

FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **FABRETTO ANTONELLA**

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) Dal 01.12.2019 al 30.09.2020 a tempo parziale  
Dal 01.10.2020 rientro a tempo normale a oggi
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
- Azienda S.C. R. Laboratorio Diagnostica Avanzata Traslazionale
- Tipo di impiego Dirigente Medico a tempo indeterminato (a decorrere dal 15.08.18 categoria C1) che si occupa degli aspetti di validazione e gestione degli esami di alta specializzazione forniti dalla SC R Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale.  
  
Dal giugno 2014 fino al settembre 2022 referente per gli Mdm e le consulenze oncogenetiche correlate all'attività della Breast Unit di ASUGI.  
  
Dal 30.06.2020, nomina di Referente della Qualità ISO9001 per la SC R Laboratorio di Diagnostica Avanzata Traslazionale.
- Date (da – a) Dal 16.01.2012 a oggi
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
- Azienda S.C. Genetica Medica
- Tipo di impiego Dirigente Medico a tempo indeterminato (a decorrere dal 15.08.18 categoria C1)  
Svolgimento di varie tipologie di consulenze genetiche:
  - **Preconcezionali:** per valutazione del rischio di condizione genetica presente nei soggetti o nella famiglia.
  - **Prenatali:** spiegazione dei test genetici (limiti e benefici) in approfondimenti diagnostici invasivi e non per la sola età materna, o conseguenti a quadri malformativi fetali. Follow up delle coppie con pregressa gravidanza o figlio con patologia genetica o sospetta tale.
  - **Sindromologiche:** valutazione di pazienti (generalmente bambini o giovani adulti) con un quadro clinico caratterizzato da una sospetta sindrome genetica con o senza RM. Presa in carico dell'iter diagnostico citogenetico-molecolare e consulenza pre e post test.
  - **Per patologie genetiche ad esordio nell'età adulta:** valutazione di pazienti e del loro quadro clinico, studio della documentazione clinica e presa in carico dell'iter diagnostico citogenetico-molecolare con consulenza pre e post test.
  - **Oncologiche:** discussione dei rischi personali o familiari inerenti una condizione neoplastica causata da sindromi genetiche predisponenti (es.: Cowden, Li fraumeni etc.), avvio e presa in carico dei test molecolari con consulenza pre e post test e valutazione dei rischi di ricorrenza.
- Date (da – a) Dal giugno 2018 figura di riferimento per le riunioni Mdm della Breast Unit e le consulenze genetiche c/o la Breast Unit di ASUGI.
- Date (da – a) Dal 01.09.2009 al 15.01.12
- Datore di lavoro Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste

- Azienda S.C. Genetica Medica Ospedale Materno Infantile IRCCS Burlo Garofolo Trieste
- Tipo di impiego Dirigente Medico di I livello a tempo determinato
- Date (da – a) Dal 27 dicembre 2005 al 30 dicembre 2005  
Dal 24 luglio 2006 al 31 luglio 2006
- Datore di lavoro Dr. Bruni, via Cavana 12 Trieste
- Azienda Medico di Medicina Generale
- Tipo di impiego Sostituzioni

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) Da novembre 2004 – a novembre 2008
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Trieste.  
Tesi sperimentale discussa il 21 novembre 2008: *“Insufficienza Ovarica Precoce (POF): studio epidemiologico e molecolare in un gruppo di donne della popolazione isolata di Carlantino”*  
Relatore: Prof. P. Gasparini  
Con voto 50/50 e lode  
Genetica medica
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica medica
- Qualifica conseguita Medico Specialista in Genetica Medica
- Date (da – a) Agosto 2006 – a agosto 2007
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Master di II livello in *“Clinical Genetics – Multiple Congenital Anomalies”*, presso: Università degli Studi di Siena.  
Genetica medica
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica medica
- Qualifica conseguita Approfondimento in anomalie congenite nelle patologie genetiche e dismorfologia
- Date (da – a) Luglio 2004
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Iscrizione all’ Ordine dei Medici e Chirurghi della provincia di Trieste, in seguito al superamento dell’esame di stato all’abilitazione
- Date (da – a) 1997 – 2003
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Trieste  
Tesi sperimentale discussa il 19 dicembre 2003: *“La Malformazione Adenomatoido Cistica del Polmone (CCAM). Diagnosi prenatale e terapia chirurgica nei primi due mesi di vita. A proposito di 25 casi.”* Relatore: Prof. N. de Manzini; Co-relatore Dr.ssa G. Pelizzo  
Con voto 107/110  
Medico Chirurgo
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Medico Chirurgo
- Qualifica conseguita Medico Chirurgo
- Date (da – a) Da settembre 1990 – giugno 1996
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Diploma di maturità classica, Istituto Classico F. Petrarca, Trieste

## ATTIVITÀ MEDICO-RELAZIONALI

PERIODO DI VOLONTARIATO PRESSO OSPEDALE DI COIMBRA (PORTOGALLO) NEL SETTEMBRE 2001  
 PERIODO DI VOLONTARIATO PRESSO AMBULATORIO IN IAS (ROMANIA) NEL GENNAIO 2004  
 PERIODO DI INTERNATO PRESSO L’U.C.O. DI CHIRURGIA GENERALE DELL’OSPEDALE DI CATTINARA, TRIESTE PER IL PERIODO FEBBRAIO-NOVEMBRE 2004  
 PERIODO DI APPROFONDIMENTO PROFESSIONALE NEL SERVIZIO DI GENETICA MEDICA DELL’ HOPITAL

NECKER DES ENFANTES MALADES DI PARIGI

PARTECIPAZIONE AGLI INCONTRI MULTIDISCIPLINARI DELLA BREAST UNIT PRESSO IL REPARTO DI CHIRURGIA PLASTICA DELLA ASUITS – OSPEDALE DI CATTINARA E SUCCESSIVAMENTE ONLINE DAL 2015 AD OGGI.

PARTECIPAZIONE AGLI INCONTRI MULTIDISCIPLINARI RIGUARDANTI LA PATOLOGIA NEOPLASTICA GINECOLOGICA/OVARICA PRESSO IL REPARTO DI RADIOTERAPIA DELL'ASUITS – OSPEDALE MAGGIORE PERIODO 2015-2016

**Corso IRCBG 20043 "Nuovi obblighi in merito alla marcatura CE" - materiale didattico - aggiornamento**

FORMAZIONE  
POSTSPECIALIZZAZIONE

18-22 OTTOBRE, 2009 "2ND COURSE IN THE INTEGRATION OF CYTOGENETIS, MICROARRAYS AND MASSIVE SEQUENCING IN BIOMEDICAL AND CLINICAL RESEARCH"- ESHG, RONZANO, ITALIA

12-15 GENNAIO, 2010 "FUNDAMENTAL OF CLINICAL GENETICS 2010", WELLCOME TRUST, HINXTON, ENGLAND

22-25 FEBBRAIO, 2010 "INTERNATIONAL MEETING ON HEARING LOSS" HAMAD MEDICAL CORPORATION, DOHA, QATAR

12 APRILE, 2010 "INCONTRI DI GENETICA CLINICA", ROMA, ITALIA

15-29 MAGGIO, 2010 "INQUADRAMENTO DIAGNOSTICO E APPROFONDIMENTI MOLECOLARI DI NUOVA GENERAZIONE IN PAZIENTI AFFETTI DA RITARDO MENTALE E TRATTI DISMORFICI DI NDD", A.O. RUMMO, BENEVENTO, ITALY

5-9 LUGLIO, 2010 "4TH ANNUAL INTRODUCTORY COURSE ON SKELETAL DYSPLASIAS", FREIBURG, GERMANIA

ATTIVITÀ SCIENTIFICHE

**PRESENTAZIONE DI NUMEROSI POSTERS E COMUNICAZIONI ORALI AI CONGRESSI NAZIONALI E INTERNAZIONALI**

**ARTICOLI SCIENTIFICI:**

*Ophthalmic features in a dysmorphic boy with chromosome 4q deletion and duplication.* Parentin F, **Fabretto A**, Benussi DG, Petix V, Marchetti F, Dalprà L, Redaelli S, Pensiero S, Pecile V. *Ophthalmic Genet.* 2009 Jun;30(2):103-5.

*Detection of epidermal thickening in GJB2 carriers with epidermal US.* Guastalla P, Guerci VI, **Fabretto A**, Faletra F, Grasso DL, Zocconi E, Stefanidou D, D'Adamo P, Ronfani L, Montico M, Morgutti M, Gasparini P. *Radiology.* 2009 Apr;251(1):280-6. Epub 2009 Feb 3.

*Does epidermal thickening explain GJB2 high carrier frequency and heterozygote advantage?* D'Adamo P, Guerci VI, **Fabretto A**, Faletra F, Grasso DL, Ronfani L, Montico M, Morgutti M, Guastalla P, Gasparini P. *Eur J Hum Genet.* 2009 Mar;17(3):284-6. Epub 2008 Dec 3.

*"Two cases of Noonan syndrome with severe respiratory and gastroenteral involvement and the SOS1 mutation F623I"* **Fabretto A**, Kutsche K, Harmsen MB, Demarini S, Gasparini P, Fertz MC, Zenker M. *Eur J Med Genet.* 2010 Sep-Oct;53(5):322-4. Epub 2010 Jul 29.

*"A case of lymphedema-distichiasis syndrome carrying a new de novo frameshift FOXC2 mutation."* **Fabretto A**, Shardlow A, Faletra F, Lepore L, Hladnik U, Gasparini P. *Ophthalmic Genet.* 2010 Jun;31(2):98-100.

*"A new case of duplication of the MDS region identified by high-density SNP arrays and a review of the literature."* Faletra F, Devescovi R, Pecile V, **Fabretto A**, Carrozzi M, Gasparini P. *J Appl Genet.* 2011 Feb;52(1):77-80. Epub 2010 Nov 3. No abstract available. PMID: 21107783

*"Genome-wide association study identifies six new loci influencing pulse pressure and mean arterial pressure"* Wain LV, Verwoert GC, O'Reilly PF, Shi G, Johnson T, Johnson AD, Bochud M, Rice KM, Henneman P, Smith AV, Ehret GB, Amin N, Larson MG, Mooser V, Hadley D, Dörr M, Bis JC, Aspelund T, Esko T, Janssens AC, Zhao JH, Heath S, Laan M, Fu J, Pistis G, Luan J, Arora P, Lucas G, Pirastu N, Pichler I, Jackson AU, Webster RJ, Zhang F, Peden JF, Schmidt H, Tanaka T, Campbell H, Igl W, Milaneschi Y, Hottenga JJ, Vitart V, Chasman DI, Trompet S, Bragg-Gresham JL, Alizadeh BZ, Chambers JC, Guo X, Lehtimäki T, Kühnel B, Lopez LM, Polašek O, Boban M, Nelson CP, Morrison AC, Pihur V, Ganesh SK, Hofman A, Kundu S, Mattace-Raso FU, Rivadeneira F, Sijbrands EJ, Uitterlinden AG, Hwang SJ, Vasan RS, Wang

TJ, Bergmann S, Vollenweider P, Waeber G, Laitinen J, Pouta A, Zitting P, McArdle WL, Kroemer HK, Völker U, Völzke H, Glazer NL, Taylor KD, Harris TB, Alavere H, Haller T, Keis A, Tammesoo ML, Aulchenko Y, Barroso I, Khaw KT, Galan P, Hercberg S, Lathrop M, Eyheramendy S, Org E, Söber S, Lu X, Nolte IM, Penninx BW, Corre T, Masciullo C, Sala C, Groop L, Voight BF, Melander O, O'Donnell CJ, Salomaa V, d'Adamo AP, **Fabretto A**, Faletra F, Ulivi S, Del Greco M F, Facheris M, Collins FS, Bergman RN, Beilby JP, Hung J, Musk AW, Mangino M, Shin SY, Soranzo N, Watkins H, Goel A, Hamsten A, Gider P, Loitfelder M, Zeginigg M, Hernandez D, Najjar SS, Navarro P, Wild SH, Corsi AM, Singleton A, de Geus EJ, Willemssen G, Parker AN, Rose LM, Buckley B, Stott D, Orru M, Uda M; LifeLines Cohort Study, van der Klauw MM, Zhang W, Li X, Scott J, Chen YD, Burke GL, Kähönen M, Viikari J, Döring A, Meitinger T, Davies G, Starr JM, Emilsson V, Plump A, Lindeman JH, Hoen PA, König IR; EchoGen consortium, Felix JF, Clarke R, Hopewell JC, Ongen H, Breteler M, Debette S, Destefano AL, Fornage M; AortaGen Consortium, Mitchell GF; CHARGE Consortium Heart Failure Working Group, Smith NL; KidneyGen consortium, Holm H, Stefansson K, Thorleifsson G, Thorsteinsdottir U; CKDGen consortium; Cardiogenics consortium; CardioGram, Samani NJ, Preuss M, Rudan I, Hayward C, Deary IJ, Wichmann HE, Raitakari OT, Palmas W, Kooner JS, Stolk RP, Jukema JW, Wright AF, Boomsma DI, Bandinelli S, Gyllensten UB, Wilson JF, Ferrucci L, Schmidt R, Farrall M, Spector TD, Palmer LJ, Tuomilehto J, Pfeufer A, Gasparini P, Siscovick D, Altshuler D, Loos RJ, Toniolo D, Snieder H, Gieger C, Meneton P, Wareham NJ, Oostra BA, Metspalu A, Launer L, Rettig R, Strachan DP, Beckmann JS, Witteman JC, Erdmann J, van Dijk KW, Boerwinkle E, Boehnke M, Ridker PM, Jarvelin MR, Chakravarti A, Abecasis GR, Gudnason V, Newton-Cheh C, Levy D, Munroe PB, Psaty BM, Caulfield MJ, Rao DC, Tobin MD, Elliott P, van Duijn CM. *Nat Genet.* 2011 Sep 11;43(10):1005-11. doi: 10.1038/ng.922.

*"Molecular epidemiology of Usher syndrome in Italy"* Vozzi D, Aaspöllu A, Athanasakis E, Berto A, **Fabretto A**, Licastro D, Külm M, Testa F, Trevisi P, Vahter M, Ziviello C, Martini A, Simonelli F, Banfi S, Gasparini P. *Mol Vis.* 2011;17:1662-8. Epub 2011 Jun 22.

*"Opitz trigonocephaly syndrome presenting with sudden unexplained death in the operating room: a case report"* Travan L, Pecile V, Fertz M, **Fabretto A**, Brovedani P, Demarini S, Opitz JM. *J Med Case Reports.* 2011 Jun 21;5:222.

*"De novo 6.9Mb interstitial deletion on chromosome 4q31.1-q32.1 in a girl with severe speech delay and dysmorphic features."* **Fabretto A**, Santa Rocca M, Perrone MD, Skabar A, Pecile V, Gasparini P. *Am J Med Genet A.* 2012 Apr;158A(4):882-7. doi: 10.1002/ajmg.a.35239. Epub 2012 Mar 9.

*"Two Novel COH1 Mutations in an Italian Patient with Cohen Syndrome."* Athanasakis E, **Fabretto A**, Faletra F, Mocenigo M, Morgan A, Gasparini P. *Mol Syndromol.* 2012 Jun;3(1):30-33. Epub 2012 May 16.

*"Molecular diagnosis of Usher syndrome: application of two different next generation sequencing-based procedures."* Licastro D, Mutarelli M, Peluso I, Neveling K, Wieskamp N, Rispoli R, Vozzi D, Athanasakis E, D'Eustacchio A, Pizzo M, D'Amico F, Ziviello C, Simonelli F, **Fabretto A**, Scheffer H, Gasparini P, Banfi S, Nigro V. *PLoS One.* 2012;7(8):e43799. doi: 10.1371/journal.pone.0043799. Epub 2012 Aug 29.

*"Alagille Syndrome: A New Missense Mutation Detected by Whole-Exome Sequencing in a Case Previously Found to Be Negative by DHPLC and MLPA."* Vozzi D, Licastro D, Martellosi S, Athanasakis E, Gasparini P, **Fabretto A**. *Mol Syndromol.* 2013 Apr;4(4):207-10. doi: 10.1159/000347231. Epub 2013 Feb 16.

*"Next generation sequencing in nonsyndromic intellectual disability: from a negative molecular karyotype to a possible causative mutation detection."* Athanasakis E, Licastro D, Faletra F, **Fabretto A**, Dipresa S, Vozzi D, Morgan A, d'Adamo AP, Pecile V, Biarnés X, Gasparini P. *Am J Med Genet A.* 2014 Jan;164A(1):170-6. doi: 10.1002/ajmg.a.36274. Epub 2013 Dec 4.

*"Severe inflammatory bowel disease associated with congenital alteration of transforming growth factor beta signaling."* Naviglio S, Arrigo S, Martellosi S, Villanacci V, Tommasini A, Loganes C, **Fabretto A**, Vignola S, Lonardi S, Ventura A. *J Crohns Colitis.* 2014 Aug 1;8(8):770-4. doi: 10.1016/j.crohns.2014.01.013. Epub 2014 Jan 31.

*"CTNND2 deletion and intellectual disability."* Belcaro C, Dipresa S, Morini G, Pecile V, Skabar

A, **Fabretto A**. Gene. 2015 Jul 1;565(1):146-9. doi: 10.1016/j.gene.2015.03.054. Epub 2015 Apr 1.

*“19p13 microduplications encompassing NFIX are responsible for intellectual disability, short stature and small head circumference.”* Trimouille A, Houcinat N, Vuillaume ML, Fergelot P, Boucher C, Toutain J, Caignec CL, Vincent M, Nizon M, Andrieux J, Vanlerberghe C, Delobel B, Duban B, Mansour S, Baple E, McKeown C, Poke G, Robertshaw K, Fifield E, **Fabretto A**, Pecile V, Gasparini P, Carrozzi M, Lacombe D, Arveiler B, Rooryck C, Moutton S. Eur J Hum Genet. 2018 Jan;26(1):85-93. doi: 10.1038/s41431-017-0037-7. Epub 2017 Nov 28.

*“A new MAPT deletion in a case of speech apraxia leading to corticobasal syndrome.”* Mazzon G, Menichelli A, **Fabretto A**, Cattaruzza T, Manganotti P. Neurocase. 2018 Jul 3:1-5. doi: 10.1080/13554794.2018.1492729.

*“Could a chimeric condition be responsible for unexpected genetic syndromes? The role of the single nucleotide polymorphism-array analysis.”* Bottega R, Cappellani S, **Fabretto A**, Spinelli AM, Severini GM, Aloisio M, Faleschini M, Athanasakis E, Bruno I, Faletra F, Pecile V. Mol Genet Genomic Med. 2019 Mar;7(3):e546. doi: 10.1002/mgg3.546. Epub 2019 Jan 9.

*“AMPA receptor GluA2 subunit defects are a cause of neurodevelopmental disorders”.* Salpietro V, Dixon CL, Guo H, Bello OD, Vandrovicova J, Efthymiou S, Maroofian R, Heimer G, Burglen L, Valence S, Torti E, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen S, Pisani L, Bettencourt C, Männikkö R, Manole A, Brusco A, Grosso E, Ferrero GB, Armstrong-Moron J, Gueden S, Bar-Yosef O, Tzadok M, Monaghan KG, Santiago-Sim T, Person RE, Cho MT, Willaert R, Yoo Y, Chae JH, Quan Y, Wu H, Wang T, Bernier RA, Xia K, Blesson A, Jain M, Motazacker MM, Jaeger B, Schneider AL, Boysen K, Muir AM, Myers CT, Gavrilova RH, Gunderson L, Schultz-Rogers L, Klee EW, Dymont D, Osmond M, Parellada M, Llorente C, Gonzalez-Peñas J, Carracedo A, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Nardello R, Iacomino M, Minetti C, Skabar A, **Fabretto A**; SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Constantino JN, De Zorzi R, Fortuna S, Kok F, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Zara F, Mefford HC, Scheffer IE, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler EE, Kullmann DM, Houlden H. Nat Commun. 2019 Jul 12;10(1):3094. doi: 10.1038/s41467-019-10910-w.PMID: 31300657

**A Validated HPLC-Diode Array Detection Method for Therapeutic Drug Monitoring of Thiopurines in Pediatric Patients: From Bench to Bedside** Franzin M, Curci D, Lucafò M, Bramuzzo M, Rabusin M, **Fabretto A**, Addobbati R, Stocco G, Decorti G. Metabolites. 2022 Nov 24;12(12):1173. doi: 10.3390/metabo12121173.

#### BOOKS:

Chapter: **“Genetics of Hearing loss (from congenital forms to presbycusis)”** Savina Dipresa, Antonella Fabretto, Giorgia Giroto, Cristina Zadro and Paolo Gasparini

## CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

PRIMA LINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

ECCELLENTE  
MOLTO BUONA  
MLTO BUONA

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

**FRANCESE**

BUONA

BUONA

MOLTO BUONA

**CAPACITÀ E COMPETENZE  
TECNICHE**

OTTIMA CONOSCENZA DI OFFICE, USO DI INTERNET ED OUTLOOK EXPRESS IN AMBITO DELLE SUE APPLICAZIONI IN CAMPO SCIENTIFICO

Curriculum ai fini della diffusione online

Trieste, 27 settembre 2023

**Dr.ssa Antonella Fabretto**