*57:01 testing. Pharmacogenomics. 2015;16(10):1039-46.

Cascella R, Strafella C, Ragazzo M, **Zampatti S**, Borgiani P, Gambardella S, Pirazzoli A, Novelli G, Giardina E. Direct PCR: a new pharmacogenetic approach for the inexpensive testing of HLA-B\*57:01. Pharmacogenomics J. 2014; 15(2):196-200

Cordiali-Fei P, Latini A, Trento E, **Zampatti S**, Ferraresi V, Cota C, Volpi S, D'agosto G, Bordignon V, Giardina E, Di Carlo A, Cristaudo A, Ensoli F. Familial Kaposi's Sarcoma in HHV8 infected subjects presenting the G-174C allele of the IL-6 promoter: a possible role for EBV? Eur J Dermatol. 2014 Jul-Aug;24(4):503-4.

**Zampatti S**, Ricci F, Cusumano A, Marsella LT, Novelli G, Giardina E Review of nutrient actions on age-related macular degeneration. Nutrition Research 2014 Feb;34(2):95-105.

Pietropolli A, Vicario R, Peconi C, **Zampatti S**, Quitadamo MC, Capogna MV, Ragazzo M, Nardone AM, Postorivo D, Spitalieri P, Sarta S, Ratto F, Novelli G, Sangiuolo F, Piccione E, Giardina E. Transabdominal coelocentesis as early source of fetal DNA for chromosomal and molecular diagnosis. J Matern Fetal Neonatal Med. 2014; 27(16):1656-60

Bertoli M, Alesi V, Gullotta F, **Zampatti S**, Abate MR, Palmieri C, Novelli A, Frontali M, Nardone AM. Another patient with 12q13 microduplication. Am J Med Genet A. 2013 Aug;161A(8):2004-8.

Ricci F, Staurengi G, Lepre T, Missiroli F, **Zampatti S**, Cascella R, Borgiani P, Marsella LT, Eandi CM, Cusumano A, Novelli G, Giardina E. Haplotypes in IL-8 gene are associated to age-related macular degeneration: a case-control study. PLoS One 2013 Jun 19;8(6):e66978.

Lepre T, **Zampatti S**, Novelli G and Giardina E. Molecular Genetics and Immunopathogenesis of Psoriasis. 2012 eLS. DOI: 10.1002/9780470015902.a0022477

Stocchi L, Cascella R, **Zampatti S**, Pirazzoli A, Novelli G, Giardina E. The Pharmacogenomic HLA Biomarker Associated to Adverse Abacavir Reactions: Comparative Analysis of Different Genotyping Methods. Curr Genomics. 2012 Jun;13(4):314-20.



**Zampatti S**, Castori M, Fischer B, Ferrari P, Garavelli L, Dionisi-Vici C, Agolini E, Wischmeijer A, Morava E, Novelli G, Häberle J, Kornak U, Brancati F. De Barsy Syndrome: a genetically heterogeneous autosomal recessive cutis laxa syndrome related to P5CS and PYCR1 dysfunction. *Am J Med Genet A*. 2012 Apr;158A(4):927-31.

Lepre T, Cascella R, Missiroli F, De Felici C, Taglia F, **Zampatti S**, Cusumano A, Ricci F, Giardina E, Eandi CM, Novelli G. Polymorphisms in ARMS2 (LOC387715) and LOXL1 genes in the Japanese with age-related macular degeneration. *Am J Ophthalmol*. 2011 Aug;152(2):325-6

Giardina E, Stocchi L, Foti Cuzzola V, **Zampatti S**, Gambardella S, Patrizi MP, Bramanti P, Pirazzoli A, Novelli G. A fluorescence-based sequence-specific primer PCR for the screening of HLA-B(\*)57:01. *Electrophoresis*. 2010 Oct;31(21):3525-30.

Ricci F, **Zampatti S**, D'Abbruzzi F, Missiroli F, Martone C, Lepre T, Pietrangeli I, Sinibaldi C, Peconi C, Novelli G, Giardina E. Typing of ARMS2 and CFH in age-related macular degeneration: case-control study and assessment of frequency in the Italian population. *Arch Ophthalmol*. 2009 Oct;127(10):1368-72.

Giardina E, Pietrangeli I, Martone C, **Zampatti S**, Marsala P, Gabriele L, Ricci O, Solla G, Asili P, Arcudi G, Spinella A, Novelli G. Whole genome amplification and real-time PCR in forensic casework. *BMC Genomics*. 2009 Apr 14;10:159.

#### **Pubblicazioni su riviste nazionali**

Giardina E, **Zampatti S**. La determinazione molecolare dell'età biologica. *Biologi Italiani*. 2013 3: 16-23.

**Zampatti S**, Ricci F, Cusumano A, Novelli G, Giardina E. Genomica della degenerazione maculare legata all'età. *Oftalmologia Sociale* 2012 4:37-42

Novelli G, **Zampatti S** Genetica e adozione. *Minorigiustizia* 2011 2:106-112

#### **Comunicazioni orali a congressi**

**Zampatti S**, Castori M, Ferrari P, Garavelli L, Dionisi-Vici C, Agolini E, Wischmeijer A, Häberle J, Kornak U, Sangiuolo F, Novelli G, Brancati F. Il fenotipo da mutazioni in ALDH18A1 e PYCR1 corrisponde alla sindrome di De Barsy, una patologia da alterato metabolismo della prolina. XIV Congresso Nazionale SIGU (Società Italiana di Genetica Umana). Milano, novembre 2011

#### **Comunicazioni scritte a congressi**

R.Cascella, M. Ragazzo, **S. Zampatti**, F. Ricci, G. Staurengchi, F. Missiroli, P. Borgiani, F. Viola, C. M. Eandi, A. Cusumano, F. Sangiuolo, G. Novelli ed E. Giardina. Identificazione di un nuovo gene di suscettibilità alla degenerazione maculare legata all'età. XVI Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Roma 2013

R. Cascella, M. Ragazzo, **S. Zampatti**, F. Diano, E. Galli, F. Sangiuolo, G. Novelli, E. Giardina. Associazione del gene KIF3A nella psoriasi artropatica. XVI Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Roma 2013

A. Andreadi, **S. Zampatti**, B. Capuani, M. Cerilli, A. Bellia, A. Galli, C. Peconi, M. P. Caputo, E. De Carli, M. E. Rinaldi, E. Giardina, F. Pozzi, G. Novelli, D. Lauro. A genomic analysis of a multigenerational family with early onset osteoporosis. Congresso SIE 2013 (Società Italiana di Endocrinologia) – Giugno 2013

T. Lepre, F. Taglia, R. Cascella, F. Missiroli, C. De Felici, A. Cusumano, **S. Zampatti**, C.M. Eandi, G. Staurengchi, F. Ricci, G. Novelli and E. Giardina. Haplotypes in il-8 gene are associated to Age-related macular degeneration. European Society of Human Genetics – Norimberga 2012

T. Lepre, **S. Zampatti**, C. Perricone, A.G. Galluccio, A. Mazzotta, R. Perricone, S. Chimenti, G. Novelli, E. Giardina. TNF\*857 e HLA-Cw\*06:02 sono due varianti di rischio indipendenti per la psoriasi artropatia. XIV Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Milano 2011

T. Lepre, F. Taglia, R. Cascella, **S. Zampatti**, F. Missiroli, C.M. Eandi, G. Staurengchi, F. Ricci, E. Giardina, G. Novelli. Genetica della degenerazione maculare senile: valutazione del ruolo dei geni di suscettibilità. XIV Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Milano 2011

R. Cascella, C. Peconi, **S. Zampatti**, L. Stocchi, S. Gambardella, P. Patrizi, E. Giardina, G. Novelli. Sordità congenita: sviluppo di un rapido ed innovativo saggio molecolare per l'indagine delle varianti 35delG e M34T nel gene GJB2. XIV Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Milano 2011

F. Ricci, T. Lepre, C. De Felici, F. Taglia, F. Missiroli, R. Cascella, **S. Zampatti**, C.M. Eandi, A. Cusumano, G. Novelli, E. Giardina. Genetic dissection of Age-related Macular Degeneration: evaluation of the impact of novel and known variations in the Italian population. European Society of Human Genetics – Amsterdam 2011



F. Ricci, F. Missiroli, C. De Felici, V. Gasparri, T. Lepre, **S. Zampatti**, C.M. Eandi, E. Giardina, G. Novelli. Gene X environment interaction model of Age-related macular degeneration: integration of data from CFH, ARMS2, IL8 and smoking. Association for Research in Vision and Ophthalmology – ARVO 2011

T. Lepre, R. Cascella, **S. Zampatti**, M. Canale, C. Nardis, C. Perricone, A.G. Galluccio, A. Mazzotta, E. Giardina, S. Chimenti, G. Novelli. Valutazione del rischio individuale per la psoriasi e la psoriasi artropatia mediante analisi familiare, genetica ed ambientale. XIII Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Firenze 2010

T. Lepre, **S. Zampatti**, C. De Felici, F. Missiroli, E. Giardina, F. Ricci, G. Novelli. Studio dell'interazione geni-ambiente per la valutazione del rischio individuale alla degenerazione maculare legata all'età. XIII Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Firenze 2010

T. Lepre, **S. Zampatti**, C. De Felici, F. Missiroli, E. Giardina, F. Ricci, G. Novelli. Identificazione di una nuova variante di suscettibilità della degenerazione maculare legata all'età. XIII Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Firenze 2010

E. Giardina, V. Foti Cuzzola, I. Pietrangeli, **S. Zampatti**, L. Stocchi, G. Novelli Sviluppo di un metodo di tipizzazione molecolare per HLA-B\*5701 mediante elettroforesi capillare. XII Congresso SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) – Torino 2009

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003.

Data\_\_07/07/2016\_\_

Firma 