

La sottoscritta Magini Pamela, consapevole delle conseguenze penali in caso di dichiarazioni mendaci, sotto la propria personale responsabilità dichiara che quanto indicato nel curriculum formativo e professionale corrisponde a verità

## INFORMAZIONI PERSONALI Pamela Magini

✉ [pamela.magini@unibo.it](mailto:pamela.magini@unibo.it); [pamela.magini@aosp.bo.it](mailto:pamela.magini@aosp.bo.it)

Data di nascita 26/01/1982 | Nazionalità Italiana

## POSIZIONE RICOPERTA TITOLO DI STUDIO

Dirigente biologo presso l'U.O. di Genetica Medica, IRCCS Azienda Ospedaliero Universitaria di Bologna, Policlinico S.Orsola  
Ph.D. in Genetica Umana  
Specialista in Genetica Medica

## ESPERIENZA PROFESSIONALE

Dicembre 2019 - oggi

### *Dirigente Biologo*

Unità Operativa di Genetica Medica, IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

- Identificazione di alterazioni cromosomiche sbilanciate tramite array-CGH (array-based Comparative Genomic Hybridization) in pazienti con ritardo mentale isolato o sindromico idiopatico e/o autismo.
- Analisi dati ottenuti tramite pannelli Next generation sequencing in pazienti con carcinoma mammario/ovarico ereditario o prostatico, sindrome di Lynch o poliposi familiare
- Analisi MLPA in pazienti con sospetto clinico di malattie monogeniche o sindromi da microdelezione specifiche

Settembre 2007 – Novembre 2019

### *Attività di ricerca e assistenziale per la diagnosi di malattie genetiche rare (assegni di ricerca, borse di studio, contratti di collaborazione)*

Unità Operativa di Genetica Medica, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna

- Analisi dati e validazione delle varianti nucleotidiche identificati tramite tecniche di "Next generation sequencing" in pazienti affetti da malattie mendeliane ultra-rare
- Identificazione di alterazioni cromosomiche sbilanciate tramite array-CGH (array-based Comparative Genomic Hybridization) in pazienti con ritardo mentale isolato o sindromico idiopatico e in casistiche di persone affette da condizioni patologiche specifiche quali epilessia, ernia diaframmatica congenita, difetti anatomici dell'ipofisi, agenesia del corpo calloso.
- Sequenziamento diretto di geni responsabili di determinate malattie genetiche (paraparesi spastica ereditaria, sindrome di Bohring-Opitz, epilessia generalizzata con convulsioni febbrili)
- Caratterizzazione molecolare di una nuova forma di neuroittiosi: studi genetici (analisi di linkage, sequenziamento Sanger, Next Generation Sequencing) e funzionali (clonaggio, saggi chinasi e di stabilità proteica)
- Applicazione delle tecniche di genetica molecolare classiche e innovative in diversi progetti di ricerca volti all'identificazione delle cause genetiche di varie patologie, tra cui trombocitopenia ereditaria di tipo 2 (THC2), epilessia con aura uditiva, paraparesi spastiche ereditarie.

Attività o settore Genetica Medica

Marzo 2006-Agosto 2007

### *Tirocinio formativo*

Laboratorio di Citogenetica Molecolare, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria, Sezione di Biologia Generale e Genetica Medica, Università di Pavia

Studio di pazienti affetti da ritardo mentale isolato o sindromico per l'identificazione di riarrangiamenti cromosomici sbilanciati tramite array-CGH, FISH (Fluorescence In Situ Hybridization) e analisi di marcatori microsatellitari

Attività o settore Genetica Medica

Marzo 2004-Ottobre 2004

### **Tirocinio formativo**

Unità Operativa di Citogenetica, Azienda ospedaliero-universitaria Ospedali Riuniti Umberto I-G.M. Lancisi- G. Salesi, Ancona

*Valutazione dell'efficacia del test di metilazione per la diagnosi delle sindromi di Angelman e Prader-Willi*

Attività o settore Genetica Medica

Agosto 2003-Ottobre 2003

### **Tirocinio formativo**

Unità Operativa di Citogenetica, Azienda ospedaliero-universitaria Ospedali Riuniti Umberto I-G.M. Lancisi- G. Salesi, Ancona

*Diagnosi di fibrosi cistica, celiachia e sindrome di Williams attraverso l'applicazione di tecniche di biologia molecolare (estrazione di DNA, P.C.R., Oligonucleotide Ligation Assay) e di citogenetica (FISH)*

Attività o settore Genetica Medica

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

Luglio 2011-Giugno 2016

### **Specialista in Genetica Medica**

Sede capofila: Università di Genova, sede aggregata: Università di Torino

- Genetica applicata alla clinica: attività professionalizzanti e lezioni frontali, per approfondire l'applicazione della genetica a vari ambiti della Medicina

Gennaio 2007-Aprile 2011

### **Dottore di Ricerca (Ph.D.) in Genetica Umana**

Università di Torino

- Genetica di popolazione, Genetica molecolare, Gestione e realizzazione di un progetto di ricerca

Ottobre 2004-Ottobre 2006

### **Dottore Magistrale in Biotecnologie Mediche**

Università di Bologna

- Fisiologia, anatomia, biologia e patologia molecolare, endocrinologia, patologia clinica, microbiologia clinica, terapia genica, malattie del sangue

Ottobre 2001-Settembre 2004

### **Dottore in Biotecnologie**

Università di Bologna

- Biologia generale e cellulare, chimica organica e inorganica, genetica molecolare e bioinformatica, microbiologia e virologia generale, immunologie e patologia generale, farmacologia, laboratori didattici

## COMPETENZE PERSONALI

---

Lingua madre Italiano

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	B2	C1	B1	B1	B1
Francese	B1	B1	A2	A2	A2

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato  
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

**Competenze comunicative**

- Capacità di lavorare in gruppo, acquisita durante i tirocini e nell'attuale posto di lavoro, facendo parte di un gruppo di ricerca composto da varie persone
- capacità di parlare in pubblico, essendo stata speaker in alcuni congressi e corsi e avendo preparato abitualmente presentazioni durante la scuola di dottorato e la scuola di specializzazione
- capacità di condivisione e gestione degli spazi comuni, acquisita in 15 anni di convivenza con persone diverse in luoghi diversi

**Competenze professionali**

- utilizzo dei software di analisi dati specifici per indagini genetiche: sequencher, peak scanner, agilent feature extraction, agilent genomic workbench, agilent cytogenomics, coffalyser, quantasoft, ion reporter
- utilizzo di strumentazione di laboratorio di genetica molecolare e cellulare: sequenziatore capillare, Agilent microarray scanner, macchine per PCR, real-time PCR e ddPCR, apparati di elettroforesi e transilluminatori, microscopi ottici e a fluorescenza, incubatori per colture cellulari
- utilizzo di web tools per la predizione dell'effetto delle varianti genomiche e la prioritizzazione di geni candidati (Mutation Tester, PolyPhen2, SIFT, ToppGene, Endeavour, Phenolyzer, tools per la predizione di siti di splicing)

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente autonomo	Utente base	Utente autonomo

Livelli: Utente base - Utente intermedio - Utente avanzato  
[Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione](#)

- buona padronanza degli strumenti della suite per ufficio (Word, Power Point, Excel e Access ), acquisita durante la frequentazione del corso di Laurea e di Dottorato
- buona padronanza dei programmi per l'elaborazione digitale delle immagini (Photoshop, Paint.Net) acquisita durante la frequentazione del corso di Laurea e di Dottorato
- basi di programmazione in linguaggio R, acquisite durante il periodo di post-dottorato

Patente di guida Patente B (automobile)

**ULTERIORI INFORMAZIONI**

**Pubblicazioni** Pubblicazioni  
**Presentazioni** 56 pubblicazioni in riviste scientifiche peer-reviewed (vedi allegato)  
**Progetti**  
**Conferenze** Traduzione dall'inglese all'italiano del testo universitario di Genetica Medica "Essential Medical  
**Seminari** Genetics" di Tobias E., Connor M. e Ferguson-Smith M.

Riconoscimenti e premi  
Appartenenza a gruppi /  
associazioni  
Referenze  
Dati personali  
Menzioni  
Corsi  
Certificazioni

Le malattie rare di AA.VV. Pubblicato da 1088press di Alma Mater Studiorum - Università di Bologna

#### Conferenze/Seminari

Partecipazioni a congressi organizzati dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e dalla Società Europea di Genetica Umana (ESHG) con presentazione di poster e/o comunicazioni orali

#### Riconoscimenti e premi

Premio Claudio Castellan per la migliore comunicazione in Genetica Clinica (XXII Congresso SIGU, 2019): Loss of ER and nuclear envelope-associated neutral sphingomyelinase SMPD4 causes microcephaly, congenital arthrogryposis and severe neurodevelopmental disorder

#### Attività didattiche

- Insegnamento di Genetica Medica presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università di Bologna aa 2021/2022
- 3-5 maggio 2017: Lezioni frontali sulle basi della Genetica Umana nell'ambito di "Progetto Guglielmo - le nuove frontiere della genetica", organizzato da Università Degli Studi di Bologna, European School of Genetic Medicine (ESGM) CEUB e Istituto Tecnico Tecnologico Statale "G. Marconi" (Forlì (FC)).
- 14, 21, 28 febbraio, 7 marzo 2017: Lezioni frontali sulle basi della Genetica Umana per il corso "Genetica umana e banche dati biologiche" organizzato dalla Fondazione Golinelli.
- 13 settembre 2016: Seminario sulla genetica delle paraparesi spastiche nell'ambito dei meeting di neuropsichiatria infantile su casi clinici complessi, organizzati dalla Unità Operativa Neuropsichiatria Infantile, Policlinico S.Orsola-Malpighi
- 4-7 aprile 2016: Lezioni frontali e workshop per il "Corso di Bioinformatica" nell'ambito del progetto Tempus (Developing Medical Genetics Education through Curriculum Reforms and Establishment of Postgraduate Training Programs (MedGen), finanziato da: European Commission: project Number 544331-Tempus-1-2013-I-AMTEMPUS-JpCR), organizzato dal Beilinson Hospital, Rabin Medical Center, Petah Tikva (Israel)
- 29 marzo-1 aprile 2016: Lezioni frontali e workshop per il "Corso di Bioinformatica" nell'ambito del progetto Tempus (Developing Medical Genetics Education through Curriculum Reforms and Establishment of Postgraduate Training Programs (MedGen), finanziato da: European Commission: project Number 544331-Tempus-1-2013-I-AMTEMPUS-JpCR), organizzato dallo Yerevan State Medical University (Armenia)
- 16-25 novembre 2015: Lezione su prioritizzazione delle varianti per il "Corso di Bioinformatica" nell'ambito del progetto Tempus (Developing Medical Genetics Education through Curriculum Reforms and Establishment of Postgraduate Training Programs (MedGen), finanziato da: European Commission: project Number 544331-Tempus-1-2013-I-AMTEMPUS-JpCR), organizzato dall'Università di Bologna
- 21 ottobre 2015: Lezione pratica al microscopio per l'"Incontro SIGU-Scuole DNA-day" organizzato dalla Società Italiana di Genetica Umana

#### Partecipazione a progetti di ricerca

- 01/02/2009-31/01/2012: Analisi array-CGH in 200 pazienti con disabilità intellettiva nell'ambito del progetto "Improving Diagnoses of Mental Retardation in Children in Eastern Europe and Central Asia through Genetic Characterization and Bioinformatics/Statistics", seventh framework program fp7-health-2007-2.2.1-10
- 01/12/2009-01/12/2012: Analisi array-CGH in pazienti con agenesia del corpo calloso nell'ambito del progetto "Genetic bases of birth defects", Programma Strategico -- Ricerca Finalizzata 2007
- 22/03/2010-22/09/2012: Analisi array-CGH in pazienti con paraparesi spastica ereditaria nell'ambito del progetto "Mappatura ed identificazione di nuovi geni responsabili di forme diverse di paraparesi spastica ereditaria", finanziato da

- Ministero dell'istruzione dell'università e della Ricerca (PRIN 2008)
- 01/01/2011-31/12/2013: Clonaggio e screening di sequenza nell'ambito del progetto "A new gene for inherited Thrombocytopenias: clinical, pathogenetic and pharmacological studies", finanziato da Fondazione Telethon
  - 01/01/2011-01/01/2013: Analisi array-CGH in pazienti forme non diagnosticate di paraparesi nell'ambito del progetto "Identification of new disease-causing genes in hereditary spastic paraplegia, finanziato dalla Fondazione Telethon
  - 01/09/2011-31/08/2012: Analisi array-CGH in pazienti affetti da ritardo mentale sindromico nell'ambito del progetto "Sviluppo e applicazione della metodica array-CGH in un campione di 100 pazienti affetti da ritardo mentale sindromico", finanziato dalla Fondazione del Monte di Bologna e Ravenna
  - 21/11/2012-21/11/2015: Array-CGH e analisi dati NGS nell'ambito del progetto "Unravelling the genetic basis of limb defects through a combined genomic and functional approach", finanziato dal Ministero della Salute, Ricerca Finalizzata, Bando Giovani Ricercatori (GR-2010-2318960)
  - 01/12/2012-01/12/2015: Array-CGH e analisi dati NGS nell'ambito del progetto "Mutations in ANKRD26 cause a novel inherited thrombocytopenia at risk of developing acute leukemia: dissecting the clinical and molecular consequences of ANKRD26 mutations to better understand the mechanisms of both thrombocytopenia and leukemia", Ricerca Finalizzata (RF-2010-2310098)
  - 01/12/2013-30/11/2016: Attività di insegnamento dell'analisi dei dati "whole exome sequencing" nell'ambito del progetto "Developing Medical Genetics Education through Curriculum Reforms and Establishment of Postgraduate Training Programs (MedGen)", finanziato da: European Commission: project Number 544331-Tempus-1-2013-I-AMTEMPUS-JpCR
  - 01/01/2014-30/06/2017: Analisi di dati di "whole exome sequencing" nell'ambito del progetto "In-depth clinical and genetic study of familial and sporadic patients with Nocturnal Frontal Lobe Epilepsy (NFLE): identification of new genes by WES in 192 cases negative for mutations in the neuronal nicotinic acetylcholine receptor subunits genes", finanziato dalla Fondazione Telethon
  - 01/10/2017-30/06/2019: Analisi NGS nell'ambito del progetto "Identificazione delle basi genetiche delle malformazioni congenite e delle morti fetali in utero tramite Whole Exome Sequencing", finanziato dalla Fondazione del Monte di Bologna e Ravenna
  - 2022-2024: Precision diagnosis and therapy for rare diseases by interpreting non-coding genomes, finanziato da Ministero della Salute, PNRR – Salute (project number

#### Dati personali

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.

#### Certificazioni

Abilitazione alla professione di biologo con esame di stato, conseguita nella seconda sessione dell'anno 2007 presso l'Università di Bologna

Iscrizione all'albo dei biologi, il 13/01/2017 con numero AA\_076888