**UOC GENETICA MEDICA**

**Articolazione Organizzativa**

***DIRETTORE***

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Federico Zara | Direttore, Professore Ordinario di Genetica Medica | Coordinamento attività Diagnostica, Ricerca e Didattica |

***COORDINATORE TECNICO***

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Danilo Marimpietri | Coordinatore Sanitario | Coordinamento settore Tecnico, gestione spazi e attrezzature |

***SEGRETERIA***

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Loredana Velo | Assistente amministrativo | Gestione corrispondenza e telefono, contabilità fondi di ricerca, inserimento richieste di ordine, gestione pratiche studenti, organizzazione eventi formativi, interfaccia strutture amministrative dell’Istituto. |

***LABORATORIO DI GENETICA MEDICA***

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Dirigenti** | | |
| Renata Bocciardi | Biologa, Specialista in Genetica Medica, Ricercatrice a Tempo Indeterminato in convezione SSN, Università di Genova | Supervisione progetti su modulazione trascrizionale geni-malattia; studi funzionali di varianti associate a malattie genetiche; refertazione test genetici per sindrome rare, cataratte congenite e disgenesie del segmento oculare anteriore; disglicemie e malattie metaboliche. Attività didattica e supervisione studenti e dottorandi, specializzandi in Genetica Medica. |
| Patrizia De Marco | Biologa, Specialista in Genetica Medica | Accettazione, Refertazione test in campo neurogenetico e neuro-oncologico, supervisione ordini materiali |
| Francesca Madia | Biologa, Specialista in Genetica Medica | Accettazione, Refertazione test in campo neurogenetico, supervisione budget e applicativi gestionali, preposto alla sicurezza |
| Nicoletta Pedemonte | Biologa, specialista in Patologia Clinica | Ricerca nel settore delle Fibrosi cistica e dello sviluppo di terapie di medicina personalizzata, supervisione magazzino e gestione materiali comuni |
| Aldamaria Puliti | Biologa, Specialista in Genetica Medica, Professore Associato in convenzione SSN, Università di Genova | Ricerca nel settore della genomica applicata alle malattie del neurosviluppo, attività didattica e supervisione studenti, dottorandi, specializzandi in Genetica Medica |
| Paolo Scudieri | Biologo, Specialista in Patologia Clinica, Ricercatore a tempo Determinato tipo A in convenzione SSN, Università di Genova | Ricerca nel settore delle Neuroscienze e della Fibrosi Cistica, attività didattica e supervisione studenti e dottorandi, specializzandi in Genetica Medica |
| Monica Traverso | Biologa, specialista in Genetica Medica (distaccata dalla UOC Neurologia Pediatrica e Malattie Muscolari) | Accettazione, Refertazione test in campo neuromuscolare, progetto screening neonatale genomico in collaborazione con Centro Screening. |
| **Tecnici di Laboratorio** | | |
| Francesco Caroli | Tecnico sanitario Laboratorio Biomedico | Supporto attività di diagnostica e ricerca (Sequenziamento NGS) |
| Marco Di Duca | Tecnico sanitario Laboratorio Biomedico (distaccato dal Laboratorio di Fisiopatologia dell’uremia) | Supporto attività di diagnostica e ricerca (Sequenziamento Sanger, analisi di frammenti) |
| Sara Guerrisi | Tecnico sanitario Laboratorio Biomedico | Supporto attività di diagnostica e ricerca (Sequenziamento NGS, Sanger, analisi di frammenti) |
| **Personale Ausiliario** | | |
| Gaetana Veneziano | Ausiliaria Specializzata | Sterilizzazione, gestione biobox, supporto alla segreteria e all’accettazione di campioni biologici |
| **Ricercatori Sanitari** | | |
| Simona Baldassari | Biologa | Supervisione generazione cellule iPS, studi di meccanismi patogenetici mediante approcci di biologia cellulare in ambito neurogenetico |
| Serena Cappato | Biologa | Studi per la modulazione trascrizionale di geni-malattia, mediante approcci di biologia molecolare |
| Valeria Capurro | Biologa | Correlazioni farmaco-funzionali mediante approcci di biologia cellulare |
| Maria Cerminara | Biologa | Studi genomici per le sindromi dello spettro autistico |
| Loretta Ferrera | Biologa | Studi di elettrofisiologia sperimentale nelle epilessie e canalopatie |
| Michele Iacomino | Biotecnologo | Implementazioni di pipeline bioinformatiche per la genomica, identificazione di nuovi geni per le malattie del neurosviluppo. |
| Ilaria Musante | Biologo | Studi di meccanismi patogenetici mediante approcci di biologia cellulare in ambito neurogenetico |
| Marzia Ognibene | Biologa | Studi di genetica molecolare nel neuroblastoma e in campo neuro-oncologico |
| Emanuela Pesce | Biologa | Correlazioni farmaco-funzionali mediante approcci di biologia cellulare |
| Valeria Tomati | Biologa | Analisi funzionali di mutazioni geniche mediante approcci biochimici |
| **Dottorandi e Borsisti** | | |
| Marco Fontana | Biologo | Genomica dei disturbi del neurosviluppo |
| Giulia Gorrieri | Biologo, Specialista in Patologia Clinica | Modulazione di proteine accessuali nella Fibrosi Cistica; generazione di modelli cellulari avanzati |
| Floriana Guida | Biologo | Studi di espressione e funzione di bersagli terapeutici per malattie genetiche |
| Maria Teresa Lena | Biologa | Analisi di varianti associate a patologie genetiche mediante saggi funzionali e biochimici |
| Alessandra Ludovico | Chimico e Tecnologo Farmaceutico | Analisi funzionali canali ionici neuronali nelle epilessie |
| Cristina Pastorino | Biologo | Analisi molecolari di varianti del gene CFTR e sviluppo di saggi per l’identificazione di nuove terapie per malattie del neurosviluppo |
| Giulia Rosti | Medico | Correlazioni genotipo-fenotipo nelle displasie scelettriche |
| Serena Tamburro | Biologo | Studi di meccanismi patogenetici mediante approcci di biologia cellulare e molecolare in ambito neurogenetico |