

**FIGURELLA GURRIERI**  
**CURRICULUM VITAE**

Fiorella Gurrieri, nata a Ragusa il 19/3/1963.  
Residente in Via della Farnesina 269, 00135 Roma  
Coniugata, 2 figli.

Diploma presso il Liceo Classico di Ragusa nel 1981  
Ottima conoscenza della lingua inglese.

**LAUREA E SPECIALIZZAZIONI**

**Laurea in Medicina e Chirurgia** presso l'Universita' Cattolica del Sacro Cuore di Roma nel luglio 1987, con voto 110/ 110 e lode, discutendo la tesi dal titolo: " Analisi strutturale e funzionale di un gene correlato al ciclo cellulare: la calciclina umana", relatore Prof. G.Neri.

**Diploma di abilitazione all'esercizio professionale** nella seconda sessione dell'anno 1987.

Nel 1988 è stata iscritta all' Ordine dei Medici della Provincia di Ragusa.

Dal 1995 è iscritta all'Ordine dei Medici della Provincia di Roma.

Nel Novembre 1991 ha conseguito il diploma di **Specializzazione in Pediatria**, con indirizzo Pediatria Generale, presso l'Universita' Cattolica del S.Cuore, discutendo la tesi dal titolo: "Sindrome del cromosoma X fragile e ritardo mentale legato all'X", riportando la votazione di 50/50 e lode (relatore Prof. G. Neri).

Nel Novembre 1995 ha conseguito il Diploma di **Specializzazione in Genetica Medica** presso l'Universita' Cattolica del S.Cuore discutendo la tesi dal titolo: "Possibili approcci allo studio delle cause genetiche dell'Oloprosencefalia", riportando la votazione di 50/50 e lode (relatore Prof. G. Neri)

**FORMAZIONE UNIVERSITARIA**

- Studentessa interna presso l'Istituto di Genetica Umana dell'Universita' Cattolica del S.Cuore di Roma dall'ottobre 1985 (Dir. Prof. A.Serra).
- Borsista presso il Dipartimento di Patologia della Temple University Medical School di Philadelphia (Prof. R. Baserga), per il periodo agosto-novembre 1986 per un progetto di ricerca sui geni correlati al ciclo cellulare.
- Borsa di studio dell'Associazione Italiana per lo Studio delle Malformazioni Congenite (ASM), per il periodo marzo-ottobre 1988 presso l'Istituto di Clinica Pediatrica dell'Universita' Cattolica del Sacro Cuore di Roma (Prof. P. Mastroiacovo).
- - Borsa di studio dell'Opera Don Guanella, per il periodo giugno 1989 - giugno 1990, presso l' Istituto di Genetica Medica dell'Universita' Cattolica del Sacro Cuore (Dir. Prof. G. Neri).
- "Faculty instructor" presso il Dipartimento di Pediatria del Children's Hospital di Philadelphia, Universita' della Pennsylvania per il periodo luglio 1991- dicembre 1992 (Prof. Max Muenke). Durante tale periodo la Dr.ssa Gurrieri ha svolto un progetto di ricerca su geni coinvolti nello sviluppo del sistema nervoso centrale.
- Borsa di studio dell'Associazione per lo Studio delle Malformazioni Congenite (ASM) presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Universita' Cattolica del S.Cuore (Dir. Prof. G.Neri), per l'anno 1993, per un progetto sull' isolamento e clonaggio di un gene responsabile dell'ectrodattilia sul cromosoma 7q.

- Borsista presso l'Istituto di Genetica Medica dell'Università Cattolica del S. Cuore (Dir. Prof. G. Neri) dal 1995 al 1998.

### **POSIZIONI ACCADEMICHE**

- **Ricercatore Universitario** dal 1 Novembre 1998 al marzo 2004.
- **Professore associato di II fascia** presso l'Istituto di Genetica Medica dal Marzo 2004 ad oggi
- **Abilitazione Scientifica Nazionale alla Docenza in I Fascia (marzo 2017) nel settore Concorsuale 06/A1, SSD MED03**
- **Idonea e vincitrice alla procedura di valutazione selettiva per I fascia presso il Campus Bio-Medico di Roma (settore SS MED03)**
- **Inquadramento come Professore Ordinario di Genetica Medica presso l'Università Campus Bio-Medico di Roma dal 1 marzo 2020**

### **DOCENZE**

#### **Attuali:**

1. **Genetica Umana nel corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia dell'Università Campus Bio-Medico di Roma**
2. **Epigenetica Clinica Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (Università Cattolica S. Cuore -RM)**

#### **Pregresse:**

**Insegnamenti di Citogenetica, Genetica Molecolare e Genetica Medica nei seguenti corsi:**

1. **Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia 2° anno (Università Cattolica S. Cuore -RM)**
  2. **Corso di Laurea in Biotecnologie Sanitarie 2° anno (Università Cattolica S. Cuore -RM)**
  3. **Corso di Laurea in Terapia occupazionale 1° anno (Scuola Provinciale Superiore di Sanità Bolzano)**
  4. **Corso di Laurea in Fisioterapia (Campobasso)**
  5. **Corso di Laurea in Tecnico Sanitario di laboratorio biomedico (AOR Ospedale San Carlo Potenza)**
  6. **Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia 1° anno (Università Campus Biomedico -RM)**
  7. **Scuola di Specializzazione in Reumatologia (Università Cattolica S. Cuore -RM)**
  8. **Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica (Università Cattolica S. Cuore -RM)**
  9. **Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica (Università Cattolica S. Cuore -RM)**
- Ha svolto seminari didattici per gli studenti del I aa del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università Cattolica del S. Cuore di Roma nell'ambito dell'insegnamento di Genetica Umana dall'anno accademico 1995-96 a tutt'oggi.
  - Negli anni 1995, 1996, 1997, 1998, 1999 ha partecipato in qualità di docente e con funzioni di progettazione, conduzione gruppi di lavoro e valutazione al Corso di Formazione a Diretto

Coordinamento Regionale sul tema: "Prevenzione delle malformazioni genetiche e gravidanze a rischio".

- Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica al Corso di Diploma Universitario in Scienze Infermieristiche di Rieti per gli anni accademici 1995-96, 1996-97 e 1997-98.
- Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica al Corso di Laurea triennale in Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico (1° anno) Università Cattolica del S. Cuore per gli anni accademici a partire da 1997-98 al 2002
- Titolare dell'insegnamento di Citogenetica al Corso di Laurea triennale in Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico (3° anno) Università Cattolica del S. Cuore per gli anni accademici a partire da 1997-98 a 2009-2010
- Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica al Corso di Laurea triennale in Tecnico della Riabilitazione Psichiatrica e Psicosociale Università Cattolica del S. Cuore per gli anni accademici a partire da 1999-2000 al 2002.
- Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica al Corso di Diploma Universitario per Ortottista Università Cattolica del S. Cuore per l'anno accademico 1998-99.
- Ha svolto interventi didattici sulla Prevenzione ed Educazione alla Salute presso l'Istituto Don Orione nell'ambito del Progetto Adolescenza, Ist. G. Toniolo, aa scolastico 1995-96.
- Ha svolto interventi didattici sulla Prevenzione ed Educazione alla Salute presso l'Istituto Don Orione nell'ambito del Progetto Adolescenza, Ist. G. Toniolo, aa scolastico 1996-97.
- Ha svolto interventi didattici sulla Prevenzione ed Educazione alla Salute presso il Liceo Scientifico G. Morgagni nell'ambito del Progetto Adolescenza, Ist. G. Toniolo, aa scolastico 1997-98, 1998-99.
- Ha partecipato al V Corso Residenziale di Genetica Medica (S. Giovanni Rotondo, 15-17 giugno 1995) in qualità di **docente**.
- Ha partecipato al Corso di Consulenza Genetica (Sestri Levante 5-8 Ottobre, 1998) in qualità di **docente**.
- Ha partecipato al Corso Residenziale Avanzato di Genetica Medica (Bologna, 17-19 Aprile 2002) in qualità di **docente**.
- Ha partecipato al Corso di Master "Anatomia patologica nella diagnostica neonatale e dell'unità feto-placentare" (Milano, 9 Maggio 2002) in qualità di **docente**.
- Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nel Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche, Università Cattolica del S. Cuore a partire dall'anno accademico 2001-2002 fino all'aa 2009-2010

### **POSIZIONI ASSISTENZIALI**

- **MIUCA** (Medico Interno Universitario con Compiti Assistenziali) presso il Servizio di Genetica Medica dell'Università Cattolica del S. Cuore (periodo **giugno 1990 - febbraio 1991 e febbraio 1994 - febbraio 1995**).
- **Dirigente Medico di I Livello** con incarico di Alta specializzazione nel Servizio di Genetica Medica della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli **dal 2000 a tutt'oggi**.
- **Consulente Genetista** presso il Policlinico Universitario Campus Bio-medico **dal maggio 2018 al gennaio 2020**
- **Responsabile dell'Ambulatorio dei Genetica Medica de** Policlinico Universitario Campus Bio-medico da marzo 2020

### **Attività assistenziale pregressa**

- Consulente Genetista presso il Consultorio Familiare dell'Università Cattolica del S. Cuore di Roma (Dott.ssa V. Longo-Carminati) dal gennaio 1990 al 2004.

- Consulente Pediatra presso il Consultorio Familiare dell'Università Cattolica del S.Cuore di Roma (Dott.ssa V. Longo-Carminati) dal gennaio 1993 al 2004.
- Consulente Genetista presso il centro "G.Lelli" dell'Ospedale S.Giovanni di Roma da **febbraio 1994 a settembre 1994 e dal marzo 2001 al giugno 2002.**
- Consulente Genetista presso il Reparto di Neuropsichiatria Infantile dell'Ospedale Maggiore di Bologna **dal gennaio 2000 al dicembre 2012**

#### **ATTIVITA' ASSISTENZIALE**

**Ha avuto inizio nel 1990 e si è concentrata sulla diagnostica genetica clinica e di laboratorio nei seguenti campi:**

- **Disabilità intellettiva**
- **Difetti congeniti pre e post natali**
- **Patologie neuropsichiatriche (autismo e disturbi pervasivi dello sviluppo)**
- **Malattie autoinfiammatorie**
- **Genetica Oncologica**
- **Diagnostica Prenatale**

**Fino a febbraio 2020 Responsabile del laboratorio di genetica molecolare del Servizio di Genetica Medica della Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli.**

**Da marzo 2020 Responsabile dell'ambulatorio di Genetica Clinica presso il Policlinico Universitario Campus Bio-Medico di Roma**

-

#### **SOCIETA' SCIENTIFICHE**

- E' membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
- E' coordinatrice regionale (Lazio) per i medici genetisti nell'ambito SIGU dal giugno 2018
- Nell'anno 2001 ha ricevuto la nomina di **Membro dell'Editorial Board dell'American Journal of Medical Genetics**
- Negli anni 2006, 2008, 2009, 2011, 2013, 2015 e 2017 ha organizzato e diretto le prime 7 edizioni **dell'European Course in Clinical Dysmorphology "What I know best"** insieme ai prof. Giovanni Neri e Raoul Hennekam (Professor of Pediatrics and Translational Genetics , Department of Pediatrics H8-258 Amsterdam UMC)

#### **PARTECIPAZIONE Come Invited speaker a CORSI E CONGRESSI (aa 1990-2012)**

- Ist European Meeting of Dysmorphology (Zaragoza, 10-11 settembre 1990) in qualità di **relatore;**
- 5° Congresso Nazionale FISME (Perugia, 1990) in qualità di **relatore;**
- 13th Annual Workshop (David Smith Workshop) on malformations and morphogenesis (Winston-Salem, North Carolina, 5-9 agosto 1992) in qualità di **relatore;**
- Ist International Workshop on Chromosome 7 (Marburg, 22-25 maggio 1993);
- Ist International Congress on Fetal Pathology ( Bosco, 1-5 giugno 1993) in qualità di **relatore;**
- XXVI Congresso della Società Europea di Genetica Umana (Parigi, giugno 1994);
- International Workshop on chromosome 7 (Toronto, 14-17 Ottobre 1994) in qualità di **relatore;**

- Convegno “Percorsi Umani per la nuova vita” (Genzano di Roma 7 giugno 1997) in qualità di **relatore** sul tema: “Nuove risorse della Genetica Medica: prospettive e significati”.
- International Conference on Mental Retardation: genes, brain and behaviour (Staten Island USA 10-13 luglio, 1997) in qualità di **relatore**.
- Convegno Nazionale dell’AIAS (Chia Laguna 24-27 ottobre, 1997) in qualità di **relatore**.
- Corso Residenziale su Difetti Congeniti: attualità e prospettive (Ischia, 2-4 Aprile, 1998) in qualità di **relatore**.
- Workshop su Geni dello sviluppo e Sindromi malformative (Roma 15 maggio 1998) in qualità di **relatore**
- Convegno Nazionale dell’AIAS (Chia Laguna 24-27 settembre, 1998) in qualità di **relatore**.
- 48° Annual Congress of the American Society of Human Genetics (Denver 27-31 Ottobre, 1998)
- David Smith workshop on malformations and morphogenesis (Schlangenbad 4-9 Agosto, 1999) in qualità di **relatore**.
- Congresso Nazionale SIGU (Orvieto, Ottobre 1999)
- Congresso Nazionale SIGU (Orvieto, novembre-dicembre 2000) in qualità di **relatore**
- The European Society of Human Genetics Conference (Amsterdam, 27-31 Maggio, 2000)
- Corso avanzato di Genetica Medica (Bologna, 17-19 Aprile, 2002) in qualità di **relatore**
- Congresso Nazionale SICM (Chia Laguna, 4-7 Ottobre, 2003) in qualità di **relatore**
- XXIV Congresso Nazionale SIA (Società Italiana di Andrologia) (Ancona 7-10 novembre 2007) in qualità di **docente** sul tema “ Basi genetiche dell’infertilità maschile
- **Relatore** sul tema “Problematiche legate al counselling genetico nel laboratorio clinico” Campobasso (settembre 2008)
- **Relatore** sul tema “Variazioni del proteoma salivare nei disturbi dello spettro autistico” al convegno Fattori neurobiologici nei disturbi dello spettro autistico (Roma, 29 Novembre, 2008)
- **Relatore** sul tema “Hand language” al II International Course in Clinical Dysmorphology (Roma 28-29 Marzo 2008)
- Corso SPML – PERCORSI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA - III LIVELLO anni 2011, 2012, 2013, 2014, 2015, 2016 in qualità di **docente** sui temi “Counselling Genetico nel laboratorio clinico” e “Diagnosi prenatale: linee guida e casi clinici”
- International Society of Human Genetics Congress (Montreal ottobre 2011) **invited speaker** su “Clinical and Molecular Aspects of Autism”
- **Relatore** sul tema “Orofaciodigital syndromes” al II International Course in Clinical Dysmorphology (Roma 28-29 Marzo 2008)

#### **PARTECIPAZIONE Come Invited speaker a CORSI ECM E CONGRESSI (aa 2013-2017)**

1. **Corso ECM itinerante SIGU Napoli 3- 4 Aprile 2013 “Sindromi genetiche e cancro in età pediatrica”. Il Contributo del laboratorio alla diagnostica molecolare nelle**
2. **Corso ECM SPML – PERCORSI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA - III LIVELLO anno 2013** in qualità di **docente** sui temi “Counselling Genetico nel laboratorio clinico” e “Diagnosi prenatale: linee guida e casi clinici”
3. **Corso ECM SPML – PERCORSI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA - III LIVELLO anno 2014 (24-27 marzo)** in qualità di **docente** sui temi “Counselling Genetico nel laboratorio clinico” e “Diagnosi prenatale: linee guida e casi clinici”
4. **Corso ECM SPML – PERCORSI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA - III LIVELLO anno 2015 (16 – 19 Novembre)** in qualità di **docente** sui temi “Counselling Genetico nel laboratorio clinico” e “Diagnosi prenatale: linee guida e casi clinici”

5. **Corso ECM SPML – PERCORSI BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA - III LIVELLO anno 2016** (25-28 gennaio) in qualità di **docente** sui temi “Counselling Genetico nel laboratorio clinico” e “Diagnosi prenatale: linee guida e casi clinici”
6. **Congresso SIGU 2013 ECM Relazione dal titolo: La Medicina Personalizzata nell’era post-genomica**
7. **Congresso SIGU 25–28 settembre 2013 ECM Relazione dal titolo: Identification of candidate genes for Spina Bifida by Exome-sequencing**
8. **Corso ECM Malattie autoinfiammatorie Roma 19 -20 giugno 2014 Relazione dal titolo: Genetica delle malattie autoinfiammatorie**
9. **XIV CORSO DI AGGIORNAMENTO IN GENETICA CLINICA (ECM) Genova 11 marzo 2015 Relazione dal titolo: Inquadramento degli aspetti clinici e genetici dell’Ectrodattilia**
10. **Congresso SIGU 21-24 ottobre 2015 ECM Relazione dal titolo: Alterazioni epigenetiche nella cancerogenesi coloretale**
11. **Istituto Mendel 3 giugno 2015 AGGIORNAMENTI CLINICI, MOLECOLARI E FUNZIONALI DI ALCUNE PATOLOGIE GENETICHE ( corso ECM) relazione dal titolo: “L’imprinting genomico nella salute e nelle malattie mendeliane e non”**
12. **SIGU Torino 23-26 Novembre 2016 corso ECM post congressuale sul Ruolo della genetica nei disturbi dello spettro autistico. Relazione dal titolo: Il punto di vista del genetista clinico: consulenze sul campo**
13. **Corso ECM Floppy Infant Roma 21-22 marzo 2016 Relazione dal titolo: Il contributo del genetista clinico**
14. **Corso ECM Autoinfiammazione e Febbri ricorrenti nel Bambino Roma, 18 giugno 2016 Relazione dal titolo: Criopirinopatie**
15. **CORSO E.C.M. AFFIDABILITA' ANALITICA, VALIDITA' ED UTILITA' CLINICA NEI TEST GENETICI. IL CALCOLO DEL RISCHIO E LA GESTIONE DEL PAZIENTE. INDICATORI, CQI E VEQ” Roma 23 giugno 2016 Relazione dal titolo; Referto e consenso informato nei test molecolari**
16. **CORSO ECM Regolazione naturale della fertilità e salute della donna. Relazione dal titolo: Diagnosi prenatale di malattie genetiche: chi è il paziente? Roma 13 Ottobre 2017**
17. **XIX Incontro Nazionale di Genetica Clinica (con ECM), Roma 13-14 Febbraio 2017 Relazione dal titolo: La (non) specificità della consulenza genetica nell’autismo primario**
18. **7th European Course in Clinical Dysmorphology “What I know best” Roma 6-7 Novembre 2017 relazione dal titolo “The Oral-Facial Digital Syndromes” (corso ECM)**
19. **Corso ECM “Epigenetica delle malattie psichiatriche” Roma 27 maggio 2017 Relazione dal titolo: Epigenetica e Autismo**
20. **Scuola Medica Ospedaliera Roma 20-21 aprile 2017 (ECM) relazione dal titolo:Referto e consenso informato nei test molecolari. Presentazione e discussione di casi selezionati con i laboratori partecipanti**
21. **Scuola Medica Ospedaliera Roma 27 ottobre 2017 (ECM) relazione dal titolo: Aspetti genetici (clinici, diagnostici e di follow-up) nell’autismo primario: alcuni esempi clinici**

22. Corso (ECM): "Le malattie autoinfiammatorie e malattie lisosomiali nella medicina" 10-11 novembre 2017. Relazione dal titolo: La Next Generation Sequencing nella diagnosi delle febbri periodiche
23. Corso (ECM): Le malattie Neurologiche Rare e del Neurosviluppo ad esordio nei primi anni di vita. Bologna, Ospedale Bellaria, 6 dicembre 2018). Relazione dal titolo: "Le alterazioni di SHANK3"

## PREMI

Vincitrice del premio Ragusani nel Mondo nel 2020.

## ATTIVITA' SCIENTIFICA

E' rivolta prevalentemente allo studio dei difetti congeniti ed in particolare all'analisi molecolare delle anomalie di sviluppo del sistema nervoso centrale (oloprosencefalia), delle anomalie di sviluppo degli arti (ectrodattilia), allo studio delle basi genetiche dell'autismo e di forme di ritardo mentale legate al cromosoma X. Tale attività è svolta in maniera autonoma, dirigendo un gruppo di giovani ricercatori e mantenendo diverse collaborazioni nazionali e internazionali. Lo studio delle basi genetiche dell'ectrodattilia e degli aspetti genetici dell'autismo è stata ed è attualmente svolta in collaborazione con il Dr. Charles Schwartz, Direttore del Laboratorio di Genetica Molecolare del Greenwood Genetic Center, Greenwood, SC)

**Recentemente l'attività di ricerca si è concentrata sulle applicazioni del Next Generation Sequencing all'identificazione di geni responsabili di condizioni mendeliane e /o multifattoriali (Emiplegia Alternante Infantile, Nefropatia Autosomica Dominante, Difetti del tubo neurale, Malattie autoinfiammatorie, disturbi del neurosviluppo).**

E' attualmente in corso uno studio per la creazione di un modello cellulare di Emiplegia Alternante allo scopo di testare dei composti che risultino efficaci nel recupero del fenotipo patologico (finanziato dall'associazione AISEA)

Un'altra recente applicazione nel campo della ricerca riguarda la possibilità di produrre cellule staminali indotte e successivamente neuroni a partire dai fibroblasti di pazienti con duplicazioni del cromosoma 15 e autismo e da pazienti con sindrome di Angelman.

All'attività volta allo studio delle basi genetiche dell'autismo e dei disturbi del comportamento sono stati attribuiti i seguenti finanziamenti (per tali progetti la Prof.ssa Gurrieri riveste il ruolo di Investigatore Principale):

- M.U.R.S.T. (ex 60%) per gli anni 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011
- Telethon per gli anni 2002-2005 e per gli anni 2006-2008
- NEMEC per gli anni 2002-2004
- AISEA (Associazione Italiana Sindrome da Emiplegia Alternante) anni 2012-2018

## Partecipazione attiva a progetti di ricerca negli ultimi 5 anni

1. Studio epigenetico delle neoplasie coloretali (finanziato dalla FONCRE Forza Operativa Nazionale contro il cancro Colo Rettale).
2. Incidenza e Patogenesi molecolare delle neoplasie associate a mutazioni nei geni della cascata RAS/MAPK (finanziato dalla fondazione MIA NERI)
3. Studio dei meccanismi molecolari alla base dell'emiplegia alternante infantile (AHC) in cellule neuronali che esprimono varianti patogenetiche in ATP1A3 e screening di composti chimici in grado di modulare gli effetti di queste varianti.

(Finanziato da Associazione AISEA: Associazione Italiana per lo studio dell'Emiplegia Alternante) (PI)

4. Identificazione di geni responsabili di Nefropatia IgA.
5. Identificazione dei meccanismi genetico-molecolari alla base delle malattie autoinfiammatorie (in collaborazione con il Prof. Raffaele Manna)

#### ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

Autrice di circa 80 pubblicazioni, 8 capitoli di trattati scientifici e 40 abstract

Author *h*-index: 30 (Scopus)

Citazioni totali: 2951

IF totale: 348,52

