



PERSONAL INFORMATION
Sabrina Rita Giglio

Professore Ordinario di Genetica Medica - Università degli Studi di Cagliari
 Dipartimento di Dipartimento di Scienze Mediche e Sanità Pubblica
 In comando come Direttore della Struttura Complessa di Genetica Clinica, Citogenetica e Genetica Molecolare dell'I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele di Milano dal 16.02.2025

Direttore Struttura Complessa di Genetica Medica, ASL8 Cagliari

 VIA IS GUADAZZONIS, 2, 09126 CAGLIARI CA, ITALY
 +39070 6093172

 sabrinar.giglio@unica.it



Sex F | Data di nascita | Nationalità Italiana

Codice Fiscale: GGLSRN66H69B068A

FORMAZIONE PRE-LAUREA

Posizione Corrente: FULL PROFESSOR, MED / 03

Internato con i Proff.ri Francesco Pasquali e Cesare Danesino dal II anno del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia con frequenza bisettimanale presso il laboratorio di Genetica Medica dell'Università di Sassari, con acquisizione di competenze per la Citogenetica (esecuzione di coltura cellulare e cariotipo su liquido amniotico e sangue periferico).

Dal IV anno del Corso di Laurea, frequenza settimanale dell'ambulatorio di Consulenza Genetica prenatale e post-natale (infertilità di coppia, neuropsichiatria infantile, pediatria, neonatologia)

FORMAZIONE POST-LAUREA

Dal V anno del Corso di Laurea, frequenza del reparto di onco-ematologia dell'Università di Sassari e del reparto di pediatria dell'Università di Pavia per la compilazione della tesi sperimentale "Monosomia del cromosoma 7 nelle sindromi mielodisplasiche". Nello stesso periodo ha anche acquisito esperienza nella citogenetica su cellule midollari (coltura e cariotipo da midollo) e nella consulenza di genetica clinica nello stesso ambito.

2001 PhD in Medical Genetics Department of Human Genetics University of Chicago

2000 Dottorato in "Patologia Umana ed Ereditaria" presso l'Università degli Studi di Pavia

1999 United States Medical Licensing

1997 Diploma di specializzazione in "Genetica Medica" presso l'Università degli Studi di Pavia

1993 Abilitazione alla professione medica

1993 Laurea in Medicina e Chirurgia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Sassari

2024: completamento del CORSO PNRR AGENAS – REGIONE SARDEGNA Sviluppo delle competenze tecniche-professionali, digitali e manageriali del personale del SSR della Sardegna con la votazione di 29/30

FREQUENZA PRESSO UNIVERSITA' STRANIERE

11.04.1998-30.04.2001 Department of Human Genetics University of Chicago

POSIZIONI ACCADEMICHE

17.01.2022 - oggi: Direttore del Centro Servizi di Ateneo per la Ricerca (CeSAR) dell'Università di Cagliari

01.10.2020 - oggi Professore Ordinario in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Cagliari e direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica medica

01.11.2005 – 30.09.2020 Professore Associato in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Firenze

	<p>01.04.2018 – 30.09.2020 Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Firenze</p> <p>02.02.2016 – 30.09.2021 Professore a contratto presso lo IUSS Pavia, titolare dei corsi "Clinical Genomics in the new era of medicine: Challenges and Opportunities", "Medicina genomica: studio dei disturbi ereditari e la nuova era di cura personalizzata" e "Genetica e medicina personalizzata"</p> <p>01.02.2016 – 30.12.2018 Coordinatore di sede della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, sede Firenze</p> <p>01.01.2014 – 30.12.2016 Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Firenze</p> <p>01.11.2004 – 30.10.2009 Professore a contratto presso la Facoltà di Lettere e Filosofia dell'Università degli studi di Pavia</p> <p>01.01.2000 – 30.12.2001 Assegnista di ricerca per l'area di Scienze Mediche presso l'Istituto di Biologia Generale e Genetica Medica dell'Università di Pavia</p>
<u>ATTIVITA' ACCADEMICA ALL'ESTERO</u>	<p>01.03.2000 – 30.04.2001 Insegnamento Human Genetics nel corso Human Diseases and Phenotypes, PhD program in Human Genetics, University of Chicago</p>
<u>ATTIVITA' ASSISTENZIALE E OSPEDALIERA</u>	<p>16.02.2025-oggi In Comando presso l'I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele di Milano come Direttore SC di Genetica Clinica, Citogenetica e Genetica Molecolare</p> <p>01.10.2020 - oggi Direttore SC Genetica Medica, Immunogenetica e Immunologia dei Trapianti, ASL8 Cagliari - P.O. Binaghi</p> <p>01.04.2011 – 30.09.2020 Direttore SC Genetica Medica, AOU Meyer, Firenze</p> <p>01.11.2014 – 31.10.2015 Direttore della SC Genetica Medica, AOU Careggi, Firenze</p> <p>01.12.2004 – 30.10.2005 Incarico di Dirigente Medico a tempo indeterminato e Direttore del Laboratorio Clinico di Genetica Medica presso l'U.O.C. di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Meyer, Firenze</p> <p>01.04.2001 – 30.11.2004 Dirigente Medico a tempo indeterminato, responsabile Servizio di Genetica Medica presso l'Ospedale San Raffaele di Milano</p> <p>01.02.1997 – 31.12.1999 Attività di consulenza genetica presso l'Istituto di Genetica dell'Università di Pavia e il Consultorio Genetico dell'ASL di Pavia.</p>
<u>DIREZIONE O PARTECIPAZIONE ALLE ATTIVITA' DI CLINICA SANITARIA CARATTERIZZATA DA COLLABORAZIONI A LIVELLO NAZIONALE O INTERNAZIONALE</u>	<p>01.11.2021 - oggi: incarico in qualità di esperto al progetto "Epidemiologia, diagnosi, trattamento del PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): discussione dei risultati dello studio EPIK-P1"-</p> <p>01.10.2020 - oggi Responsabile del Registro Regionale Donatori Midollo Osseo Sardegna</p> <p>01.04.2017 – 31 ottobre 2022: coordinatore ERKNet del gruppo europeo per le tubulopatie primitiv</p> <p>01 Maggio 2016 – 30 Ottobre 2019: Direzione progetto Childhood Brain Tumor Tissue Consortium, Genomic-Evaluation of Malignant Pediatric Cortical Tumors, di cui fanno parte, oltre che l'AOU Meyer di Firenze, The Children's Hospital of Philadelphia, Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago, the Children's Hospital of Pittsburgh and Seattle Children's Hospital, un progetto di ricerca volto ad identificare le basi molecolari dei Glioneuronal Tumor with Neuropil-like Islands, rari tumori cerebrali pediatrici.</p> <p>01 Marzo 2016 – 30 Ottobre 2018: Italian CCA Study Group Coordinato dal prof Ennio del Giudice Università di Napoli</p> <p>01 Febbraio 2012 - oggi: Collaborazione University of Leuven, Joris Vermeesch; dal 2018 collaborazione per lo sviluppo di metodiche di analisi su cell free DNA</p> <p>1 Ottobre 2011- 31 Ottobre 2019: Fondazione del Network italiano delle displasie scheletriche, SKELDYS Italia</p> <p>01Aprile 2011- 30 Luglio 2024: Collaborazione con il prof. Ravi Savarirayan del Royal Children's Hospital di Melbourne, Australia per l'Assistenza Clinica delle patologie ossee e oculari legate alle alterazioni dei geni <i>COL2A1</i> e <i>COL11A1</i></p> <p>Febbraio 2009 - 2024: Collaborazione con il Centro delle Malattie Cutanee Ereditarie dell'Università Milano e la Clinica Pediatrica Ospedale Luigi Sacco, Milano per lo studio clinico e genetico di soggetti affetti da displasia ectodermica ipoidrotica, forme causate da geni <i>ED1</i>, <i>EDAR</i>, <i>EDARADD</i></p>

01 Novembre 2005 – 30 Giugno 2017 Collaborazione con la prof.ssa Orsetta Zuffardi, Università degli Studi di Pavia, per la caratterizzazione di riarrangiamenti genomici complessi (cromotrips), analisi e interpretazione di SNP/CGH array, sviluppo di metodiche per isolamento, estrazione e analisi di free DNA

1999-2001 Responsabile del progetto “Cause molecolari del riarrangiamento cromosomico invdup (8p)” presso il dipartimento di Genetica Umana dell’Università di Chicago, diretto dal prof. David H Ledbetter

**RESPONSABILITA' SCIENTIFICA
PER PROGETTI DI RICERCA
INTERNAZIONALI E NAZIONALI**

2022-2025 PNRR- Heal Italia- Partenariato in Diagnostica e terapie innovative nella medicina di precisione, **Direzione Spoke 1**, Sequenziamento Popolazione Sarda (funding 2.500.000 euro)

2022-2025 PNRR – M 4 - C2 - INVESTIMENTO 1.5: eINS - Ecosystem of Innovation for Next Generation Sardinia. **Coordinatrice Spoke 10**, Biopharmacology (funding 5.000.000 euro)

2022-2025 **Leader del Progetto Piano Operativo Salute (POS)** Traiettorie 3 “Creazione di un programma di medicina di precisione per la mappatura del genoma umano su scala nazionale” T3-AN-02 “NeurOmic.DataNet”: La genotipizzazione per incrementare le capacità predittive e la personalizzazione diagnostica e terapeutica di due malattie neurodegenerative complesse ad alto impatto: la Sclerosi Multipla e la Malattia di Parkinson (funding 7.000.000 euro)

2021-2024 **Leader Progetto della CAMPAGNA #DonAjò per il reclutamento donatori di midollo osseo** associata alla promozione del registro donatori di midollo osseo regione Sardegna (funding 150.000 euro per ciascun anno)

2021-2022 **Leader Progetto Fondazione Sardegna** (Bandi ROL): La biopsia liquida per la diagnosi precoce dei tumori epatici in Sardegna: come prevenire, salvare la vita e l'economia del sistema sanitario (funding 75.000 euro)

2020 Bando Ricerca Salute 2018 (DD 15397/2018), progetto NIKE (Decreto Dirigenziale n. 975 del 16/01/2020 pubblicato sul BURT n. 06, suppl. 20 parte terza, del 05/02/2020) (funding 850.000 euro). Ricerca e Assistenza sui pazienti affetti da Malattie Renali

2018-2020 Progetto RF-2016-02361560 “CHILDHOOD APRAXIA OF SPEECH: NEUROBIOLOGICAL AND BEHAVIOURAL MARKERS AND EXPERIENCE DEPENDENT CHANGES OF NEURAL CONNECTIVITY INDUCED BY TREATMENT”, in collaborazione con Fondazione Stella Maris di Pisa

2010-2011 AMLET-Androgeni, Metabolismo, stiLe di vita, ambiEnte: funzione Testicolare per la salute (PRIN)

2008- 2011 Studio clinico e genetico di pazienti con epilessia criptogenetica ad esordio precoce (PRIN)

**RESPONSABILITA' DI STUDI E
RICERCHE SCIENTIFICHE
APPLICATE ALL'ASSISTENZA
SANITARIA AFFIDATI DA
ISTITUZIONI PUBBLICHE O
PRIVATI negli ultimi 10 anni**

30 Maggio 2015 – 31 Dicembre 2018 Progetto SMART FAS-Salute 2014 Regione Toscana (Messa a punto di una strategia innovativa di medicina personalizzata per la diagnosi e la terapia delle malattie renali nei bambini).

01 Febbraio 2020-31 Dicembre 2021 Bando Ricerca Salute 2018 (DD 15397/2018), progetto NIKE

01 Febbraio 2020-31 Dicembre 2021 Bando Ricerca Salute 2018 (DD 15397/2018), progetto CVIDome

01 Maggio 2018-30 Aprile 2021 Progetto annuale per uno studio su MEDICINA GENOMICA E TERAPIA PERSONALIZZATA PER LA PARALISI CEREBRALE NEI NEONATI PRETERMINE

01 Gennaio 2017-30 Aprile 2021 Finanziamento annuale di studio sul “Tumore di Wilms” nell’ambito del Progetto “Genetics of Kidney Diseases” (Maria Francesca Gonnelli)

2016-2018 Early Evaluation Program per l’applicazione clinica di tecnologie di terza generazione (PacBio-Roche)

2011-2020 Finanziamento annuale di studio Acidosi Tubulare Renale per l’Associazione Malattie Renali della Toscana per l’Infanzia (A.Ma.R.T.I.)

01 Settembre 2016-31 ottobre 2022 European networks of reference for rare diseases (ERNs) per lo studio delle malattie renali (ERKnet)

ATTIVITA' ISTITUZIONALI Pubbliche e Private

16 Settembre 2024 - oggi: Componente del Comitato Tecnico Scientifico (CTS) per le malattie rare in Sardegna
01 Settembre 2023 - oggi Consulente Scientifico Croce Rossa Italiana, Presidio Torrigiani – Firenze
01 Giugno 2023 - oggi Referente della Regione Sardegna per la ricognizione dell'attività genomica nell'ambito del Tavolo di Coordinamento Inter-Istituzionale per la Genomica in Sanità Pubblica per l'attuazione del Piano per l'innovazione del Sistema Sanitario
30.09.2022 – 30.09.2024 Coordinatore Regionale SIGU Sardegna
01.11.2021 - oggi Consulente Scientifico dello spinoff PeopleCypher
01.05.2019 – 31.12.2022 Membro del Comitato Scientifico Fondazione Fiorenzo Fratini ONLUS
01.01.2019- oggi Membro del Comitato Scientifico Start-up innovativa GENANDO Srl
30 Marzo 2012 – 31 Dicembre 2021 Membro del Comitato Scientifico Associazione Malattie Renali della Toscana per l'Infanzia (A.Ma.R.T.I.)
01.04.2015 – 31.03.2018 Coordinatore Regionale SIGU Toscana
2013 - 2018 Membro del Comitato Scientifico della Fondazione FiorGen Onlus
2008 - 2017 Responsabile di programma “Gestione Laboratori: governo e attività e innovazione” per la regione Toscana, dopo nomina da parte dell'AOU Meyer all'interno delle collaborazioni delle strutture laboratoristiche dell'Azienda Meyer con le altre strutture di Area Vasta, secondo gli indirizzi regionali

ESPERIENZE PROFESSIONALI

Attività Clinica

Dal 01.01.1997 ad oggi ha effettuato personalmente:

Consulenze genetiche pre-concezionali, post-concezionali, pre e post-test
Consulenze genetiche prenatali pre e post-test
Consulenze genetiche pediatriche e nell'età adulta
Visite complesse di genetica clinica in ambito pediatrico e malattie dell'età adulta
Visite complesse multidisciplinari prenatali, pediatriche e dell'età adulta
Visite complesse in ambito di genetica oncologica
Interpretazione dati di Next Generation Sequencing e individuazione di alcune molecole per terapie di precisione

Nella funzione di Direttore della SC di Genetica Clinica, Citogenetica e Genetica Molecolare dell'I.R.C.C.S. Ospedale San Raffaele di Milano (dal 16.02.2025) ha sotto la sua responsabilità un personale formato da:

- 4 Dirigenti Medici specialisti in genetica Medica
- 16 Dirigenti Biologi
- 14 Tecnici di Laboratorio
- 2 Bioinformatici

La struttura si colloca tra i centri italiani che svolgono alti volumi di attività nel settore specifico sia dal punto di vista quantitativo sia per la varietà di test offerti; vengono eseguiti più 20.000 test all'anno e oltre 5000 visite specialistiche di genetica medica anche attraverso il servizio di Telemedicina e Telegenetica.

Nella funzione di Direttore della SC di Genetica Medica, Immunogenetica e Immunologia dei Trapianti, ASL8 Cagliari- P.O. Binaghi (dal 01 ottobre 2020)

L'attività di questo periodo è stato quello di riorganizzazione e presa in carico dei compiti di direzione di una struttura che svolge attività di Genetica Clinica e Molecolare volta a fornire prestazioni di **citogenetica e citogenetica molecolare**, e di **esami di Next Generation Sequencing** nell'ambito delle malattie dell'adulto, con

particolare rilevanza in ambito oncologico, di diagnosi prenatale e sterilità di coppia, e delle malattie rare dell'adulto.

La struttura svolge circa 2000 esami l'anno in ambito oncologico e circa 1500 in ambito prenatale e di sterilità di coppia.

Il laboratorio, sotto la sua direzione, effettua:

- Citogenetica e citogenomica per analisi cromosomica tradizionale (analisi del cariotipo da linfociti, fibroblasti, villi coriali/amniociti, e sangue fetale)
- Citogenetica molecolare per le più ricorrenti sindromi da microdelezione (FISH, PCR, Test di Metilazione)
- CGH/SNP-Array (Array Genomic Hybridization)
- Analisi DNA mediante sequenziamento di nuova generazione con **l'applicazione in diagnostica clinica dell'esoma e del genoma**, anche a bassa copertura per l'individuazione di riarrangiamenti genomici, in ambito oncologico (differenti tumori solidi e oncoematologici) e delle malattie rare
- Messa a punto in ambito clinico della biopsia liquida in ambito tumorale e nelle malattie infiammatorie croniche diffuse nella regione Sardegna
- Test genomici attraverso sequenziamento genico (Next Generation Sequencing – NGS – sia su campioni di DNA che RNA), sia test citologici (citofluorimetria), per l'identificazione e caratterizzazione di neoplasie ematologiche, con predizione e monitoraggio della risposta alla terapia
- Test citogenetici molecolari e genomici per i mielomi multipli

Inoltre, è **centro di riferimento Regionale in materia di donazioni, prelievi e trapianti d'organi, tessuti e cellule.**

Svolge attività di immunogenetica e tipizzazioni cellulari e dal 2020 al 2022 ha come mission quella di riqualificazione, mediante sequenziamento NGS, dei donatori iscritti al registro regionale dei trapianti (circa 7500 casi che devono essere tipizzati mediante tecnologie di sequenziamento ad alta processività).

Ha compiti **organizzativi della attività Istituzionale secondo Direttive IBMDR del Registro Regionale/Centro Donatori CA01**, in collaborazione con:

- medici di varie strutture impegnati in questo ambito
- reperimento di nuovi donatori, al fine di mantenere e/o ampliare il Registro Regionale
- associazioni di volontariato e relative articolazioni funzionali

Coordina i rapporti con gli altri CD e PR (Centri Donatori e Poli di Reclutamento)

della Regione Sardegna, con le associazioni di volontariato e con l'IBMDR (Registro Nazionale Donatori di Midollo OSSEO).

Ha sotto la sua direzione un team di 17 persone tra dirigenti Medici e Biologi; inoltre, dirige la formazione degli specializzandi medici e biologi che frequentano, come da contratto per la parte assistenziale, la SC di Genetica Medica.

L'attività clinica della struttura complessa di Genetica Medica si caratterizza per un volume significativo di prestazioni sanitarie, con una media annuale di circa 2.500 tra prime visite e visite di controllo.

Come Direttore della Struttura Complessa si occupa della gestione, organizzazione e sviluppo delle attività cliniche, diagnostiche, di ricerca e formazione, in particolare si occupa in prima persona della Gestione delle Risorse:

- Gestione economica. Elaborazione del budget annuale della struttura, monitoraggio della spesa e ottimizzazione dell'uso delle risorse disponibili.
- Acquisizione di tecnologie avanzate. Identificazione e promozione dell'acquisto di strumentazioni e tecnologie innovative necessarie per i test genetici e genomici.
- Pianificazione del personale Valutazione del fabbisogno di personale e promozione di iniziative di formazione e aggiornamento per i membri del team.

Gestisce, inoltre, il coordinamento delle Attività Cliniche, attraverso le:

- Consulenze genetiche come supervisione delle attività di consulenza genetica in ambito prenatale, pediatrico, oncologico e altre specialità, garantendo un approccio multidisciplinare.
- Diagnostica genetica con il coordinamento e validazione delle attività di laboratorio, incluse le analisi genetiche e genomiche avanzate.
- Percorsi assistenziali contribuendo allo sviluppo di percorsi diagnostico-terapeutici assistenziali (PDTA) per pazienti con patologie oncologiche o predisposizioni ereditarie.

Nella funzione di direttore di SC di Genetica Medica dell'AOU Meyer (01.04.2011 – 30.09.2020):

L'attività clinica della SC di Genetica Medica del Meyer è stata caratterizzata dall'aver sviluppato in modo assolutamente **innovativo un percorso clinico diagnostico** con moduli che prevedono **visite multidisciplinari** che coinvolgono di volta in volta, insieme ai genetisti clinici, i professionisti delle varie specialità nell'ottica di sviluppare un **percorso diagnostico-terapeutico personalizzato** per la gestione di quadri clinici complessi di medicina traslazionale. Quotidianamente si svolgono attività cliniche in cui la genetica collabora in modo attivo in varie discipline cliniche organizzando i seguenti ambulatori multidisciplinari: Diagnosi Prenatale, Genetica Neuropsichiatrica e del Ritardo Mentale, Genetica del Diabete, Nefro-Urologia, Displasie Scheletriche e malformazioni ossee, Oftalmologia, Auxoendocrinologia, Oncoematologia, Ginecologia dell'Infanzia/Adolescenza, Neurochirurgia, Cardiologia, Malattie Reumatiche, Audiologia, Chirurgia Generale, Radiologia.

- Collaborazione clinica con EUROCAT per Orphanet.

- Collaborazione clinica con AIEOP per lo studio di tumori rari pediatrici

Attività di Laboratorio

Dal gennaio 1993 ad oggi ha partecipato personalmente, in considerazione dell'esperienza acquisita fino dal periodo pre-laurea, ad esami di citogenetica classica, citogenetica molecolare, biologia molecolare fino al sequenziamento massivo ad alta processività, con utilizzo di software di lettura e filtrazione di varianti.

Durante gli anni di Direzione della SC da parte della prof.ssa Giglio, si è avuta una implementazione ed evoluzione della tipologia degli esami svolti, passando **da una prevalenza di esami di citogenetica e citogenetica molecolare**, a quella di **esami di Next Generation Sequencing**.

Negli ultimi due anni l'attività di laboratorio si svolgeva prevalentemente analizzando il DNA mediante sequenziamento di nuova generazione con **l'applicazione in diagnostica clinica dell'esoma** (in media vengono effettuati circa 50-60 esomi al mese) e del **sequenziamento del genoma**, anche a bassa copertura per l'individuazione di riarrangiamenti genomici.

Inoltre, sono stati messi a punto le **analisi di SNP array mediante sequenziamento NGS** e **l'analisi del DNA circolante** per individuare condizioni di mosaicismo, sia per patologie congenite che tumorali.

Questo ha condotto ad una notevole esperienza nell'utilizzo di Software di lettura e filtraggio di varianti del DNA, che hanno portato ad impostare una **refertazione con precise correlazioni genotipo/fenotipo**.

Il laboratorio, sotto la sua direzione, ha effettuato i seguenti esami:

- Citogenetica per analisi cromosomica tradizionale (analisi del cariotipo da linfociti, fibroblasti, e da sangue fetale)
- Citogenetica molecolare per le più ricorrenti sindromi da microdelezione (FISH, PCR, Test di Metilazione)
- CGH/SNP-Array (Array Genomic Hybridization)
- Centro di riferimento **nazionale e internazionale** per analisi molecolare di Acidosi Renali Tubulari Distali/Rene a Spugna Midollare, Tubulopatie, Sindrome Nefrosica Steroide-Resistente e dei geni coinvolti nella morfogenesi renale; il

laboratorio è l'unico in Italia ad eseguire l'analisi molecolare di tutti i geni responsabili di questi disordini genetici.

- Studio genetico del diabete monogenico tipo MODY e del diabete tipo 2
- Esami molecolari per patologie ossee. Questa struttura ha partecipato alla fondazione del Network Italiano delle Displasie Scheletriche
- Analisi molecolare dei soggetti affetti da craniostenosi isolata e sindromica e di displasia frontonasale
- Analisi molecolare per tutte le condizioni con malformazione di Chiari di tipo 1
- Analisi molecolare di displasia ectodermica
- Studio molecolare delle pubertà precoci
- Studio molecolare di tumori rari pediatrici
- Analisi molecolare per Diagnosi Prenatale di Difetti Congeniti e Patologie Fetali
- Esami molecolari per patologie oculari
- Studio molecolare delle basse stature isolate e familiari
- Studio molecolare delle obesità genetiche
- Studio molecolare dei neonati gravemente pretermine e malattie complesse perinatali
- Studio molecolare dei soggetti affetti da malformazioni vascolari, in particolare disturbi associati allo spettro di crescita eccessiva (PROS-CLOVES) correlati al gene *PIK3CA*.

Ha avuto sotto la sua direzione un team di 45 persone tra dirigenti Medici e Biologi; inoltre, negli anni ha formato e diretto circa 60 specializzandi tra medici e biologi che hanno frequentato, come da contratto per la parte assistenziale, la SC di Genetica Medica.

L'attività clinica della struttura complessa di Genetica Medica si caratterizzava per un volume significativo di prestazioni sanitarie, con una media annuale di circa 3.000 prime visite effettuate, a cui si aggiungevano circa 4.000 visite di controllo. Questo elevato numero di consulenze mediche rifletteva il ruolo centrale della struttura nell'ambito della diagnosi, consulenza e gestione di patologie genetiche, nonché nella presa in carico e nel follow-up dei pazienti affetti o a rischio di malattie ereditarie rare e complesse, soprattutto in ambito pediatrico.

Il centro di Genetica Medica svolgeva un ruolo cruciale anche nella gestione del Day Hospital (DH), offrendo un servizio di presa in carico multidisciplinare dedicato ai pazienti pediatrici con quadri clinici complessi. Questo approccio permetteva un'assistenza integrata e personalizzata, garantendo diagnosi approfondite, consulenze specialistiche e percorsi terapeutici mirati, in stretta collaborazione con altre unità operative e professionisti sanitari.

Il laboratorio di Genetica Medica svolgeva un'attività diagnostica di alto livello, eseguendo circa 5.000 esami all'anno. Tra questi, si distinguevano le analisi genomiche avanzate, con una media mensile di sequenziamento di circa 90 esomi e 20 genomi. Questo volume di attività rifletteva l'elevata specializzazione del laboratorio e la sua capacità di rispondere alle crescenti esigenze diagnostiche in ambito genetico

Negli anni si è sempre occupata in prima persona delle seguenti attività:

1. Gestione Organizzativa

Pianificazione strategica:

- o Definizione degli obiettivi clinici, diagnostici e di ricerca in linea con le direttive della Direzione Aziendale
- o Predisposizione e monitoraggio dei Percorsi Diagnostico-Terapeutici Assistenziali (PDTA) per patologie genetiche, inclusi i tumori eredo-familiari.

Coordinamento delle attività interne:

- Organizzazione e supervisione delle attività cliniche, diagnostiche e amministrative della struttura.
- Ottimizzazione dei flussi di lavoro per garantire un'efficace erogazione delle prestazioni.

Supervisione della qualità:

- Implementazione di protocolli e linee guida conformi agli standard nazionali e internazionali.
- Monitoraggio costante delle performance del servizio e degli esiti clinici
- Raggiungimento dell'accreditamento Joint Commission (JC) per implementazione dei requisiti previsti per l'accreditamento incluse la sicurezza del paziente, la qualità delle cure e l'efficienza organizzativa e supervisione della preparazione della struttura alle verifiche periodiche e agli audit di conformità.

2. Gestione Economica e Budget

Pianificazione economica:

- Elaborazione e gestione del budget della Struttura Complessa, con monitoraggio regolare delle spese.
- Raggiungimento in tutti gli anni di attività degli obiettivi economici definiti dalla Direzione Aziendale.

Ottimizzazione delle risorse:

- Razionalizzazione dell'uso delle risorse economiche, tecnologiche e umane.
- Pianificazione e gestione degli acquisti di apparecchiature e reagenti necessari per l'attività diagnostica.

Controllo dei costi:

- Identificazione di strategie di contenimento dei costi senza compromettere la qualità delle prestazioni che sono sempre aumentate di almeno il 15-20-25% negli anni.
- Monitoraggio degli indicatori economici e promozione di progetti di miglioramento dell'efficienza operativa.

3. Gestione del Personale

Organizzazione del personale:

- Gestione della pianta organica della struttura, includendo medici, biologi, tecnici di laboratorio, infermieri.
- Pianificazione delle attività lavorative e della distribuzione e responsabilità del carico di lavoro.

Valutazione e sviluppo:

- Valutazione delle competenze e delle performance del personale.
- Promozione di percorsi di formazione continua e aggiornamento professionale.
- Partecipazione alla selezione e reclutamento di nuovo personale.

Clima organizzativo:

- Creazione di un ambiente lavorativo collaborativo e motivante, favorendo la crescita professionale del team che soprattutto negli ultimi 5 anni ha preso importanti premi nazionali e internazionali per le pubblicazioni scientifiche e i progressi nella ricerca

4. Ricerca, Innovazione e Formazione

Promozione di studi clinici e progetti di ricerca per sviluppare nuove applicazioni della genomica in medicina personalizzata attraverso l'introduzione di innovazioni tecnologiche avanzate (es. NGS, SNParray, modelli bioinformatici di AI) per migliorare la capacità diagnostica e predittiva della struttura.

Attività didattica:

- Supervisione della formazione di specializzandi e studenti, partecipazione a programmi universitari e organizzazione di corsi di aggiornamento per il personale sanitario.

5. Relazioni Istituzionali e Collaborazioni

Rapporti con la Direzione Sanitaria:

- Condivisione di piani strategici, obiettivi di budget e indicatori di performance.

Collaborazioni multidisciplinari:

- Partecipazione a team multidisciplinari e promozione di sinergie con altri reparti clinici e diagnostici.

Interazione con enti esterni:

- Collaborazioni con università, istituti di ricerca e associazioni di pazienti per sviluppare progetti condivisi.

01.04.2001-30.11.2004 Come Dirigente Medico, Responsabile del Servizio di Genetica Clinica presso l'Ospedale San Raffaele di Milano, si è occupata di pianificare le attività del servizio e le risorse disponibili (3 medici, più gli specializzandi). Ha coordinato anche le attività del personale sanitario, tecnico e amministrativo assegnato al servizio, gestendo le turnazioni e la distribuzione del carico di lavoro all'interno del team.

L'attività clinica di Genetica Medica si caratterizzava per un volume significativo di prestazioni sanitarie, con una media annuale di circa 5.000 tra prime visite e visite di controllo.

Dal 1999-2001 ha seguito l'ambulatorio clinico del servizio di Human Genetics dell'Università di Chicago, in collaborazione con prof. Dobyns, occupandosi della diagnostica clinica di bambini con ritardo mentale e malformazioni della corteccia cerebrale

Attività Traslazionale

Dai vari progetti di ricerca ha messo a punto diversi percorsi clinici che, associati a specifici test genetici, consentono di sviluppare una terapia personalizzata:

- 01.03.2021: messa a punto di una nuova metodica di analisi del DNA libero da cellule derivato da donatore (dd-cfDNA) nel trapianto sangue dei riceventi per la diagnosi lesioni/ rigetto da allotrapianto.
- 01.05.2020: approvazione dell'uso terapeutico di Alpelisib per pazienti affetti dalla sindrome di CLOVES e/o PROS con varianti in PIK3CA (primo centro italiano ad averlo ottenuto)
- 01.02.2018: nuove terapie e linee guida per la sindrome nefrosica steroido-resistente

E' uno dei coordinatori dell'ERK.net per le tubulopatie primitive ed è stata inserita nel gruppo europeo per la preparazione delle linee guida e terapie di precisione per questo tipo di disordini genetici.

Da maggio 2016 alla fine del 2019 ha avuto la direzione del progetto Childhood Brain Tumor Tissue Consortium, Genomic-Evaluation of Malignant Pediatric Cortical Tumors, di cui fanno parte, oltre che l'AOU Meyer di Firenze, The Children's Hospital of Philadelphia, Ann & Robert H. Lurie Children's Hospital of Chicago, the Children's Hospital of Pittsburgh and Seattle Children's Hospital, un progetto di ricerca volto ad identificare le basi molecolari dei Glioneuronal Tumor with Neuropil-like Islands, rari tumori cerebrali pediatrici.

La SC di Genetica Medica è stata anche Centro di riferimento nazionale per l'analisi per le collagenopatie di tipo II.

Dalla correlazione tra la clinica e la messa a punto di test genetici da parte della SOC di Genetica Medica del Meyer è scaturita la **terapia personalizzata del diabete monogenico tipo MODY e diabete tipo 2**.

CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI

01.11.2021: finalista della fase finale della Start Cup Sardegna con lo spinoff PeopleCypher e vincitrice del primo posto
 30.04.2016 finalista StartCup Toscana con progetto "Genando"
 2002 ESHG Strasburgo Award: Heterozygous submicroscopic inversions involving olfactory receptor-gene clusters mediate the recurrent t(4;8)(p16;p23) translocation
 2001 ICHG Vienna Award: A submicroscopic chromosome inversion as the basis for two macroscopic chromosome rearrangement.
 2000 ASHG Philadelphia Award: Olfactory receptor gene cluster mediate common chromosome rearrangement

APPARTENENZA A SOCIETA' SCIENTIFICHE

Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), dell'European Society of Human Genetics (ESHG), Società Italiana Ecografia Ostetrico Ginecologica (SIEOG), American Society of Nephrology (ASN), European Cytogeneticists Association (ECA)

SPEAKER SU INVITO AI SEGUENTI CONGRESSI INTERNAZIONALI negli ultimi 10 anni:

2022 EHA-SWG Scientific Meeting "the Blood and the Child - New Insights in Pediatric Benign Hematology", Rome, Italy from April 7-9
 2019 International Pediatric Nephrology Association (IPNA): Venice, Italy, from 17-21 Ottobre
 2016 American Society of Nephrology San Diego 3-8 Novembre
 2011 Human Genome Meeting HUGO Dubai, UAE 9-14 Marzo

Ha partecipato inoltre come speaker su invito a numerosi Convegni Nazionali
ATTIVITA' DIDATTICA

2022 - oggi Classe Professioni Tecniche – CdL in TLAB (tecniche di laboratorio biomedico) (2 CFU)
 2020 -oggi Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA e GENETICA MEDICA CLINICA al corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Cagliari (4 CFU)
 2020 - oggi Insegnamento di Genetica Medica alle Scuola di Specializzazione in Genetica Medica sia per laureati in Medicina e Chirurgia sia per "non-Medici", tra lezioni frontali e attività professionalizzante, Università degli Studi di Cagliari
 2018 - 2021 Insegnamento al Master in Andrologia, Medicina della Sessualità e della Riproduzione
 2017 - 2020 Insegnamento al Master "Biologia e Tecnologie della riproduzione"
 2016 - 2022 Insegnamento al Corso ordinario presso la Scuola Universitaria Superiore IUSS, Università di Pavia (25 h di corso totali)
 2015 - 2020 Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA e GENETICA MEDICA CLINICA al corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Scuola di Scienze della Salute Umana (8 CFU)
 2015 - 2020 Insegnamento di GENETICA al corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Scuola di Scienze della Salute Umana (3 CFU)
 2012 - 2020 Insegnamento di GENETICA al corso di Laurea in OSTETRICIA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI OSTETRICA/O), Scuola di Scienze della Salute Umana (1 CFU)
 2012 - 2020 Insegnamento di Genetica Medica alle Scuola di Specializzazione in Genetica Medica sia per laureati in Medicina e Chirurgia sia per "non-Medici" con 70 e 78 CFU tra lezioni frontali e attività professionalizzante, rispettivamente.
 2012-2020 Insegnamento di Genetica Medica presso le Scuole di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Nefrologia, Chirurgia Generale, Pediatria, Ostetricia e Ginecologia, Medicina Legale, Malattie dell'apparato cardiovascolare e Ortognatodonzia (1 CFU per ciascuna scuola)
 2015 - 2017 Seminari presso il corso "Medicine and Surgery (Harvey)" dell'Università degli Studi di Pavia
 2011- 2020 Insegnamento di CITOGENETICA DELLA RIPRODUZIONE UMANA al corso di Laurea in BIOTECNOLOGIE MEDICHE E FARMACEUTICHE, Scuola di Scienze della Salute Umana (4 CFU)
 2008 - 2020 Insegnamento di GENETICA al corso di Laurea in INFERMIERISTICA (ABILITANTE ALLA PROFESSIONE SANITARIA DI INFERMIERE), Scuola di Scienze della Salute Umana (2 CFU)
 2005 - 2014 Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA I, II, III al corso di

Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Firenze
 2013-2015 Insegnamento di GENETICA UMANA E MEDICA II (integrazione del corso I) e III presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Firenze
 2004 - 2005 Insegnamento di GENETICA MEDICA al corso di laurea in Medicina e Chirurgia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Vita e Salute San Raffaele di Milano
 2003 - 2005 Insegnamento di GENETICA MEDICA al corso di laurea in Odontoiatria presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Pavia

PARTECIPAZIONE AL COLLEGIO DEI DOCENTI, OVVERO ATTRIBUZIONE DI INCARICHI DI INSEGNAMENTO, NELL'AMBITO DI DOTTORATI DI RICERCA ACCREDITATI DAL MINISTERO

2023 - oggi Scuola di Dottorato in Personalized Medicine and Public Health
 2019 - oggi Scuola di Dottorato in Biodiversità Agricoltura e Ambiente
 2013 - 2017 Scuola di Dottorato in Genetica, Biologia Molecolare e Cellulare, Università di Pavia
 2012 - 2017 Scuola di Dottorato in Scienze Biomediche, Università di Firenze
 2012 - 2022 Scuola di Dottorato in Genetica Oncologia e Medicina Clinica (GENOMECC), Università di Siena
 2008-2009 Scuola di Dottorato in Biotecnologie Endocrinologiche Molecolari e Rigenerative, Università di Firenze

DIREZIONE DI TESI E TUTORATO

Dal 2001 a oggi, è stato relatore di differenti tesi di Dottorato di Ricerca e di numerose tesi sperimentali di studenti del Corso di Laurea in Biotecnologie Mediche, Medicina e Chirurgia, Odontoiatria, Scienze Infermieristiche e numerose tesi di Specializzazione in Genetica Medica e Nefrologia.

Inoltre, ha partecipato come commissario a diversi dottorati in ambito nazionale e concorsi di ricercatore tipo A e B

PARTECIPAZIONE A TRATTATI DI RICONOSCIUTO PRESTIGIO

Broman KW, Matsumoto N, **Giglio S**, Martin CL, Roseberry JA, Zuffardi O, Ledbetter DH, Weber JL (2003) Common long human inversion polymorphism on chromosome 8p. In: Goldstein DR (ed) Science and Statistics: A Festschrift for Terry Speed. IMS Lecture Notes-Monograph Series, Vol 40, pp 237-245

Zuffardi O, Ciccone R, **Giglio S**, Pramparo T (2006): Inversion Chromosomes/Genomic Disorders: The Genomic Base of Disease edited by J. R. Lupski and P. Stankiewicz Humana Press, Totowa, NJ (2006). Pag 289

Stefano Stagi, Martina Bianconi, Maria Amina Sammarco, Rosangela Artuso, **Sabrina Giglio** and Maurizio de Martino (2017): New Thoughts on Pediatric Genetic Obesity: Pathogenesis, Clinical Characteristics and Treatment Approach. Adiposity-Omics and Molecular Understanding. Chapter 12, pg. 213-264 doi: dx.doi.org/10.5772/66128; ISBN: 978-953-51-2998

EDITORIAL BOARD RIVISTE SCIENTIFICHE

Membro dell'editorial board di
Journal of Clinical Medicine
Obstetrics & Gynecology Section
 Review Editor di *Frontiers in Oncology*

ATTIVITA' SCIENTIFICA

Autore di circa 200 pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate e di diversi capitoli di libri sia in lingua inglese che in italiano

PERSONAL SKILLS

Abilità comunicative: ho ottime capacità di comunicazione verbale, come dimostrato nel tempo offrendo presentazioni davanti a grandi gruppi, sono in grado di inviare proposte al senior management e negoziare miglioramenti ai processi aziendali, sia in ambito accademico che ospedaliero

Capacità di leadership: ho avuto esperienza guidando persone come Team Leader in numerosi progetti, sia durante l'università che in ambito ospedaliero

Capacità di ricerca: ho esperienza e talento nell'investigare, analizzare e ricercare una varietà di processi diversi e nell'offrire miglioramenti pratici e soluzioni a vantaggio dell'organizzazione a cui appartengo

ORGANISATIONAL / MANAGERIAL SKILLS

Attualmente responsabile di un team di 30 persone, inclusi i tecnici di alta specializzazione presenti presso il CESAR e di un team di circa 40 persone presso l'ospedale San Raffaele di Milano

LANGUAGE SKILLS

Inglese:

- Livello C1 (Avanzato).

- Ottima conoscenza tecnica e scientifica: capacità di leggere, comprendere e redigere articoli scientifici e documenti accademici.

- Utilizzo quotidiano per la presentazione di relazioni e comunicazioni in ambito internazionale.

According to law 679/2016 of the Regulation of the European Parliament of 27th April 2016, I hereby express my consent to process and use my data provided in this CV.