



raffaella.origa@unica.it

Università di Cagliari, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica, Ospedale Pediatrico Microcitemico A Cao Via Jenner sn, 09121, Cagliari, Italia

CF: RGORFL71H47B354O

Posizione corrente

- Professore Associato di Pediatria, Università di Cagliari, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica (Abilitazione Nazionale a Professore Ordinario dal 05/11/2024 – validità 12 anni)
- Presidente Nazionale della Società Italiana Talassemia ed Emoglobinopatie (SITE)
- Membro del Consiglio Direttivo del Registro nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie locato presso il Centro Nazionale Sangue (Ministero della Salute)
- Coautore delle Linee Guida Internazionali sulla Talassemia trasfusione Dipendente (Thalassemia International Federation), edizioni 2025, 2021 e 2014
- Dirigente Medico di Pediatria, SC Microcitemie e Anemie Rare, Ospedale Pediatrico Microcitemico A.Cao, Cagliari
- Responsabile Scientifico per l'Università di Cagliari del progetto selezionato e finanziato con fondi del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) dal titolo 'miRNAs as therapeutic targets of liposomal delivered ASOs and siRNAs for the control of iron accumulation in subjects with transfusion-dependent beta thalassemia' [nell'ambito di Centro Nazionale 3: "Sviluppo di terapia genica e farmaci con tecnologia a RNA", Finanziamento complessivo 320 milioni di euro, Finanziamento all'unità di ricerca ASL Cagliari 1.575.801,16 euro]
- Responsabile Scientifico per l'ASL Cagliari del progetto selezionato e finanziato con fondi del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) dal titolo 'The impact of a novel therapeutic approach for inherited erythroid disorders based on the precise editing of the TFR2 gene' [BANDO PNRR M6/C2 2023, Finanziamento complessivo 996.420 euro, Finanziamento all'unità di ricerca ASL Cagliari 120.400 euro]

Esperienza accademica

- **01/03/2024-Attuale:** Professore Associato di Pediatria, Università di Cagliari, Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica
- **01/03/2021-29/02/2024:** Ricercatore di tipo B di Pediatria a tempo determinato, Università di Cagliari (Idoneità Scientifica Nazionale a Professore Associato dal 2017)
- **31/01/2018-02/09/2013:** Ricercatore di tipo A di Pediatria a tempo determinato, Università di Cagliari
 - Direttore del Master di II livello dal titolo 'Management della Talassemia e delle Emoglobinopatie' (AA 2023-2024)
 - Responsabile del progetto 'miRNAs as therapeutic targets of liposomal delivered ASOs and siRNAs for the control of iron accumulation in subjects with transfusion-dependent beta thalassemia' finanziato dal Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza nell'ambito del Centro Nazionale 3 'Sviluppo di terapia genica e farmaci con tecnologia a RNA' (Anni 2023-2026)
 - Docente di Pediatria (*Il dettaglio dell'attività didattica è disponibile nell'Allegato 4*)
 - Ricerca clinica sui temi della fisiopatologia, della clinica, della diagnosi e della terapia della talassemia

- **07/01/2004-16/07/2008:** Assegnista di Ricerca, Università di Cagliari
 - 2006-2008: Progetto dal titolo “Stima e monitoraggio dell’accumulo di ferro nella talassemia major”
 - 2004-2006: Progetto dal titolo “La tecnologia dei microarray per la definizione delle basi molecolari della talassemia in Sardegna”

Esperienza lavorativa in qualità di Dirigente Medico

- **02/09/2012-Attuale:** Dirigente medico di Pediatria, Ospedale Microcitemico 'A.Cao' - Azienda Ospedaliera Asl Cagliari
 - Assistenza a bambini e adulti con talassemia (terapia trasfusionale, diagnosi, monitoraggio e trattamento del sovraccarico di ferro e delle sue complicanze, diagnosi e cura di tutte le patologie intercorrenti)
 - Assistenza a bambini (in prevalenza talassemici) sottoposti a trapianto di midollo osseo. Medico di guardia presso II Clinica Pediatrica, OncoEmatologia Pediatrica e Centro Trapianti di Midollo Osseo Pediatrico (sino a Settembre 2013)
 - Follow up di pazienti talassemici trattati con la terapia genica
 - Principal Investigator nelle Sperimentazioni Cliniche incentrate sulla valutazione di nuove terapie in pazienti con talassemia ed emoglobinopatie e Responsabile di Progetti di Ricerca
 - Membro del Tavolo Tecnico Regionale Permanente per la Talassemia e le Emoglobinopatie della Regione Sardegna e del relativo Gruppo di Lavoro che ha portato alla costituzione della Rete Regionale Talassemia ed Emoglobinopatie
 - Redattore del PDTA ‘Percorso del paziente con talassemia’ (2018)
- **22/09/2008 – 31/08/2012:** Senior Research Physician con funzione di Principal Investigator nelle sperimentazioni cliniche, FASE 1 SRL (Società della Regione Sardegna); Azienda Ospedaliera 'G.Brotzu', Cagliari
 - Referente funzionale di medici ed infermieri di ricerca, farmacista, biologi, Quality Controller e Personale Amministrativo, operanti nell’Unità di Ricerca Clinica.
- **16/07/2008 – 21/09/2008:** Dirigente medico di Pediatria a tempo determinato (dimissioni volontarie) – ASL 7; Reparto di Pediatria/Nido dell’Ospedale “Sirai”, Carbonia
 - Attività diagnostico-terapeutica per i pazienti in regime di ricovero ordinario, Assistenza ai neonati in sala parto e durante la degenza al nido, attività di consulenza pediatrica per i medici del Pronto Soccorso
- **01/01/2001 – 15/07/2008:** Medico Pediatra interno nell’ambito del dottorato di ricerca e della fruizione degli assegni di ricerca – Università di Cagliari
 - Attività diagnostica e terapeutica per bambini e adulti affetti da talassemia major (terapia trasfusionale, chelante, delle complicanze da accumulo di ferro e di tutte le patologie intercorrenti)

Istruzione e formazione

- **2000 – 2003:** Dottore di ricerca in 'terapia pediatrica e farmacologia dello sviluppo' – Università di Cagliari

- Attività di ricerca incentrata sulla terapia ferrochelante nei pazienti con beta talassemia trasfusione- dipendente
- Tesi dal titolo “Terapia chelante combinata nella talassemia major: risultati a lungo termine”
- **1996 – 2000:** Specializzazione In Pediatria – Università di Cagliari
 - Tesi dal titolo 'Patologia ossea nella talassemia major: aspetti genetici e clinici'. Votazione 50/50 e lode
- **1996:** Abilitazione all’esercizio della professione di medico-chirurgo – Università di Cagliari
- **18/12/1995:** Laurea In Medicina e Chirurgia (110/110 e Lode con Menzione Speciale) – Università di Cagliari

Competenze linguistiche

- Lingua madre: **ITALIANO**
- Altre lingue:

	COMPRESIONE		ESPRESSIONE ORALE		SCRITTURA
	Ascolto	Lettura	Produzione orale	Interazione orale	
INGLESE	C1	C1	C1	C1	C1

Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato

Reti e Affiliazioni

- Dal 24/09/2021 Presidente Nazionale della Società Italiana Talassemia ed Emoglobinopatie (SITE), carica rinnovata per elezione nel settembre 2024
- Dal 2021 Membro del Consiglio Direttivo del Registro Nazionale della Talassemia e delle Emoglobinopatie locato presso il Centro Nazionale Sangue (Ministero della Salute)
- Membro del Tavolo Tecnico Regionale Permanente per la Talassemia e le Emoglobinopatie della Regione Sardegna e del relativo Gruppo di Lavoro che ha portato alla costituzione della Rete Regionale Talassemia ed Emoglobinopatie
- Responsabile per UniCA del progetto dal titolo ‘miRNAs as therapeutic targets of liposomal delivered ASOs and siRNAs for the control of iron accumulation in subjects with transfusion-dependent beta thalassemia’ [nell’ambito di Centro Nazionale 3: “Sviluppo di terapia genica e farmaci con tecnologia a RNA’, progetto selezionato e finanziato con fondi del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR)]
- Coordinatrice del Gruppo di ricerca nazionale Buone pratiche cliniche in bambini e adulti con emoglobinopatie (SITE)
- Coordinatrice Gruppo di ricerca nazionale ‘Tumori nelle emoglobinopatie’ (SITE)
- Membro del gruppo di ricerca nazionale per la creazione di un 'Algoritmo decisionale candidati terapia genica' (SITE)

- Membro del Gruppo di ricerca nazionale ‘Complicanze endocrinologiche nelle emoglobinopatie’ (SITE)
- Membro del gruppo di lavoro nazionale sulle epatopatie nella talassemia ITHACA-SITE Italy for THAlassemia and hepatitis C Advance - Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie)
- Membro del gruppo di lavoro nazionale (Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie) sulla patologia ossea nella talassemia
- Membro del gruppo di lavoro nazionale (Società Italiana Talassemie ed Emoglobinopatie) per la creazione di un 'Algoritmo decisionale candidati genica'
- Membro del Gruppo di ricerca nazionale ‘Identificazione e gestione del paziente con beta talassemia trasfusione dipendente e indicazione al trattamento con luspatercept’ (SITE)
- Membro del Gruppo di ricerca nazionale ‘Identificazione e gestione del paziente con beta talassemia trasfusione dipendente e indicazione al trattamento con luspatercept’ (SITE)
- Membro del Gruppo di ricerca nazionale ‘Raccomandazioni per il management delle malattie metaboliche dell'osso nelle emoglobinopatie’ (SITE)
- Guest Editor Special Issue "Emerging Therapies and Strategies in Thalassemia”, Journal of Clinical Medicine IF 4.1
- Guest Editor Special Issue “Care and Management of Hemoglobinopathies in Hemoglobinopathies, a Changing Global Health Problem: Guidelines and Recommendation from the Italian Society of Thalassemia and Hemoglobinopathies”, Journal of Clinical Medicine IF 4.1
- Coeditore della rivista scientifica ‘Mediterranean Journal of Hematology and Infectious Diseases’ e Guest Editor per la Review Series 'Update in Diagnosis and Therapy of Thalassemia and Hemoglobinopathies' (2018-2019)
- Membro del Global Advisory Board per Vertex (azienda statunitense che ha sviluppato un vettore virale per la terapia genica nella talassemia)
- Membro del Global Advisory Board e del Thalassemia expected epidemiology Advisory Board in Italy per BlueBird Bio (azienda statunitense che ha sviluppato un vettore virale per la terapia genica nella talassemia)
- Membro di Advisory Board Novartis per lo sviluppo della nuova formulazione del ferrochelante orale deferasirox e, dopo la messa in commercio, per il monitoraggio della sua sicurezza ed efficacia
- Dal 2011 nomina a Esperto Europeo da parte di EMA e AIFA per la valutazione della documentazione relativa a nuovi composti proposti per la messa in commercio da Aziende Farmaceutiche nel campo della Pediatria e dell’Ematologia
- Dal 26 luglio 2017 Consigliere del consiglio di Amministrazione della Fondazione FOR ANEMIA ONLUS
- Socio della ‘Società Italiana di Pediatria’(SIP), della ‘Associazione Italiana Ematologia e Oncologia Pediatrica’ (AIEOP), della Società Italiana Ematologia (SIE), della European Hematology Association (EHA) e della ‘Società Italiana di Talassemia e Emoglobinopatie’ (SITE)

Progetti di Ricerca

- Dal 2013 Responsabile Principale (Principal Investigator) di 33 studi clinici incentrati sullo studio di terapie innovative in pazienti con talassemia ed emoglobinopatie, tutti svolti o in svolgimento presso

il Day Hospital Talassemia dell'Ospedale Pediatrico Microcitemico 'A.Cao' di Cagliari

- Co-investigatore in 20 studi clinici e progetti di ricerca coinvolgenti la stessa tipologia di pazienti
- Responsabile Scientifico per l'Università di Cagliari del progetto selezionato e finanziato con fondi del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) dal titolo 'miRNAs as therapeutic targets of liposomal delivered ASOs and siRNAs for the control of iron accumulation in subjects with transfusion-dependent beta thalassemia' [nell'ambito di Centro Nazionale 3: "Sviluppo di terapia genica e farmaci con tecnologia a RNA", Finanziamento complessivo 320 milioni di euro, Finanziamento all'unità di ricerca ASL Cagliari 1.575.801,16 euro]
- Responsabile Scientifico per l'ASL Cagliari del progetto selezionato e finanziato con fondi del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) dal titolo 'The impact of a novel therapeutic approach for inherited erythroid disorders based on the precise editing of the TFR2 gene' [BANDO PNRR M6/C2 2023, Finanziamento complessivo 996.420 euro, Finanziamento all'unità di ricerca ASL Cagliari 120.400 euro]
- Vincitrice del bando competitivo promosso dal Banco di Sardegna col progetto 'Le basi genetiche dell'accumulo di ferro cardiaco nella talassemia trasfusione-dipendente: studio di associazione genome-wide (GWAS). Somma finanziata: 25.000 euro

Pubblicazioni

- Autrice di 96 articoli scientifici pubblicati su riviste scientifiche internazionali con impact factor, sul tema della talassemia, delle emoglobinopatie e dell'ematologia (prevalentemente come primo o ultimo nome) e di altre pubblicazioni in estenso
- Autrice di 88 abstract sugli stessi temi presentati nei principali congressi di ematologia di tutto il mondo
- Coautrice di capitoli di libri, e tra questi, delle Linee Guida per il trattamento della talassemia trasfusione-dipendente, editate dal TIF Edizione 2025, 2021 e 2014 (Thalassemia International Federation) e internazionalmente riconosciute.

Altre competenze

- Revisore scelto per le principali riviste scientifiche internazionali di ematologia "Blood", "BCM Pediatrics", "Haematologica", "British Journal of Hematology", "Acta Haematologica", "Journal of Leukemia", "Reports in Thalassemia", "Mediterranean Journal of Hematology and Infectious Diseases", "Hemoglobin" ed altri
- Dal 26.06.2010 Esecutore certificato di Rianimazione cardiopolmonare di base con uso di defibrillatori semiautomatici esterni
- Dal 15.09.2010 Esecutore certificato di Rianimazione cardiopolmonare avanzata
- Dal 1996 al 2008 utilizzo in prima persona di svariate tecniche di biologia molecolare
- Competenza in statistica parametrica e non-parametrica
- Buona conoscenza dell'uso del P.C. relativa ai programmi applicativi di Windows e Apple e uso corrente di Internet
- **Presentazioni**

Docente e/o Relatore in 90 congressi e corsi internazionali, nazionali e regionali, sui temi della talassemia, delle emoglobinopatie e della ricerca clinica

● **TRATTAMENTO DEI DATI PERSONALI**

Trattamento dei dati personali

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel CV ai sensi dell'art. 13 d. lgs. 30 giugno 2003 n. 196 - "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 - "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".

10 Giugno 2025

