

CURRICULUM VITAE

Informazioni personali

Nome Cognome

Soara Menabò

E-mail

Luogo e Data di nascita

Esperienza professionale

Data

dal 22/02/2021 al 31/05/2023

Lavoro o posizione ricoperti

Borsista sul progetto ministeriale di Ricerca finalizzata:

“Whole Genome Sequencing into the diagnostic workflow of rare diseases: a cost-effectiveness evaluation in a heterogeneous population of patients with inconclusive Whole Genome Sequencing (RF – 2018 – 12366314)

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Unità Operativa Genetica Medica – Seri Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna IRCCS

Tipo di attività

Analisi e validazione dei dati di WGS.

Analisi NGS di varie tipologie di pazienti con malattie rare metaboliche ed endocrinologiche.

Data

dal 15/06/2020 al 14/01/2021

Lavoro o posizione ricoperti

Incarico di lavoro autonomo non occasionale a supporto del Progetto “Potenziamento di una infrastruttura digitale di high-performance computing e high performance data analytics a supporto di applicazioni avanzate in ambito bioinformatico e di medicina rigenerativa e di supporto e sistemi di produzione innovativi. Acronimo: IP-RDI”

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.

Tipo di attività

Analisi e validazione dei dati di WGS in casistiche di pazienti con disordini del neurosviluppo

Implementazione del data base regionale per l’analisi di big data attraverso algoritmi di machine learning e di Intelligenza Artificiale (AI)

Data

dal 05/2018 al 05/2020

Lavoro o posizione ricoperti

Assegno di Ricerca dal titolo “Ottimizzazione della diagnosi genetica delle patologie endocrinologiche”

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Laboratorio di Genetica Molecolare, U.O. Genetica Medica, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.

Tipo di attività

Implementazione del percorso di diagnosi molecolare delle patologie endocrinologiche con utilizzo di tecnologie NGS. Supporto all’attività didattica ed alle esercitazioni di laboratorio per il corso di laurea in Biotecnologie Mediche con contratto come tutor didattico dal dicembre 2018 a marzo 2019.

Data

dal 05/2016 al 04/2018

Lavoro o posizione ricoperti

Assegno di Ricerca dal titolo “Studio della popolazione emiliano-romagnola con fenilchetonuria e iperfenilalaninemia mediante analisi molecolare del gene PAH”

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Laboratorio di Genetica Molecolare, U.O. Pediatria-Pession, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.

Tipo di attività

Ricerca e diagnosi molecolare di fenilchetonuria ed iperfenilalaninemia con autorizzazione a svolgere attività assistenziale. Supporto all’attività didattica ed alle esercitazioni di laboratorio per il corso di laurea in Biotecnologie Mediche con contratto come tutor didattico dal dicembre 2017 a marzo 2018.

Data

dal 05/2014 al 04/2016

Lavoro o posizione ricoperti

Assegno di Ricerca dal titolo “Iperplasia Surrenale Congenita: caratterizzazione molecolare di forme rare e di alleli complessi”

Nome e indirizzo del datore di lavoro

Laboratorio di Genetica Molecolare, U.O. Pediatria-Pession, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.

Tipo di attività	Ricerca e Diagnosi molecolare di iperplasia surrenale congenita con autorizzazione a svolgere attività assistenziale. Supporto all'attività didattica ed alle esercitazioni di laboratorio per il corso di laurea in Biotecnologie Mediche.
Data	dal 03/2014 al 05/2014
Lavoro o posizione ricoperti	Contratto di prestazione d'opera intellettuale di natura occasionale. Applicazione della tecnica MLPA nella diagnosi di iperplasia surrenale congenita: vantaggi per il management clinico e per la consulenza genetica di pazienti e familiari
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.
Tipo di attività	Diagnosi molecolare di iperplasia surrenale congenita
Data	dal 10/2006 al 02/2014
Lavoro o posizione ricoperti	Assegno di Ricerca dal titolo "Studio molecolare delle alterazioni del gene CYP21 in pazienti con sindrome adrenogenitale"
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Laboratorio di Genetica Molecolare, U.O. Pediatria-Pession, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.
Tipo di attività	Ricerca e Diagnosi molecolare di iperplasia surrenale congenita con autorizzazione a svolgere attività assistenziale. Supporto all'attività didattica ed alle esercitazioni di laboratorio per il corso di laurea in Biotecnologie Mediche. Periodo all'estero (Gennaio e Febbraio 2007) presso il <i>Karolinska Institutet</i> di Stoccolma collaborando con il gruppo della Prof. Anna Wedell per un progetto di ricerca riguardante la valutazione funzionale di varianti rare del gene <i>CYP21A2</i> .
Data	Dal 02/2005 al 09/2006
Lavoro o posizione ricoperti	Contratto di collaborazione coordinata e continuativa
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Laboratorio di Genetica Molecolare, U.O. Pediatria-Pession, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.
Tipo di attività	Ricerca e Diagnosi molecolare di iperplasia surrenale congenita con autorizzazione a svolgere attività assistenziale. Supporto all'attività didattica ed alle esercitazioni di laboratorio per il corso di laurea in Biotecnologie Mediche.
Data	Dal 10/2003 al 10/2004
Lavoro o posizione ricoperti	Incarico di carattere occasionale
Nome e indirizzo del datore di lavoro	UCI di Scienze Pediatriche Policlinico S.Orsola-Malpighi, Bologna.
Tipo di attività	Studio dei geni che regolano lo sviluppo ipotalamo-ipofisario e la secrezione degli ormoni ante ipofisari
Istruzione	
Data	21/02/2022
Titolo della qualifica rilasciata	Specializzazione in Genetica Medica con votazione: 110/110 e lode
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Titolo tesi: "Ipotiroidismo congenito: valutazione del contributo genetico mediante pannello NGS e validazione di una nuova pipeline di analisi "
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università di Bologna
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Specializzazione
Data	11/07/2007
Titolo della qualifica rilasciata	Dottorato di Ricerca in Fisiopatologia dello Sviluppo Sessuale
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Titolo tesi: "Studio molecolare in pazienti con iperplasia surrenale congenita"

Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università di Bologna
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Dottorato di Ricerca
Data	27/03/2003
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea in Biotecnologie Mediche con votazione: 110/110 e lode
Principali tematiche/competenze professionali possedute	Titolo tesi: "Analisi molecolare del gene della ghrelina in pazienti pediatrici con obesità"
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università di Bologna
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	Laurea vecchio ordinamento

Corsi e Formazione

Data	20/10/2021 Advanced Training in Bioinformatic – 20 ore – Thermo Fisher Scientific
Data	21-22/11/2018 "Ion Chef / Ion S5 System Workflow" Training – Thermo Fisher Scientific
Data	Dal 6/10/2016 all' 8/10/2016 2 nd DSDnet Training School – COST Topic: "People with DSD: holistic care and research through the lifespan."
Data	12/05/2016 Corso "La corretta gestione dei rifiuti nei laboratori: quali riferimenti e operatività?", Bologna
Data	30-31/10/2014 Il sequenziamento di nuova generazione in Genetica Umana e Medica. Corso SIGU. Bologna
Data	30/05/2014 Workshop "Aggiornamenti per l'analisi, l'elaborazione dei dati e il troubleshooting della tecnica MLPA", Milano
Data	4-5-6/02/2013 Corso "L'uso della statistica nella ricerca biomedica", Bologna
Data	27/09/2012 Qualità in Genetica. Riunione congiunta SIGU Sanità – Network GENISAP, Bologna

Premi

Data	2004 Miglior progetto di ricerca sul tema: " <i>Strategie di indagine di alleli rari del gene CYP21 in pazienti con deficit di 21-idrossilasi</i> ".
------	---

Iscrizione albo professionale

	Albo professionale dei Biologi - Sezione A
Data	24/02/2016

Numero iscrizione: AA_074995

Capacità e competenze personali

Madrelingua ITALIANO

Altra lingua Buona conoscenza della lingua inglese

Capacità e competenze sociali

Buone capacità di lavorare in gruppo. Partecipazione attiva a gruppi di lavoro e di ricerca in cui è necessaria la collaborazione fra figure diverse. Relatrice in diversi convegni scientifici e incontri scientifico-divulgativi.

Capacità e competenze organizzative

Ottima capacità di gestione e organizzazione del lavoro di laboratorio, di collaborazione con il personale tecnico e di organizzazione delle tempistiche lavorative per la refertazione e per la gestione degli strumenti.

Capacità e competenze tecniche

Ottima padronanza di tecniche di biologia molecolare quali:
estrazione di DNA da sangue, villi coriali, amniociti, tessuto fresco, FFPE e saliva
PCR, long PCR, multiplex PCR
sequenziamento Sanger ed NGS (Ion Torrent S5)
digestione enzimatica
analisi di microsatelliti
MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)
Buona padronanza nell'utilizzo di software bioinformatici (Coffalyser, Sequencer, IGV, Human Splicing Finder, Ion Reporter) e nella ricerca in banche dati (UCSC, Ensembl, GnomAD, Varsome, HGMD, ClinVar).

Capacità e competenze informatiche

Buona conoscenza dei Sistemi Operativi Windows.
Buona conoscenza dei programmi Office: Word, Excel, Powerpoint, Access.

Pubblicazioni su riviste internazionali

Congenital Adrenal Hyperplasias Presenting in the Newborn and Young Infant. Balsamo A, Baronio F, Ortolano R, Menabo S, Baldazzi L, Di Natale V, Vissani S, Cassio A. *Front Pediatr.* 2020 Dec 22;8:593315. doi: 10.3389/fped.2020.593315. eCollection 2020. Review.

Steroid biomarkers for identifying non-classic adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in a population of PCOS with suspicious levels of 17OH-progesterone. Oriolo C, Fanelli F, Castelli S, Mezzullo M, Altieri P, Corzani F, Pelusi C, Repaci A, Di Dalmazi G, Vicennati V, Baldazzi L, Menabò S, Dormi A, Nardi E, Brillanti G, Pasquali R, Pagotto U, Gambineri A. *J Endocrinol Invest.* 2020 Mar 31. doi: 10.1007/s40618-020-01235-3. [Epub ahead of print]

46,XX DSD due to Androgen Excess in Monogenic Disorders of Steroidogenesis: Genetic, Biochemical, and Clinical Features. Baronio F, Ortolano R, Menabò S, Cassio A, Baldazzi L, Di Natale V, Tonti G, Vestrucci B, Balsamo A. *Int J Mol Sci.* 2019 Sep 17;20(18). pii: E4605. doi: 10.3390/ijms20184605. Review.

Novel non-classic CYP21A2 variants, including combined alleles, identified in patients with congenital adrenal hyperplasia. Karlsson L, de Paula Michelatto D, Lusa ALG, D'Almeida Mgnani Silva C, Östberg LJ, Persson B, Guerra-Júnior G, Valente de Lemos-Marini SH, Baldazzi L, Menabò S, Balsamo A, Greggio NA, Palandi de Mello M, Barbaro M, Lajic S. *Clin Biochem.* 2019 Jul 22. pii: S0009-9120(19)30457-6. doi: 10.1016

HDAC8 Loss of Function and SHOX Haploinsufficiency: Two Independent Genetic Defects Responsible for a Complex Phenotype. Severi G, Bonora E, Perri A, Scarano E, Mazzanti L, Isidori F, Zuntini R, Menabò S, Graziano C. *Cytogenet Genome Res.* 2018 Mar 26. doi: 10.1159/000499174. Epub 2018 Mar 26.

Mutational and functional studies on NR5A1 gene in 46,XY disorders of sex development: identification of six novel loss of function mutations. Rocca MS, Ortolano R, Menabò S, Baronio F, Cassio A, Russo G, Balsamo A, Ferlin A, Baldazzi L. *Fertil Steril.* 2018 Jun;109(6):1105-1113. doi: 10.1016/j.fertnstert.

Identification of a Novel Mutation (p.G328W) in the NR5A1 Gene in a Boy with 46, XY DSD: Case Report of Clinical, Endocrine and Genetic Features. Ortolano R, Baldazzi L, Menabò S, Balsamo A, Cassio A, Antona V, Cimador M, Corsello G and Giuffrè M. Glob J Endocrinol Metab 1(1). GJEM.000503. 2017.

A genetic epidemiology study of Congenital Adrenal Hyperplasia in Italy. Gialluisi A, Menabò S, Baldazzi L, Casula L, Meloni A, Farci MC, Mariotti S, Balestrino L, Ortolano R, Murru S, Carcassi C, Loche S, Balsamo A, Romeo G. 2018 Feb;93(2):223-227. doi: 10.1111/cge.13078. Epub 2017 Oct 17.

Two Moroccan Sisters Presenting with a Severe Salt-Wasting Form of Congenital Adrenal Hyperplasia but Normal Female Genitalia. Scaramuzza RT, Menabò S, Baldazzi L, Moscuza F, Saba A, Balsamo A, Boldrini A, Ghirri P. Sex Dev. 2017 11(2):82-85. doi: 10.1159/000456023. Epub 2017 Feb 11.

Improving the diagnosis of 11 β -hydroxylase deficiency using home-made MLPA probes: identification of a novel chimeric CYP11B2/CYP11B1 gene in a Sicilian patient. Menabò S, Boccassini S, Gambineri A, Balsamo A, Pasquali R, Prontera O, Mazzanti L, Baldazzi L. J Endocrinol Invest. 2016 Mar;39(3):291-5.

Congenital adrenal hyperplasia due to 11-beta-hydroxylase deficiency: functional consequences of four CYP11B1 mutations.

Menabò S, Polat S, Baldazzi L, Kulle AE, Holterhus PM, Grötzinger J, Fanelli F, Balsamo A, Riepe FG. Eur J Hum Genet. 2014 May;22(5):610-6. doi: 10.1038/ejhg.2013.197. Epub 2013 Sep 11.

A sequence variation in 3'UTR of CYP21A2 gene correlates with a mild form of congenital adrenal hyperplasia. Menabò S, Balsamo A, Baldazzi L, Barbaro M, Nicoletti A, Conti V, Pirazzoli P, Wedell A, Cicognani A. J Endocrinol Invest. 2012 Mar;35(3):298-305.

Impact of molecular genetics on congenital adrenal hyperplasia management.

Balsamo A, Baldazzi L, Menabò S, Cicognani A. Sex Dev. 2010 Sep;4(4-5):233-48. doi: 10.1159/000315959. Epub 2010 Jul 15. Review. Erratum in: Sex Dev. 2012;6(6):283.

Thyrotropin-stimulating hormone receptor gene analysis in pediatric patients with non-autoimmune subclinical hypothyroidism. Nicoletti A, Bal M, De Marco G, Baldazzi L, Agretti P, Menabò S, Ballarini E, Cicognani A, Tonacchera M, Cassio A. J Clin Endocrinol Metab. 2009 Nov;94(11):4187-94.

Three novel AMH gene mutations in a patient with persistent mullerian duct syndrome and normal AMH serum dosage. Menabò S, Balsamo A, Nicoletti A, Gennari M, Pirazzoli P, Cicognani A, Baldazzi L. Horm Res. 2008;70(2):124-8.

Functional characterization of naturally occurring NR3C2 gene mutations in Italian patients suffering from pseudohypoaldosteronism type 1.

Balsamo A, Cicognani A, Gennari M, Sippell WG, Menabò S, Baronio F, Riepe FG. Eur J Endocrinol. 2007 Feb;156(2):249-56.

Partecipazione a convegni o workshop

XXVI congresso nazionale SIGU. Virtuale, 17-19 novembre 2021

XXIII congresso nazionale SIEDP. Virtuale, 10-13 novembre 2021

12a Riunione del Gruppo Italiano di Studio sui DSD. Roma 25 Maggio 2019

XXXII Convegno IMER Le malformazioni dell'apparato genitale. Bologna 5 Aprile 2019

Gruppo di lavoro genetica clinica SIGU congiunto con SIEDP. Reggio Emilia 11 Marzo 2019

European Human Genetic Conference, Milano, 16- 19 Giugno, 2018

Approfondimenti sulla bassa statura da deficit di gene SHOX. Bologna, 14 Giugno 2018

Workshop: Ion World Clinical Solution 2017. Milano, 30 novembre 2017

Convegno: **Approccio diagnostico alla bassa statura da deficit di gene SHOX.** Bologna, 27 ottobre 2017

XXI congresso nazionale SIEDP. Padova, 27-29 settembre 2017

Convegno: **Deficit severo primario di IGF-1:** malattia rara o diagnosi mancata? Bologna, 16 giugno 2017.

11° Seminario dei Ricercatori del CRBA, Bologna 22 Maggio 2017

Convegno: **Giornata mondiale delle malattie rare-** Formazione, informazione ed ascolto in Emilia-Romagna – Ottava Edizione” Bologna, 18 marzo 2017

Convegno SIEDP: Un lavoro di squadra per il bambino con bassa statura: Clinici, genetisti e radiologi insieme. Napoli, 10-11 marzo 2016

V riunione del **gruppo italiano di studio sui DSD**. Padova, 26 settembre 2015

Convegno: **Appropriatezza nella gestione del bambino con malattie endocrine-metaboliche**. Bologna, 10-11 settembre 2015 In qualità di **relatore**

Convegno nazionale SIGU. Il sequenziamento di nuova generazione in Genetica Umana e Medica. Bologna, 30-31 ottobre 2014

European Human Genetic Conference, Milano, 31 maggio- 3 Giugno, 2014

Workshop "Aggiornamenti per l'analisi, l'elaborazione dei dati e il troubleshooting della tecnica **MLPA**" Milano, 30 maggio 2014

10° seminario annual dei ricercatori **CRBA** Bologna 13 gennaio 2014

9th Joint Meeting of Paediatric Endocrinology, Milano, 19-22 Settembre 2013

Corso "**L'uso della statistica nella ricerca biomedica**", Bologna, 4-5-6 febbraio 2013.

Qualità in Genetica. Riunione congiunta SIGU Sanità – Network GENISAP, Bologna 27 Sett 2012.

Seminario annuale dei Ricercatori del CRBA, Bologna 27 Giugno 2012

XVIII Congresso Nazionale della SIEDP, Genova 1-3 dicembre 2011

Disorders of Sex Development: new directions and persistent doubts, Bologna 14-15 ott 2011.

XVII Congresso Nazionale della SIEDP, Napoli 5-7 Nov 2009.

XI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Genova 23-25 Nov 2008.

IX Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana, Venezia 8-11 Nov. 2006.

45th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Endocrinology (ESPE), Rotterdam, 30 giugno-3 luglio 2006.

Seminario di aggiornamento CRBA "Geni, infiammazione e cancro", Bologna, 31 Maggio 2006.

4° Seminario dei Ricercatori del CRBA, Bologna 27 Gen. 2006

Giornata della Medicina Genetica a Bologna, 29 Nov 2005.

Seminario: "Il laboratorio di genetica nei difetti della differenziazione sessuale", Ferrara, 10 Nov 2005.

Seminario su "Applicazioni in biologia molecolare" (Applied Biosystems), Bologna, 4 Aprile 2005.

XV Congresso nazionale SIEDP, Cagliari, 13-15 Ott 2005.

Seminario dei **Ricercatori CRBA** Bologna, 3 dicembre 2004

Le lesioni espansive del surrene, Bologna, 6 Novembre 2004.

XIX Convegno IMER, Ferrara, 2 Aprile 2004.

Seminario Tecnico-scientifico "Proteine differenzialmente espresse in cheratinociti patologici" Bologna, 28 novembre 2003

Seminario dei **Ricercatori CRBA** Bologna, 24 novembre 2003

XIV Congresso Nazionale SIEDP, Roma, 29 Sett-3 Ott 2003.

Incontro del Gruppo di Studio "Sindromi Rare" S.I.E.D.P., Bologna, 11 Luglio 2003.

Congresso su "Sindrome Adreno-Genitale: Malattia Rara e Conosciuta", Bologna, 29-30 Novembre 2002.

Seminario su "I colori della PCR real time" (BIO-RAD), Bologna, 23 Ottobre 2002.

Incontro su Aspetti Patologici della Determinazione e Differenziazione Sessuale, Bologna, 11 Luglio 2002.

First International Cancer Congress ICC, Rovigo, 13-14-15 Dicembre 2000.

Vi autorizzo all'utilizzo dei miei dati personali ai sensi del D. lgs. 196/03