

## **CURRICULUM VITAE**

### **Il sottoscritto**

Cognome SIRCHIA Nome FABIO

## **ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

1998-2003 Liceo Scientifico “G. Peano” di Cuneo. Maturità con indirizzo sperimentale: Scientifico “Brocca” con votazione 98/100

2003-2010 Università degli Studi di Torino. Facoltà di Medicina e Chirurgia – Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. Laurea magistrale, con votazione 108/110

Vincitore della Borsa di Studio Erasmus per l’anno accademico 2006/2007 presso l’Università di Cordoba (Facoltà di Medicina) e l’Ospedale Universitario “Reina Sofia” di Cordoba, Spagna.

15/02/2011 Università degli Studi di Torino. Esame di Stato di abilitazione all’esercizio della professione di Medico Chirurgo. Abilitazione con punti 270/270

2012-2017 Università degli Studi di Genova, Scuola di specializzazione in Genetica Medica (Ordinamento previgente al DM 509/1999). Durata 5 anni. Attività formativa e clinica svolta presso:

- S.C. Genetica Medica, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino
- Department of Pediatrics, Genetics Unit - Rady’s Children Hospital San Diego, California, USA
- Genetic Unit of Royal Devon and Exeter NHS Foundation Trust, UK

Diploma di Specializzazione in Genetica Medica con votazione 50/50 e lode, dignità di stampa.

## **ESPERIENZA PROFESSIONALE**

### **ATTIVITA’ CLINICA E DI RICERCA**

**2009-2010 Città della Salute e della Scienza di Torino, S.C. Genetica Medica.** Responsabil Prof. Nicola Migone. Attività annuale di tirocinio necessaria alla stesura della tesi sperimentale “Rischio di tumore subependimale a cellule giganti nei portatori di mutazione tsc1 e tsc2 della sclerosi tuberosa“

**2011-2016 Azienda Sanitaria Locale Torino2 (ASLTO2).** Sostituzione di Medici di Medicina Generale: Dott. Alberto La Selva, Dott. Massimo Moccia (totale 182 giorni) Attività ambulatoriale di Medico di Medicina Generale

**2011-2017 Associazione Donatori Sangue Piemonte FIDAS Onlus.** Incarico libero professionale (20 giorni/mese fino a luglio 2012, poi 4 giorni/mese). Selezionatore dei donatori idonei al prelievo di sangue ed esecuzione di flebotomie e plasmaferisi

**2012-2017 Università degli Studi di Genova/AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.** Scuola di Specializzazione in Genetica Medica. Consulenza genetica per malattie rare su base genetica, visite dismorfologiche, diagnosi prenatale e consulenze genetiche preconcezionali di coppia e oncologiche. 40 ore a settimana per 5 anni.

**01/09/2016- 31/12/2016 Genetic Unit of Royal Devon and Exeter NHS Foundation Trust, UK** in collaborazione con **Wessex Clinical Genetics Service, Princess Anne Hospital, University Hospital Southampton NHS Foundation Trust, UK**: Attività di tirocinio necessaria alla stesura della tesi sperimentale “Recontacting or not recontacting? A survey of current practices in clinical genetics centres in Europe “

**01/01/2017-30/04/2017 Department of Pediatrics, Genetics Unit - Rady’s Children Hospital San Diego, California, USA.** Visiting Fellow presso la clinica di dismorfologia pediatrica dell’Ospedale di San Diego e collaborazione al progetto “iHope” per la selezione di pazienti affetti da malattie rare non diagnosticate presso l’Ospedale Pediatrico di Tijuana, Messico (attività di consulenza genetica in lingua inglese e in lingua spagnola).

**2015-2017 Associazione “Famiglie sindrome di Williams” ONLUS.** Incarico libero professionale come medico al campo estivo: ”programma vacanza autonomia” con pazienti affetti da sindrome di Williams e sindrome di Cornelia de Lange. Responsabile dei controlli sanitari di 30-40 pazienti affetti durante 8 giorni di stage all’anno

**1/05/2017– 31/07/2017 Associazione “Retine Italia” presso A.O. Mauriziano Umberto I di Torino.** Incarico libero professionale per 12 ore/settimana: Consulenze genetiche per le retinopatie e per le sordità dell’adulto e del bambino

**01/08/2017-30/06/2020 IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" di Trieste, S.C. Genetica Medica.** Dirigente Medico assunto a tempo determinato. Attività di consulenza genetica per malattie rare su base genetica, visite dismorfologiche, diagnosi prenatale e consulenze genetiche preconcezionali di coppia e oncologiche.

**01/09/2020-30/06/2021 IRCCS Istituto Neurologico Fondazione Casimiro Mondino.** Contratto di collaborazione occasionale per attività di consulenza genetica presso Fondazione Mondino e in convenzione presso IRCCS Policlinico San Matteo: visite dismorfologiche, diagnosi prenatale e consulenze genetiche preconcezionali di coppia e oncologiche

**01/09/2020-31/07/2021 Università degli Studi di Pavia, Dipartimento di Medicina Molecolare.** Borsa di ricerca dal titolo: “Studio genetico clinico di patologie neuropediatriche rare”

**01/08/2021-in corso. Università degli Studi di Pavia, Dipartimento di Medicina Molecolare.**  
Contratto di assunzione ricercatore a tempo determinato per Ricercatore di prima fascia (RTDA)

**01/08/2021-in corso. IRCCS Policlinico San Matteo.** Dirigente Medico in convenzione con l'Università degli Studi di Pavia. Attività di consulenza genetica per malattie rare su base genetica, visite dismorfologiche, diagnosi prenatale e consulenze genetiche preconcezionali di coppia e oncologiche.

#### ELENCO CORSI DI FORMAZIONE

- XIV “Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane”, Torino – Gen 20-22 2011
- XV Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane, Torino – Gen 19-21 2012
- Stato dell'arte e prospettive nelle patologie legate al gene FMR1 – E.O. Ospedali Galliera, Genova Dic 6 2012
- XVI Convegno Patologia Immune e Malattie Orfane, Torino – Gen 17-19 2013
- Aspetti psicologici del counseling genetico: corso esperienziale avanzato sulla comunicazione, Orbassano, Torino – Lug 3 2013
- L'impatto delle nuove tecnologie in genetica su ricerca e diagnostica, Lerici – Apr 10-12 2014
- Aspetti psicologici del counseling genetico: corso esperienziale avanzato sulla comunicazione, Orbassano, Torino - Lug 3 2014
- Gravidanza da ovodonazione, Torino – Set 09 2014
- Il percorso diagnostico neuromuscolare in genetica medica, Rome – Dic 10 2014
- Plasmaferesi produttiva con separatore cellulare, Torino –Giu 2014
- IV riunione del Gruppo Italiano sui DSD – IRCCS Ospedale Maggiore, Milano – Mar 14 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica, Rome - Apr 9 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica e SIMGePeD, Reggio Emilia – Giu 19 2015
- La diagnosi prenatale e gli screening prenatali, TOMA, Varese – Set 18 2015
- V riunione del gruppo italiano sui DSD, Padua – Set 26 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica e SIMGePeD, Torino – Set 28 2015
- Harmonize Williams Syndrome in Europe, Rome – Ott 17 2015
- Corso ECM "Raccolta sangue ed emocomponenti: aggiornamenti per medici, infermieri e tecnici sanitari di laboratorio biomedico" – Ott 29 2015
- VI European course in clinical Dysmorphology “What I know best”, Roma – Nov 13-14 2015
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica e SIMGePeD, Ferrara – Gen 28 2016
- VI riunione del gruppo italiano sui DSD, Torino – Mar 12 2016
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica citogenetica e SIMGePeD, Napoli - Apr 11 2016
- VIII riunione del gruppo italiano sui DSD, Pisa – Giu 10 2017
- IX riunione del gruppo italiano di studio sui DSD, Roma – Nov 4 2017
- VII European course in clinical dysmorphology ”what i know best” – Roma – Nov 6-7 2017
- Aggiornamenti sulle atassie pediatriche, Update on pediatric ataxias, Pavia - Apr 21-22 2018
- X riunione del gruppo italiano di studio sui DSD, Genova – Apr 05 2018
- X riunione del gruppo italiano di studio sui DSD, Genova – Mag 05 2018
- L'interpretazione del referto di genetica e la gestione del laboratorio di Genetica Medica (corso ECM IRCBG\_180685), Trieste – Apr-Dic 2018
- Diagnosi Prenatale: processi di integrazione multiprofessionale (FSC gruppi di lavoro/studio/miglioramento), Trieste – Mag-Dic 2018
- Displasie Scheletriche:- NGS diagnosis of genetic bone disorders - Genetica Clinica ed intelligenza artificiale, Reggio Emilia - Nov 2018
- Genetica e deficit di crescita: dalla clinica alla biologia molecolare e ritorno, Padova – Ott 25 2019

- New Frontiers in Research, Diagnostics and Therapies –Trieste - Dic 12-13 2019
- Genetica in prenatale, Burlo Garofolo - Trieste dal 13 mag – 31 dic 2019,
- Sindromi da iperaccrescimento: pathway e clinica. IRCBG\_19054 – Trieste - 15 mag 2019
- Diagnosi prenatale: processi di integrazione multiprofessionale, Trieste - Feb 01– Dic 31 2019,
- FMF webinar course in Fetal Medicine – The Fetal Medicine Foundation – 28 Feb 2021
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica SIGU – 25 Ott 2021
- FSC - GM approccio multidisciplinare alle malformazioni congenite con diagnosi prenatale: up to date" IRCS San Matteo - Pavia – Mar 01– Nov 30 2021,
- Malattie rare, 4 incontri. La Genetica Clinica nell'era genomica, edizione 2", – Policlinico di Milano – incontro del 17 Set 2021 –
- Malattie rare, 4 incontri. La Genetica Clinica nell'era genomica, edizione 2", – Policlinico di Milano –incontro del 26 Nov 2021
- Ciclo di incontri sindrome di Jacobs. 47, XYY., edizione 1 – Policlinico di Milano – 20 Mag 2022
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica SIGU – Policlinico S. Orsola Malpighi, Bologna – 13 feb 2023
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica SIGU – IRCCS Mendel, Roma – 22 Mag 2023
- Riunione del gruppo di lavoro di Genetica Clinica SIGU – Policlinico S. Orsola Malpighi, Bologna – 11 Set 2023

## PARTECIPAZIONE A CONGRESSI

- SIGU Conference 2012. Sorrento. Nov 21-24 2012
- ESHG-SIGU Conference 2014. Milano Mag 31 - Giu 03 2014.
- ASHG Annual Meeting, Baltimore. Ott 6-10 2015
- ESHG Conference 2016, Barcelona. Mag 21-24 2016
- ESHG Conference 2017, Copenhagen. Mag 27-30 2017
- ESHG Conference 2018, Milano. Giu 16-19 2018
- ASHG Annual Meeting, San Diego. Ott 16-20 2018
- ESHG Conference 2019, Gotheborg. Giu 16-19 2019
- SIGU Conference 2019, Roma. Nov 13-16 2019
- ESHG Virtual Conference 2020. Giu 6-10 2020
- ESHG Virtual Conference 2021. Ago 2021
- ESHG Conference 2022, Vienna. Giu 2022
- ESHG Conference 2023, Glasgow. Giu 2023
- SIGU Conference 2023, Rimini. Ott 2023

## ATTIVITÀ DI DIDATTICA

- anni accademici 207-2018, 2018-2019. 2019-2020: Cultore della Materia: MED03 Genetica Medica, presso Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e della Salute, Università di Trieste: membro della commissione d'esame della Genetica Medica del V anno del corso di Medicina e Chirurgia dall'anno accademico 2017/2018 all'anno accademico 2019/2020.
- anno accademico 2018-2019- Attività di Didattica Elettiva per il modulo di "Endocrinologia Pediatrica" nel corso di laurea di Medicina e Chirurgia V anno, Università degli studi di Trieste. Lezioni di:
  - "Endocrinologia pediatrica attraverso le sindromi genetiche"
  - "Genetica del differenziamento Sessuale"

- anno accademico 2019-2020, 2020-2021, 2021-2022: Attività di supervisione di studenti. Ho personalmente e indipendentemente seguito e supervisionato l'attività di clinica e si scrittura della tesi di:
  - 1 studente appartenente al corso di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Trieste
  - 4 studenti appartenenti al corso di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Pavia
  
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente Relatore di tesi per la facoltà di Medicina e Chirurgia (corsi Golgi e Harvey), Università di Pavia: ad oggi 2 studenti portati agli esami di Laurea.
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, facoltà di Medicina e Chirurgia (corso Harvey), Università di Pavia.
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente di Scuola di Specializzazione di Genetica Medica, Università di Pavia
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, Scuola di Specializzazione di Ginecologia e Ostetricia, Università di Pavia
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, Scuola di Specializzazione di Ortopedia e Traumatologia Università di Pavia
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, Scuola di Specializzazione di Malattie dell' Apparato Respiratorio, Università di Pavia
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, Scuola di Specializzazione di Ematologia Università di Pavia
- anno accademico 2021-2022 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, Scuola di Specializzazione di Psichiatria Università di Pavia
- anno accademico 2022-2023 – in corso: Docente del Corso di Genetica Medica, Scuola di Specializzazione di Dermatologia e Venereologia Università di Pavia
- anno accademico 2022-2023 Docente al Master di Genetica Oncologica VIII edizione – Università degli Studi di Pavia

## **ATTIVITA' DI RICERCA**

La mia attività di ricerca è da sempre focalizzata all'ambito clinico della genetica medica, a partire dall'attività di tirocinio e dalla stesura della tesi di laurea negli ultimi anni del corso di Medicina e Chirurgia lavorando sulla sclerosi tuberosa (ST) e partecipando anche a un trial clinico sull'efficacia della rapamicina nei pazienti ST affetti da angiomiolipomi renali con il Prof. Nicola Migone e il Dott. Andra Zonta (Università degli Studi di Torino).

Durante il periodo della Specializzazione in Genetica Medica, conseguito presso l'università di Genova ma con lezioni e attività formativa eseguita a Torino (Prof. Antonio Amoroso), ho avuto la possibilità di frequentare per diversi mesi Università e Ospedali esteri per approfondire i miei principali interessi nell'ambito della genetica medica. Presso l'Università di Exter, UK (Prof. Peter Turnpenney) e l'Università di Southampton (Prof.ssa Anneke Lucassen) ho infatti partecipato a progetti di ricerca riguardanti il counseling genetico e il ri-contatto dei pazienti nell'ambito della genetica clinica (oggetto della mia tesi di Specializzazione).

Presso il Rady's Children Hospital di San Diego, USA ho avuto modo di specializzarmi maggiormente nella dismorfologia, nello studio delle malattie neurologiche pediatriche a base genetica (Prof. Miguel del Campo) e lo studio della sindrome fetto-alcolica e le altre sindromi teratologiche (Prof. Kenneth Jones). Durante quest'ultimo periodo ho partecipato a un progetto di ricerca finanziato dalla ditta Illumina (Network iHope), per selezionare trios di pazienti pediatrici presso l'ospedale di Tijuana in Messico per l'analisi del Genoma in bambini con sospetta sindrome geneticamente determinata.

Grazie a questa collaborazione sono successivamente diventato un membro del Network iHope e sono diventato il responsabile Italiano del progetto, continuando, dal 2017 ad oggi a selezionare pazienti pediatrici afferenti all'OIRM-Sant'anna di Torino e al Ospedale Pediatrico Burlo Garofolo di Trieste per l'analisi del Genoma in pazienti affetti da sindromi malformative o patologie neuropediatriche rare.

In questi ultimi tre anni presso l'ospedale Burlo Garofolo di Trieste ho inoltre potuto occuparmi di consulenze genetiche prenatali e di dismorfologia fetale essendo il medico referente del progetto degli esomi clinici su DNA fetale (Prof. Pio D'Adamo). Ho inoltre partecipato e presentato all'ESHG 2019 lo Studio sugli "human knock-out" eseguito su popolazioni isolate del Friuli-Venezia-Giulia (Prof. Gasparini).

Da anni inoltre collaboro con la Prof.ssa Zuffardi per lo studio dei Disturbi dello Sviluppo Sessuale e la selezione di pazienti (sia in epoca prenatale che post-natale) per l'analisi WES o WGS allo scopo di identificare nuovi geni responsabili di malformazioni genitali.

## **ATTIVITA' PROGETTUALE**

- Referente Clinico del progetto esomi su feti polimalformati. Selezione dei casi da proporre per l'analisi WES. Ricerca Corrente 15/16 IRCCS Burlo Garofolo: "Sequenziamento dell'esoma nei feti con anomalie morfologiche riscontrate con l'ecografia". Anni 2018-2020
- Medico selezionatore dei pazienti affetti da malattie del neurosviluppo in collaborazione con Autism Sequencing Consortium-ASC" fondato e co-coordinato da Joseph Buxbaum (Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York). Università degli Studi di Torino- Dipartimento di Scienze Mediche - Genetica Medica. Anni 2017-2020
- Medico collaborare al progetto di ricerca "Identificazione di nuovi geni per le encefalopatie epilettiche mediante sequenziamento dell'esoma EPIDEA". IRCCS Burlo Garofolo. Anni 2019-2020
- Medico collaboratore al progetto di ricerca "BIANCA IDEA Biomarker di Neuroimaging e approcci innovativi per la valutazione dei disturbi della sostanza bianca cerebrale nell'età dello sviluppo". Ospedale Burlo Garofolo. Anno 2019-2020

## **PARTECIPAZIONE E COORDINAMENTO DI GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI E INTERNAZIONALI**

- Membro dell' "Italian DSD Study Group" (dal 2014 – in corso). Esecuzione di riunioni con cadenza semestrale per la discussione di casi clinici, linee guida, rapporti con le associazioni e formazione multidisciplinare (coinvolti specialisti di genetica medica, urologia, chirurgia pediatrica, endocrinologia e psicologia) in merito ai disturbi dello sviluppo sessuale.
- Medico selezionatore di pazienti per il consorzio internazionale "Autism Sequencing Consortium-ASC" fondato e co-coordinato da Joseph Buxbaum (Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York) (dal 2014 al 2017). Il progetto ha come obiettivo l'identificazione dei geni implicati nei disturbi dello spettro autistico. Ad oggi il consorzio

ha sequenziato ed analizzato circa 35000 famiglie. Mi sono personalmente occupato della selezione e consulenza genetica di decine di famiglie. Una causa genetica certa è stata individuata in circa il 40% delle famiglie analizzate.

- Membro del Network IHope, fondato dalla ditta Illumina-San Diego (dal 2017 - in corso). Referente nazionale italiano e responsabile del progetto che ha come obiettivo il fornire diagnosi genetica mediante analisi dell'intero genoma a pazienti pediatriche con malattie complesse non diagnosticate. Abbiamo raccolto ed inviato ad oggi 47 famiglie. L'analisi dell'intero genoma ci ha permesso di identificare il/i gene/i causativo/i nel 70% dei casi analizzati. Mi sono occupato personalmente della selezione dei pazienti e della rivalutazione dei casi una volta ottenuti i risultati.
- Clinical Collaborator di GERSOM (dal 2022 – in corso) : "Studio di fattibilità per la diagnosi genomica congiunta di rischio genetico e di sensibilità ai nuovi farmaci nelle neoplasie della mammella, ovaio e colon-retto". Promotore dello studio: Alleanza Contro il Cancro – Roma. Coordinatore Scientifico: Prof. Ruggero De Maria. Responsabile dell'attività di counseling genetico per i pazienti reclutati dal progetto presso l'Unità di Pavia. Rivalutazione dei risultati genetici dell'analisi germinale e somatica. Correlazione Genotipo-fenotipo, estensione analisi genetiche e consulenze genetiche pre-sintomatiche ai familiari dei probandi.
- Clinical Collaborator per Progetto "Sviluppo di un modello diagnostico efficace e sostenibile basato sul sequenziamento genomico per l'inquadramento di pazienti orfani di diagnosi" (dal 2020 – in corso) nell'ambito della Rete Italiana salute Dell'Età evolutiva (RETE IDEA): Responsabile della selezione dei pazienti della presentazione mensile dei casi e discussione dei risultati per l'Unità di Pavia (IRCCS Mondino), per la ricerca di nuovi geni-malattia, nuove entità nosologiche e definizione di nuove correlazioni genotipo-fenotipo mediante rianalisi dei dati di esoma o analisi di whole-genome-sequencing (WGS).
- Clinical Collaborator progetto "Genoma mEdiciNa pERsonalizzatA"- GENERA (da marzo 2023 – in corso). Il progetto, ha come obiettivo la creazione di una piattaforma tecnologica nazionale finalizzata a raccogliere, integrare e interpretare i dati genomici di pazienti con patologie complesse, come le malattie cardiovascolari, neurologiche e oncologiche.

## GRANT

- F. Sirchia Principal Investigator (PI). Vincitore del finanziamento (75.000 €) per la Ricerca Corrente 2023 "Alta incidenza di angiomiolipoma renale sporadico nella mielofibrosi primaria: uno studio pilota per svelare determinanti genetici comuni". L'obiettivo del progetto è Indagare se la mielofibrosi primaria (PMF) e gli angiomiolipomi renali (AML) condividano geni di predisposizione germinale comuni eseguendo un'analisi completa del germe dei geni di predisposizione a PMF e AML renale nella coorte di pazienti con AML renale sporadico e PMF e in quella di pazienti con PMF senza AML confrontando le due coorti. Le analisi verranno eseguite mediante sequenziamento di nuova generazione (NGS), analisi bioinformatica e filtraggio delle varianti.

- F. Sirchia Principal Investigator (PI). Vincitore del finanziamento (229.022 €) dal Fondo per il Programma Nazionale di Ricerca e Progetti di Rilevante Interesse Nazionale (PRIN) PNNR 2022 del decreto del 24/09/2022. Progetto ADVANCE - Accelerated Diagnosis and non-invasive strategies for AN early prediction of malignant transformation in hereditary cancer predisposition syndrome: from NF1-associated benign precursor lesion to Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor (MPNST) In pazienti affetti da neurofibromatosi 1 (NF1) Eseguiremo il WES su campioni biopsici somatici da neurofibromi plessiformi (n=30) e da MPNST (n=30) nello stesso paziente, al fine di identificare nuove mutazioni genetiche chiave che sottendono alle trasformazioni maligne. Inoltre, verrà studiata l'epi-signature del DNA per caratterizzare i diversi stadi tumorali e la malignità. In un'altra coorte, verranno raccolti campioni di plasma per valutare se le varianti

genetiche biotiche indicate come probabilmente associate alla trasformazione maligna possano essere individuate nel DNA libero in circolo nello stesso paziente. I risultati potranno essere utilizzati come strumento per la precoce rilevazione del DNA tumorale circolante per il monitoraggio della malattia e la diagnosi personalizzata.

## COMPETENZE PROFESSIONALI

### Attività di laboratorio/analisi dei dati:

- lettura di cariotipo da colture di sangue, villi coriali o liquido amniotico
- Analisi e interpretazione di dati esomici e genomici. Utilizzo di diversi softwares per lo studio delle varianti e delle copy number variations e correlazione genotipo/fenotipo (DECIPHER, OMIM, HGMD, ClinVar, UCSC-Genome Browser)
- Conoscenza di programmi per analisi in silico (quali Alamut, Sift, Poliphen, Blast).

### Attività clinica:

- Attività di consulenza genetica per attività pre-test e post-test di consulenze:
  - preconcezionali
  - prenatali
  - teratologiche
  - sindromologia pediatrica
  - sindromologia dell'adulto
  - disturbi dello sviluppo sessuale
  - predittive oncologiche
  - presintomatiche neurologiche
- Esecuzione di esame obiettivo dismorfologico, misurazione dei tratti fenotipici e biometria con relativo studio e rapporto sulle curve specifiche per popolazione e età. Utilizzo di softwares per l'analisi dei dismorfismi o dei segni e sintomi per l'approccio diagnostico (FaceToGene, Phenomizer HPO, Possum, London Medical Data Base).
- Esecuzione di prelievi di sangue venoso sia in popolazione adulta che pediatrica
- Esecuzione di esame dismorfologico fetale con biopsia cutanea o biopsia di tessuto osseo/cartilagineo fetale.
- Follow-up clinico di pazienti affetti da malattie rare a base genetica per controlli clinici periodici (Neurofibromatosi, Sclerosi tuberosa, s. di Beckwith-Wiedemann, ecc..)

## RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI

### INVITED SPEAKER

- **Seminari del The Center for Better Beginnings, Department of Pediatrics University of California**, San Diego. USA, 27 Febbraio 2017. F Sirchia: "Recontacting Patients in Clinical Genetics: the European experience"
- **Corso ECM "IRCBG\_00750"** IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" – Trieste, 27 Novembre 2017 F. Sirchia: "La genetica del differenziamento sessuale"
- **Corso ECM Le Malattie neuromuscolari: stato dell'arte e nuove prospettive terapeutiche.** IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - 08 Giugno 2018, Trieste. F. Sirchia: "Il paziente neuromuscolare: è indispensabile l'approccio multidisciplinare – il counselling genetico"

- **La Pediatria d'interfaccia. Specialisti a confronto.** IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" - 21 Giugno 2018, Trieste. F.Sirchia: “Le malattie rare viste dal genetista: la diagnosi precoce che può salvare una vita”
- **Corso SIEOG Friuli Venezia Giulia "Ecografia del primo trimestre - Informazione e counselling"** Trieste, 25-26 Gennaio 2019. F. Sirchia: “NIPS: Tecniche di laboratorio, tipi di refertazione, frazione fetale e interpretazione del risultato”
- **Corso Medicina Perinatale del Futuro tra Ricerca e Assistenza - IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo" – Trieste, 13-14 Giugno 2019.** F. Sirchia: “Ricerca di RASo-patie in epoca prenatale: a chi e quando”
- **XXXII Congresso Nazionale Confronti in Pediatria (Società Italiana di Pediatria).** Trieste, 13-14 Dicembre 2019. F. Sirchia: “Genetica 2019... e il pediatra, tra il dire e fare: oltre i protocolli.”
- **Seminario di Sindromologia.** Scuola di Dottorato in Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo. Università degli Studi di Trieste. 03 Giugno 2020. F. Sirchia: “Sindromologia: il punto di vista del genetista”.
- **2nd Alpe Adria Trans-National Meeting: True or False? Fast checking in endocrinologia pediatrica.** Trieste, 08 Ottobre 2020. F. Sirchia: “There is no reason to worry: your child is just as short as you”
- **Ipertensione arteriosa polmonare - PDTA condiviso tra Ospedale e Territorio" – IRCCS San Matteo, Pavia. 22 Settembre 2023.** F.Sirchia: Il team multidisciplinare. La genetica: lo studio genetico nella PAH e le sue implicazioni cliniche.
- **Congresso NONSOLORMONI - Viaggio in endocrinologia e diabetologia pediatrica, tra clinica, genetica e psicologia - Trieste, 17 novembre 2023.** F. Sirchia: L'Obesità: quando ho bisogno del Genetista?
- **Grand Rounds clinici del mercoledì, IRCCS Policlinico San Matteo.** Pavia, 8 novembre 2023 F. Sirchia - Diagnosi di una "apparente" micrognazia isolata familiare, dal prenatale al post-natale.

#### COMUNICAZIONI ORALI SELEZIONATE (come PRESENTING AUTHOR).

- **XXII Congresso SIGU 2019. Roma 13 novembre 2019, sessione plenaria.** F.Sirchia: “Undiagnosed syndromic cases solved by whole-genome sequencing: clinical and diagnostic implications”

#### MEMBRO delle seguenti società scientifiche nazionali/internazionali

- Socio SIGU (Società Italiana di Genetica Umana)  
- membro del GdL Genetica Clinica SIGU
- Socio ESHG

#### ATTIVITA' di Editor/Revisore

Editor per la seguente rivista:

- Frontiers in Genetics (Review Editor dal 2023)
- Frontiers in Pediatrics (Review Editor dal 2023)

Attività di revisore per le seguenti riviste:

- European Journal of Human Genetics
- Frontiers Endocrinology
- Frontiers in Pediatrics

Attività di Revisore per i seguenti Congressi Scientifici

- ESHG 2021 Abstract Reviewer

## PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

### ARTICOLI

- 1) KIRREL3-RELATED DISORDERS: A CASE REPORT CONFIRMING THE RADIOLOGICAL FEATURES AND EXPANDING THE CLINICAL SPECTRUM TO A LESS SEVERE PHENOTYPE. Querzani A., **Sirchia F.**, Rustioni G., Rossi A., Orsini A., Marseglia G.L., Savasta S., Chiapparini L., Foadelli T. (2023) Italian Journal of Pediatrics, 49 (1), art. no. 99. DOI: 10.1186/s13052-023-01488-7
- 2) EXPANDING THE NATURAL HISTORY OF SNORD118-RELATED RIBOSOMOPATHY: HINTS FROM AN EARLY-DIAGNOSED PATIENT WITH LEUKOENCEPHALOPATHY WITH CALCIFICATIONS AND CYSTS AND OVERVIEW OF THE LITERATURE. Politano D., Catalano G., Pezzotti E., Varesio C., **Sirchia F.**, Casella A., Rognone E., Pichiecchio A., Borgatti R., Orcesi S. (2023) Genes, 14 (9), art. no. 1817. DOI: 10.3390/genes14091817
- 3) DE NOVO RANBP2 VARIANT IN A FETAL DEMISE CASE WITH CEREBRAL INTRAPARENCHYMAL HEMORRHAGE. Meroni A., Kalantari S., Arossa A., Spinillo A., Melito C., Scatigno A.L., Cesari S., Giorgio E., Furione M., Homfray T., **Sirchia F.** (2023) American Journal of Medical Genetics, Part A, 191 (7), pp. 1973 – 1977. DOI: 10.1002/ajmg.a.63223
- 4) EXPANDING THE PHENOTYPE OF BRUNNER SYNDROME FROM CHILDHOOD TO ADULTHOOD: DESCRIPTION OF THE SECOND PEDIATRIC PATIENT AND HIS MOTHER Minniti M.L., Kalantari S., Pasca L., Bruno S., Arceri S., Novello E., Giorgio E., Rizzo V., Borgatti R., Valente E.M., Pisani A., Orcesi S., **Sirchia F.** (2023) American Journal of Medical Genetics, Part A, DOI: 10.1002/ajmg.a.63413
- 5) OBLITERATED CAVUM SEPTI PELLUCIDI: IS IT ALWAYS A BENIGN FINDING? A CASE REPORT AND NARRATIVE REVIEW OF THE LITERATURE. Fantasia I., Faletra F., Bussani R., Murru F.M., Ottaviani Giammarco C., Travan L., **Sirchia F.**, Feresin A., Stampalija T. (2023) Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine, 36 (2), art. no. 2232075. DOI: 10.1080/14767058.2023.2232075
- 6) MOSAIC WILLIAMS SYNDROME: A CASE REPORT. Kalantari S., Biagio M.D., Valente E.M., Rossi E., **Sirchia F.** (2023) American Journal of Medical Genetics, Part A, 191 (1), pp. 249 - 252. DOI: 10.1002/ajmg.a.63002
- 7) FROM WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME TO NSD2 HAPLOINSUFFICIENCY: A SHIFTING PARADIGM THROUGH THE DESCRIPTION OF A NEW CASE AND A REVIEW OF THE LITERATURE. Wiel L.C., Bruno I., Barbi E., **Sirchia F.** (2022) Italian Journal of Pediatrics, 48 (1), art. no. 72. DOI: 10.1186/s13052-022-01267-w

- 8) THE USEFULNESS OF A TARGETED NEXT GENERATION SEQUENCING GENE PANEL IN PROVIDING MOLECULAR DIAGNOSIS TO PATIENTS WITH A BROAD SPECTRUM OF NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS. Mellone S., Puricelli C., Vurchio D., Ronzani S., Favini S., Maruzzi A., Peruzzi C., Papa A., Spano A., **Sirchia F.**, Mandrile G., Pelle A., Rasmini P., Vercellino F., Zonta A., Rabbone I., Dianzani U., Viri M., Giordano M. (2022) *Frontiers in Genetics*, 13, art. no. 875182. DOI: 10.3389/fgene.2022.875182
- 9) SIMPSON-GOLABI-BEHMEL SYNDROME TYPE 1: HOW PLACENTAL IMMUNOHISTOCHEMISTRY CAN RAPIDLY PREDICT THE DIAGNOSIS. Fiandrino G., Arossa A., Ghirardello S., Kalantari S., Rossi C., Bonasoni M.P., Cesari S., Rizzuti T., Giorgio E., Bassanese F., Scatigno A.L., Meroni A., Melito C., Feltri M., Longo S., Figar T.A., Andorno A., Gelli M.C., Bertozzi M., Spinillo A., Riccipetitoni G., Valente E.M., Paulli M., **Sirchia F.** (2022) *Placenta*, 126, pp. 119 – 124. DOI: 10.1016/j.placenta.2022.06.011
- 10) THINGS COME IN THREES: A NEW COMPLEX ALLELE AND A NOVEL DELETION WITHIN THE CFTR GENE COMPLICATE AN ACCURATE DIAGNOSIS OF CYSTIC FIBROSIS. Persico I., Feresin A., Faleschini M., Fontana G., **Sirchia F.**, Faletra F., La Bianca M., Suergiu S., Morgutti M., Maschio M., D'Adamo A.P., Raraigh K., Savoia A., Bottega R. (2022) *Molecular Genetics and Genomic Medicine*, 10 (6), art. no. e1926. DOI: 10.1002/mgg3.1926
- 11) BIALLELIC MUTATIONS IN PSMC3IP ARE ASSOCIATED WITH SECONDARY AMENORRHEA: EXPANDING THE SPECTRUM OF PREMATURE OVARIAN INSUFFICIENCY, **Sirchia F.**, Giorgio E., Cucinella L., Valente E.M., Nappi R.E. (2022) *Journal of Assisted Reproduction and Genetics* 39 (5), pp. 1177 – 1181. DOI: 10.1007/s10815-022-02471-7
- 12) CLINICAL AND MOLECULAR CHARACTERIZATION OF PATIENTS AFFECTED BY BECKWITH-WIEDEMANN SPECTRUM CONCEIVED THROUGH ASSISTED REPRODUCTION TECHNIQUES. Carli D., Operti M., Russo S., Cocchi G., Milani D., Leoni C., Prada E., Melis D., Falco M., Spina J., Uliana V., Sara O., **Sirchia F.**, Tarani L., Macchiaiolo M., Cerrato F., Sparago A., Pignata L., Tannorella P., Cardaropoli S., Bartuli A., Riccio A., Ferrero G.B., Mussa A. (2022) *Clinical Genetics*. DOI: 10.1111/cge.14193
- 13) 46, XY DISORDERS OF SEXUAL DEVELOPMENT: A CASE REPORT AND ITS THEORETICAL FRAMEWORK Brambilla I., Landi E., Guarracino C., Pistone C., Tondina E., **Sirchia F.**, Avolio L., Romano P., Cavaiuolo S., Licari A., Riccipetitoni G. (2022) *Acta Biomedica*, 93, art. no. e2022145. DOI: 10.23750/abm.v93iS3.13067
- 14) PRENATAL FINDINGS OF CATARACT AND ARTHROGRYPOSIS: RECURRENCE OF CEREBRO-OCULO-FACIO-SKELETAL SYNDROME AND REVIEW OF DIFFERENTIAL DIAGNOSIS. **Sirchia F.**, Fantasia I., Feresin A., Giorgio E., Faletra F., Mordeglia D., Barbieri M., Guida V., De Luca A., Stampalija T. (2021) *BMC Medical Genomics*, 14 (1), art. no. 89 DOI: 10.1186/s12920-021-00939-6
- 15) DEFINITION AND PREVALENCE OF FAMILIAL SHORT STATURE Grigoletto V., Occhipinti A. A., Pellegrin M. C., **Sirchia F.**, Barbi E., Tornese G. *The Italian Journal Of Pediatrics*, 2021, vol. 47, ISSN: 1720-8424, doi: 10.1186/s13052-021-01018-3
- 16) WILMS TUMOUR OCCURRING IN A PATIENT WITH OSTEOPATHIA STRIATA WITH CRANIAL SCLEROSIS: A STILL UNSOLVED BIOLOGICAL QUESTION Quarello P., Perotti

D., Carli D., Giorgio E., **Sirchia F.**, Brusco A., Ferrero G. B., Mussa A., Spadea M., Ciceri S., Spreafico F., Fagioli F. *Pediatric Blood & Cancer*, 2021, vol. 68, ISSN: 1545-5009, doi: 10.1002/pbc.29132

17) CLINICAL AND RADIOLOGICAL CORRELATES OF ACTIVITIES OF DAILY LIVING IN CEREBELLAR ATROPHY CAUSED BY PMM2 MUTATIONS (PMM2-CDG). Pettinato F., Mostile G., Battini R., Martinelli D., Madeo A., Biamino E., Frattini D., Garozzo D., Gasperini S., Parini R., **Sirchia F.**, Sortino G., Sturiale L., Matthijs G., Morrone A., Di Rocco M., Rizzo R., Jaeken J., Fiumara A., Barone R. *Cerebellum*, 2021, vol. 20, p. 596-605, ISSN: 1473-4222, doi: 10.1007/s12311-021-01242-x

18) GENOMIC INTEGRITY AND MITOCHONDRIAL METABOLISM DEFECTS IN WARSAW SYNDROME CELLS: A COMPARISON WITH FANCONI ANEMIA. Bottega R., Ravera S., Napolitano L. M. R., Chiappetta V., Zini N., Crescenzi B., Arniani S., Faleschini M., Cortone G., Faletra F., Medagli B., **Sirchia F.**, Moretti M., de Lange J., Cappelli E., Mecucci C., Onesti S., Pisani F. M., Savoia A. *Journal Of Cellular Physiology*, 2021. vol. 236, p. 5664-5675, ISSN: 0021-9541, doi: 10.1002/jcp.30265

19) NEW TOOLS FOR CONGENITAL HYPERINSULINISM. Da Lozzo P., Risso F. M., Schleeff J., **Sirchia F.**, Sagredini R., Bussani R., D'Adamo A. P., Barbi E., Tornese G. *Clinical Pediatrics*, 2021 vol. 60, p. 336-340, ISSN: 0009-9228, doi: 10.1177/00099228211013648

20) WHEN TO TEST FETUSES FOR RASOPATHIES? PROPOSITION FROM A SYSTEMATIC ANALYSIS OF 352 MULTICENTER CASES AND A POSTNATAL COHORT. Scott A., Di Giosaffatte N., Pinna V., Daniele P., Corno S., D'Ambrosio V., Andreucci E., Marozza A., **Sirchia F.**, Tortora G., Mangiameli D., Di Marco C., Romagnoli M., Donati I., Zonta A., Grosso E., Naretto V. G., Mastromoro G., Versacci P., Pantaleoni F., Radio F. C., Mazza T., Damante G., Papi L., Mattina T., Giancotti A., Pizzuti A., Laberge A. -M., Tartaglia M., Delrue M. -A., et al. *Genetics In Medicine*, 2021 vol. 23, p. 1116-1124, ISSN: 1098-3600, doi: 10.1038/s41436-020-01093-7

21) VARIANTS IN THE DEGRON OF AFF3 ARE ASSOCIATED WITH INTELLECTUAL DISABILITY, MESOMELIC DYSPLASIA, HORSESHOE KIDNEY, AND EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY. Voisin N, Schnur RE, Douzougou S, Hiatt SM, Rustad CF, Brown NJ, Earl DL, Keren B, Levchenko O, Geuer S, Verheyen S, Johnson D, Zarate YA, Hančárová M, Amor DJ, Bebin EM, Blatterer J, Brusco A, Cappuccio G, Charrow J, Chatron N, Cooper GM, Courtin T, Dadali E, Delafontaine J, Del Giudice E, Doco M, Douglas G, Eisenkölbl A, Funari T, Giannuzzi G, Gruber-Sedlmayr U, Guex N, Heron D, Holla ØL, Hurst ACE, Juusola J, Kronn D, Lavrov A, Lee C, Lorrain S, Merckoll E, Mikhaleva A, Norman J, Pradervand S, Prchalová D, Rhodes L, Sanders VR, Sedláček Z, Seebacher HA, Sellars EA, **Sirchia F.** Takenouchi T, Tanaka AJ, Taska-Tench H, Tønne E, Tveten K, Vitiello G, Vlčková M, Uehara T, Nava C, Yalcin B, Kosaki K, Donnai D, Mundlos S, Brunetti-Pierri N, Chung WK, Reymond A.. *American Journal of Human Genetics*, 2021, vol. 108, p. 857-873, ISSN: 0002-9297, doi: 10.1016/j.ajhg.2021.04.001

22) FIRST-TRIMESTER ABSENT NASAL BONE: IS IT A PREDICTIVE FACTOR FOR PATHOGENIC CNVS IN THE LOW-RISK POPULATION. Fantasia I., Stampalija T., **Sirchia F.**, Della Pieta I, Ottaviani Giammarco C., Guidolin F., Quadrifoglio M., Barresi V., Travan L., Faletra F. *Prenatal Diagnosis*, vol. 40, p. 1563-1568, ISSN: 0197-3851, doi: 10.1002/pd.5812

23) NOVEL LRPPRC COMPOUND HETEROZYGOUS MUTATION IN A CHILD WITH EARLY-ONSET LEIGH SYNDROME FRENCH-CANADIAN TYPE: CASE REPORT OF AN

ITALIAN PATIENT Piro E., Serra G., Antona V., Giuffrè M., Giorgio E., **Sirchia F.**, Schierz I. A. M., Brusco A., Corsello G. THE ITALIAN JOURNAL OF PEDIATRICS, 2020, vol. 46, p. 1-7, ISSN: 1720-8424, doi: 10.1186/s13052-020-00903-7

24) BENEFICIAL EFFECT OF GABAPENTIN IN TWO CHILDREN WITH NOONAN SYNDROME AND EARLY-ONSET NEUROPATHIC PAIN. Cortellazzo Wiel L, De Nardi L, Magnolato A, **Sirchia F.**, Bruno I, Barbi E. *Am J Med Genet A.* 2020; 1–3 doi: 10.1002/ajmg.a.61733  
Ultimo IF(2018): 2.197  
IF anno pubbl: 2.197

25) DENTAL ANOMALIES AS A POSSIBLE CLUE OF 1P36 DELETION SYNDROME DUE TO GERMLINE MOSAICISM: A CASE REPORT. Nistico D, Guidolin F, Navarra C O, Bobbo M, Magnolato A, D'Adamo A P, Giorgio E, Pivetta B, Barbi E, Gasparini P, Cadenaro M., **Sirchia F.** *BMC Pediatrics* 2020 May 9. 20 (1), art. no. 201, . doi: 10.1186/s12887-020-02049-1  
Ultimo IF(2018): 1.983  
IF anno pubbl: 1.983  
Rank: 56/125 [Pediatrics]:  
Percentile: 55<sup>th</sup>  
**ULTIMO NOME**

26) DESIGN OF A MULTIPLEX LIGATION-DEPENDENT PROBE AMPLIFICATION ASSAY FOR SLC20A2: IDENTIFICATION OF TWO NOVEL DELETIONS IN PRIMARY FAMILIAL BRAIN CALCIFICATION. Giorgio, E, Garelli E, Carando A, Bellora S, Rubino E, Quarello P, **Sirchia, F.**, Marrama F, Gallone S, Grosso E, Pasini B, Massa R, Brussino A, Brusco *Am J Hum Genet* 2019 Nov 1. 64 (11), pp. 1083-1090. doi: 10.1038/s10038-019-0668-3  
Ultimo IF(2018): 3.545  
IF anno pubbl: 3.545  
Rank: 108/318 [Neurology (clinical)]:  
Percentile: 66<sup>th</sup>

27) TREGS AND TH17 LYMPHOCYTES IN HUMAN DYRK1A HAPLOINSUFFICIENCY Valencic E, Piscianz E, **Sirchia F.**, Tommasini A, Faletra F, Todaro F, Spinelli AM, Badolato R. *Immunology Letters* 2019 Oct. 214, pp. 52-54. doi: 10.1016/j.imlet.2019.08.003  
Ultimo IF(2018): 2.552  
IF anno pubbl: 2.552  
Rank: 112/158 [Immunology]:  
Percentile: 29<sup>th</sup>

28) A NOVEL CASE OF GREENBERG DYSPLASIA AND GENOTYPE-PHENOTYPE CORRELATION ANALYSIS FOR LBR PATHOGENIC VARIANTS: AN INSTRUCTIVE EXAMPLE OF ONE GENE-MULTIPLE PHENOTYPES. Giorgio E, **Sirchia F.**, Bosco M, Sobreira N L M, Grosso E, Brussino A, Brusco A. *Am J Med Genet A.* 2019 Feb. 179(2):306-311. doi: 10.1002/ajmg.a.61000  
Ultimo IF(2018): 2.197  
IF anno pubbl: 2.197  
Rank: 110/174 [Genetics&Heredity]  
Percentile: 37<sup>th</sup>  
**CO-PRIMO NOME**

29) WHEN LONG-LASTING FOOD SELECTIVITY LEADS TO AN UNUSUAL GENETIC DIAGNOSIS: A CASE REPORT. Da Lozzo P, Magnolato A, Del Rizzo I, **Sirchia F**, Bruno I, Barbi E. *Journal of Adolescent Health*. 2019 Jan. 64 (1), pp. 137-138. doi: 10.1016/j.jadohealth.2018.07.014.

Ultimo IF(2018): 4.021

IF anno pubbl: 4.021

Rank: 5/125 [Pediatrics]:

Percentile: 96<sup>th</sup>

30) PHENOTYPE EVOLUTION AND HEALTH ISSUES OF ADULTS WITH BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME. Gazzin A, Carli D, **Sirchia F**, Molinatto C, Cardaropoli S, Palumbo G, Zampino G, Ferrero GB, Mussa A. *Am J Med Genet A*. 2019. 179 (9), pp. 1691-1702. doi: 10.1002/ajmg.a.61301.

Ultimo IF(2018): 2.197

IF anno pubbl: 2.197

Rank: 110/174 [Genetics&Heredity]

Percentile: 37<sup>th</sup>

31) PREVALENCE AND PHENOTYPE OF THE C.1529C>T SPG7 VARIANT IN ADULT-ONSET CEREBELLAR ATAXIA IN ITALY. Mancini C, Giorgio E, Rubegni A, Pradotto L, Bagnoli S, Rubino E, Prontera P, Cavalieri S, Di Gregorio E, Ferrero M, Pozzi E, Riberi E, Ferrero P, Nigro P, Mauro A, Zibetti M, Tessa A, Barghigiani M, Antenora A, **Sirchia F**, Piacentini S, Silvestri G, De Michele G, Filla A, Orsi L, Santorelli FM, Brusco A. *Eur J Neurol*. 2018 Aug 11. doi: 10.1111/ene.13768.

Ultimo IF(2018): 4.387

IF anno pubbl: 4.387

Rank: 50/336 [Neurology (clinical)]

Percentile: 85<sup>th</sup>

32) A GIRL WITH DELAYED PUBERTY AND BUMPY LIPS. Andrade S, **Sirchia F**, Faleschini E, Barbi E. *Journal of Pediatrics*. 2018 Dec. 203, pp. 454-454.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2018.05.043

Ultimo IF(2018): 3.739

IF anno pubbl: 3.739

Rank: 9/125 [Pediatrics]

Percentile: 93<sup>th</sup>

## **SECONDO NOME**

33) NOVEL MUTATION OF PPOX GENE IN A PATIENT WITH ABDOMINAL PAIN AND SYNDROME OF INAPPROPRIATE ANTIDIURESIS. Tabaro I, Reimondo G, Osella G, Aurizi C, Caraci P, Barbieri L, Giachino DF, **Sirchia F**, Terzolo M. *Endocrine*. 2018 Sep. 61 (3), pp. 403-406. doi: 10.1007/s12020-018-1569-5

Ultimo IF(2018): 3.296

IF anno pubbl: 3.296

Rank: 66/145 [Endocrinology&Metabolism]

Percentile: 54<sup>th</sup>

34) RECONTACTING OR NOT RECONTACTING? A SURVEY OF CURRENT PRACTICES IN CLINICAL GENETICS CENTRES IN EUROPE. **Sirchia F**, Carrieri D, Dheensa S, Benjamin C, Kayserili H, Cordier C, Van El CG, Turnpenny PD, Melegh B, Mendes Á, Halbersma-Konings

TF, Van Langen IM, Lucassen AM, Clarke AJ, Forzano F, Kelly SE. *Eur J Hum Genet.* 2018 Jul 1. 26 (7), pp. 946-954. doi: 10.1038/s41431-018-0131-5

Ultimo IF(2018): 3.650

IF anno pubbl: 3.650

Rank: 49/174 [Genetics&Heredity]

Percentile: 72<sup>th</sup>

## **PRIMO NOME**

35) GENOMIC STUDIES IN A LARGE COHORT OF HEARING IMPAIRED ITALIAN PATIENTS REVEALED SEVERAL NEW ALLELES, A RARE CASE OF UNIPARENTAL DISOMY (UPD) AND THE IMPORTANCE TO SEARCH FOR COPY NUMBER

VARIATIONS. Morgan A, Lenarduzzi S, Cappellani S, Pecile V, Morgutti M, Orzan E, Ghiselli S, Ambrosetti U, Brumat M, Gajendrarao P, La Bianca M, Faletra F, Grosso E, **Sirchia F**, Sensi A, Graziano C, Seri M, Gasparini P, Girotto G. *Frontiers in Genetics.* 2018. 9, art. no. 681. doi: 10.3389/fgene.2018.00681

Ultimo IF(2018): 3.517

IF anno pubbl: 3.517

Rank: 56/174 [Genetics&Heredity]

Percentile: 68<sup>th</sup>

36) CHARACTERISTICS OF A NATIONWIDE COHORT OF PATIENTS PRESENTING WITH ISOLATED HYPOGONADOTROPIC HYPOGONADISM (IHH). Bonomi M, Vezzoli V, Krausz C, Guizzardi F, Vezzani S, Simoni M, Bassi I, Duminuco P, Di Iorgi N, Giavoli C, Pizzocaro A, Russo G, Moro M, Fatti L, Ferlin A, Mazzanti L, Zatelli MC, Cannavò S, Isidori AM, Pincelli AI, Prodám F, Mancini A, Limone P, Tanda ML, Gaudino R, Salerno M, Francesca P, Maghnie M, Maggi M, Persani L; **Italian Network on Central Hypogonadism.** *Eur J Endocrinol.* 2017 Jan. 178(1):23-32. doi: 10.1530/EJE-17-0065.

Ultimo IF(2018): 5.107

IF anno pubbl: 4.333

Rank: 31/142 [Endocrinology&Metabolism]

Percentile: 78<sup>th</sup>

37) A SYNDROMIC EXTREME INSULIN RESISTANCE CAUSED BY BIALLELIC POC1A MUTATIONS IN EXON 10. Giorgio E, Rubino E, Bruxelles A, Pizzi S, Rainero I, Duca S, **Sirchia F**, Pasini B, Tartaglia M, Brusco A. *Eur J Endocrinol.* 2017 Aug 17. pii: EJE-17-0431. doi: 10.1530/EJE-17-0431.

Ultimo IF(2018): 5.107

IF anno pubbl: 4.333

Rank: 31/142 [Endocrinology&Metabolism]

Percentile: 78<sup>th</sup>

38) COPY NUMBER VARIANTS ANALYSIS IN A COHORT OF ISOLATED AND SYNDROMIC DD/ID REVEALS NOVEL GENOMIC DISORDERS, POSITION EFFECTS AND CANDIDATE DISEASE GENES. Di Gregorio E, Riberi E, Belligni EF, Biamino E, Spielmann M, Ala U, Calcia A, Bagnasco I, Carli D, Gai G, Giordano M, Guala A, Keller R, Mandrile G, Arduino C, Maffè A, Naretto VG, **Sirchia F**, Sorasio L, Ungari S, Zonta A, Zacchetti G, Talarico F, Pappi P, Cavalieri S, Giorgio E, Mancini C, Ferrero M, Brussino A, Savin E, Gandione M, Pelle A, Giachino DF, De Marchi M, Restagno G, Provero P, Silengo MC, Grosso E, Buxbaum JD, Pasini B, De Rubeis S, Brusco A, Ferrero GB. *Clin Genet.* 2017 Oct. 92(4):415-422. doi: 10.1111/cge.13009

Ultimo IF(2018): 4.104

IF anno pubbl: 3.512

Rank: 58/171 [Genetics&Hereditiy]  
Percentile: 66<sup>th</sup>

39) A CASE OF FEINGOLD TYPE 2 SYNDROME ASSOCIATED WITH KERATOCONUS REFINES KERATOCONUS TYPE 7 LOCUS ON CHROMOSOME 13q. Sirchia F, Di Gregorio E, Restagno G, Grosso E, Pappi P, Talarico F, Savin E, Cavalieri S, Giorgio E, Mancini C, Pasini B, Mehta JS, Brusco A. *Eur J Med Genet.* 2017 Jan 31. pii: S1769-7212(16)30255-5. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.01.010.

Ultimo IF(2018): 2,022

IF anno pubbl: 2,004

Rank: 11/171 [Genetics&Hereditiy]

Percentile: 35<sup>th</sup>

### PRIMO NOME

40) ISL1 IS A MAJOR SUSCEPTIBILITY GENE FOR CLASSIC BLADDER EXSTROPHY AND A REGULATOR OF URINARY TRACT DEVELOPMENT. Zhang, R., Knapp, M., Suzuki, K., Kajioka, D., Schmidt, J.M., Winkler, J., Yilmaz, Ö., Pleschka, M., Cao, J., Kockum, C.C., Barker, G., Holmdahl, G., Beaman, G., Keene, D., Woolf, A.S., Cervellione, R.M., Cheng, W., Wilkins, S., Gearhart, J.P., **Sirchia, F.**, Di Grazia, M., Ebert, A.-K., Rösch, W., Ellinger, J., Jenetzky, E., Zwink, N., Feitz, W.F., Marcelis, C., Schumacher, J., Martínón-Torres, F., Hibberd, M.L., Khor, C.C., Heilmann-Heimbach, S., Barth, S., Boyadjiev, S.A., Brusco, A., Ludwig, M., Newman, W., Nordenskjöld, A., Yamada, G., Odermatt, B., Reutter, H. *Scientific Reports.* 2017 Feb 8. Vol 7, art. no. 42170, . doi: 10.1038/srep42170

Ultimo IF(2018): 4.011

IF anno pubbl: 4.122

Rank: 12/64 [Multidisciplinary Science]

Percentile: 82<sup>th</sup>

### POSTERS

- A. Zonta, **F. Sirchia**, M. Barberis, S. Padovan, G. Matullo, F. Ricceri, I. Borelli, N. Migone La diversa prevalenza del tumore subependimale a cellule giganti tra i portatori di mutazione TSC1 e TSC2 supporta il concetto che il fenotipo TSC1 sia largamente sotto diagnosticato. XIV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Milano, 13-16 Nov 2011

- A. Zonta, **F. Sirchia**, P. Vigliano, G. D'Alessandro, E. Savin, T. Scopacasa, D. Russo, G. Gai, P. Albini, G. Tadini, N. Migone, E. Grosso Sindrome di Pallister-Killian con esomia 12p a mosaico XV Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Sorrento, Naples, 21-24 Nov 2012

- **F. Sirchia**, G. Gai, C. Arduino, P. Bibbò, V.G. Naretto, S. Ungari, A. Zonta, E. Biroli, G. D'Alessandro, M.C. Paradiso, B. Pirola, E. Savin, T. Scopacasa, G. Benetton, P. Salmin, N. Migone, E. Grosso L'ambulatorio di patologia della riproduzione: esperienza piemontese. XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Roma, 25-28 Sept 2013

- G. Gai, A. Zonta, M. Amione, A. Carbone, E. Colombo, F. Fiocchi, V.G. Naretto, **F. Sirchia**, N. Migone, E. Grosso Trisomia 20 a mosaico e ipomelanosi di ito: report di un caso paucisintomatico - XVI Congresso Nazionale Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Roma, 25-28 Sept 2013

- G. Gai , P. Nieminen , V. G. Naretto, **F. Sirchia** , A. Zonta , C. Arduino , P. Bibbò , E. Grosso. First Italian case of Crouzon-like Craniosynostosis and Dental Anomalies (CRSDA, #614188) with severe scoliosis. ESHG Conference, Milan, May 2014
- A. Zonta, M. Micheletti, **F. Sirchia**, M. Barberis, L. Longa, S. Padovan, L. Liofante, F. Maletta, L. Delsedime, E. Scappaticci, S. Duca, E. Grosso, N. Migone A TSC family with very mild neurologic phenotype ascertained through diagnosis of Multifocal Micronodular Pneumocyte Hyperplasia - International Research Conference on Tuberous Sclerosis Complex and Lymphangiomyomatosis – Beijing, China, 10-12 Oct 2014
- **F. Sirchia**, E. Di Gregorio, B. Pasini, E. Colombo, T. Scopacasa, E. Grosso, A. Brusco, G. Restagno. Feingold Syndrome Type 2 associated with keratoconus in a patient with a de novo 13q31.1q31.2 deletion. SIGU Conference 2015. Oct 21-24 2015 Rimini
- **F. Sirchia**, B. Boschi, A. Mariottini, A. Zonta, F. Gerundio, A. Brusco, F. Torricelli. A novel case of Usher syndrome type II in a patient with a splicing mutation and a partial duplication of USH2A. SIGU Conference 2015. Oct 21-24 2015 Rimini
- **F. Sirchia**, E. di Gregorio, B. Pasini, E. Grosso, A. Brusco, D. Carli, G. Gai, V. Naretto, A. Zonta, G. Restagno. A de novo 13q31.1q31.2 deletion spanning MIR17HG associated with Feingold syndrome type 2 and keratoconus. ESHG Conference 2016. Barcelona, May 21-24 2016
- C. Zanus C., P. Costa P., **F. Sirchia**, M. Carrozzi. Fenotipo di epilessia infantile familiare benigna da mutazione SCN8A. V Horizons for Dravet Syndrome International Symposium.. Mar 2018
- F. Guidolin, A. M. Spinelli, F. Faletra, **F. Sirchia**, M. Faleschini, I. Bruno, P. Magini, A. Fabretto, P. Gasparini Myopia, developmental delay and a new mutation in ASXL1: a case report of Bohring-Opitz syndrome. ESHG, Milan, Jun 2018
- F. Faletra, R. Bottega, E. Colombo, **F. Sirchia**, A. M. Spinelli, G. D'Alessandro, A. Carbone, F. Fiocchi, F. Guidolin, P. Gasparini; Warsaw Syndrome: two further cases. ESHG Conference 2018, Milano. Jun 2018
- S. Lenarduzzi, A. Morgan, S. Cappellani, V. Pecile, M. Morgutti, E. Orzan, U. Ambrosetti, M. La Bianca, F. Faletra, E. Grosso, **F. Sirchia**, A. Sensi, C. Graziano, M. Seri, P. Gasparini, G. Giroto; Targeted Re-Sequencing (TRS) and high density SNP array for the molecular characterisation of Hereditary Hearing Loss (HHL). ESHG Conference 2018, Milano. Jun 2018
- A. Malhotra; C.M. Brown; J. McEachern; K. Robinson; D. Henry; **F. Sirchia**; J.C. Ward; D.R. Bentley; J.W. Belmont; D.L. Perry; R.J. Taft. Retrospective examination of the clinical utility of clinical whole genome sequencing in the Illumina iHope program. ASHG Conference Sand Diego. Oct 2018
- **F. Sirchia**, M. Cocca, F. Faletra, G. Giroto, A. Morgan, B. Spedicati, R. Palmisano, C. Barbieri. The relevant role of Italian genetic isolates for the study of Human Knockouts. ESHG Conference Gothenburg, Sweden .Jun 2019
- D. Carli, A. Gazzin, C. Molinatto, **F. Sirchia**, S. Cardaropoli, A. Mussa, G. B. Ferrero. Adult phenotype of Beckwith-Wiedemann syndrome. ESHG Conference 2019. Jun 2019

- D. Carli, E. Giorgio, E. Riberi, L. Pavinato, S. Cardaropoli, A. Mussa, A. Pelle, G. Mandrile, V. Antona, L. Sorasio, E. Biamino, E. Fabia Belligni, **F. Sirchia**, I. Bagnasco, C. Arduino, G. Zacchetti, G. Gai, E. Grosso, C. Davico, R. Keller, S. De Rubeis, A. Brusco, GB Ferrero. Family-based whole exome sequencing allows a 20% diagnostic yield in patients with isolated autism spectrum disorder. ASHG Conference Houston. Oct 2019
- **F. Sirchia**, D. Carli, E. Giorgio, L. Sorasio, F. Faletra, A. Fabretto, F. Guidolin, V. Antona, J. Belmont, J. Ortega, R. Taft, A. Scocchia, G. Ferrero, P. Gasparini, A. Brusco. Clinical and diagnostic implications of whole-genome sequencing (WGS) of 42 patients affected by rare diseases: the first Italian experience on a diagnostic basis. ESHG Virtual Conference. Jun 2020
- A. Scott, N. Di Giosaffatte, V. Pinna, P. Daniele, S. Corno, V. D'Ambrosio, E. Andreucci, A. Marozza, **F. Sirchia**, G. Tortora, D. Mangiameli, C. Di Marco, I. Donati, A. Zonta, E. Grosso, G. Mastromoro, P. Versacci, F. Pantaleoni, F. C. Radio, T. Mazza, L. Papi, T. Mattina, A. Giancotti, A. Pizzuti, A. Laberge, M. Tartaglia, M. Delrue, A. De Luca. When to test fetuses for RASopathies? Proposition from a systematic analysis of 353 multicenter cases and a postnatal cohort. ESHG Virtual Conference. Jun 2020
- D. Carli, E. Giorgio, L. Pavinato, E. Riberi, P. Dimartino, A. Bruselles, S. Cardaropoli, A. Mussa, A. Pelle, G. Mandrile, V. Antona, L. Sorasio, E. Biamino, E. F. Belligni, V. Rizzo, **F. Sirchia**, I. Bagnasco, G. Zacchetti, V. G. Naretto, G. Gai, A. Zonta, E. Grosso, C. Davico, R. Keller, T. Pippucci, M. Tartaglia, S. De Rubeis, A. Brusco, G. B. Ferrero. Family-based whole exome sequencing allows a 25% diagnostic yield in patients with autism spectrum disorder. ESHG Virtual Conference. Jun 2020
- A. Moroni, D. Carli, E. Giorgio, **F. Sirchia**, L. Pavinato, S. Cardaropoli, P. Di Martino, A. Mussa, T. Pipucci, S. De Rubeis, A. Brusco, G. B. Ferrero. SETBP1 gene variants: from Schinzel-Giedion syndrome to mild neurodevelopmental disorder, a challenge for the clinician. ESHG Virtual Conference. Jun 2020
- E. Thorpe, J. Ortega , K. Robinson , M. Jones, D. Basel , T. Williams, C. Brown, K. Vaux, A. Lumaka Zola, **F. Sirchia**, D. Masser-Frye, R. Foster-Bonds, A. Taylor, H. Reid, W. R. Wilcox, M. Dueas Roque, M. D. Lah, M. Cornejo-Olivas, H. Pena Salguero, L. Davis Keppen , A. Serize, P. Magoulas, A. Vanderver, D. Henry, M. Shinawi, A. Malhotra, J. AVECILLA , A. Warren , D. L. Perry, J. Belmont, R. J. Taft. Deployment of clinical whole genome sequencing in support of more than 1,000 resource-limited patients: four years of the iHope Program. ASHG Virtual Meeting. Oct 2021
- **F. Sirchia**, I. Fantasia, A. Feresin, E. Giorgio, M. Barbieri, V. Guida, A. De Luca, T. Stampalija. Prenatal findings of cataract and arthrogryposis: recurrence of cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome and review of differential diagnosis. European Human Genetics Virtual Conference 2021
- G. Fiandrino, A. Arossa, S. Kalantari, E. Giorgio, F. Bassanese, A. Scatigno, A. Meroni, C. Melito, S. Cesari, G. D'ambrosio, S. Longo, S. Ghirardello, T. Figar, M. Paullo, A. Spinillo, E. M. Valente, **F. Sirchia**. Simpson-Golabi-Behmel syndrome type 1: How placental immunohistochemistry can rapidly predict the diagnosis". ESHG Conference 2022
- S. Bassani, N. Voisin, J. Chrast, A. Brusco, **F. Sirchia**, ....., A. Reymond. Mutation-specific pathophysiological mechanisms of AFF3. ESHG Conference 2022. Comunicazione orale
- M. G. Perinelli, C. Naboni, A. Riva, E. Amadori, M. S. Vari, V. Capra, **F. Sirchia**, A. Luparia, S. Signorini, P. Striano. L'intervento neuro-riabilitativo precoce in pazienti con CDKL5 Developmental

and Epileptic Encephalopathy (CDKL5-DEE): un caso clinico. Società Italiana di Pediatria 2023 Conference

## **CAPACITÀ E COMPETENZE LINGUISTICHE**

- Madrelingua ITALIANA

- Lingua INGLESE

- Capacità di lettura eccellente
- Capacità di scrittura ottima
- Capacità di espressione orale ottima

- Lingua SPAGNOLA

(Certificato D.E.L.E. nivel “Superior”)

- Capacità di lettura eccellente (C2 certificato)
- Capacità di scrittura eccellente (C2 certificato)
- Capacità di espressione orale eccellente (C2 certificato)

- Lingua FRANCESCE

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

- Lingua PORTOGHESE

- Capacità di lettura ottimo
- Capacità di scrittura elementare
- Capacità di espressione orale buono