

FEDERICA CARLA SANGIUOLO

ATTIVITA' DIDATTICA E SCIENTIFICA

Federica Carla Sangiuolo
Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini
Università di Roma Tor Vergata
Via Montpellier 1
00133 ROMA(I)
Tel. 06/72596078/80
Fax 06/20427313
E-mail sanguolo@med.uniroma2.it

Nata a Napoli il 10 Maggio 1966.

ISTRUZIONE

1985: Iscritta alla Facolta' di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali dell'Universita' di Napoli

1986: Allieva interna presso l'Istituto di Chimica Biologica dell'Universita' di Napoli

1988: Ha conseguito la laurea in Scienze biologiche presso l'Universita' di Napoli con voti 110/110 e lode, discutendo una tesi sperimentale con il prof. Francesco Salvatore su: "Struttura ed espressione del gene dell'aldolasi A umana".

1988: Dalla laurea frequenta la Cattedra di Genetica della Facolta' di Medicina e Chirurgia della Universita' Tor Vergata di Roma

1989: Abilitata all'esercizio della professione di Biologo ed iscritto nell'Elenco Speciale dell'Ordine con il numero 006880.

1991: Vincitrice di una Borsa di Studio del Consiglio Nazionale delle Ricerche – C.N.R. - nell'ambito del Progetto Finalizzato Biotecnologie e Biostrumentazione (rinnovata per gli anni successivi 1992 e 1993).

1991: Vincitrice di una Borsa AIRH bandita nell'ambito del IV Corso della "International School of Medical Genetics".

1991: Iscritta all' Associazione Italiana di Genetica Medica, oggi Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).

1994: Ha conseguito il diploma di Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università di Genova con voti 70/70.

1995: Ricercatore universitario (settore scientifico-disciplinare E11X) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Tor Vergata di Roma.

1998: Ricercatore universitario confermato presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Tor Vergata di Roma.

2002: Professore Associato presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Tor Vergata di Roma (settore scientifico disciplinare MED03)

ATTIVITA' DIDATTICA

La dott.ssa Sangiuolo ha partecipato in qualità di membro supplente alle commissioni di esame di profitto per l'insegnamento di Genetica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Tor Vergata di Roma per gli anni accademici 1991-92 e 1992-93 e presso la Facoltà di Scienze M.F.N. dell'Università di Urbino per l' anno accademico 1992-93.

Nel corso del triennio 1995-1998, la dott.ssa Federica Carla Sangiuolo ha svolto nell'ambito del corso di Genetica:

- seminari interni ai Corsi di Genetica e di Genetica Umana presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia;
- esercitazioni pratiche per gli studenti;
- attività tutoriali e di tirocinio per gli studenti di Medicina e dei D.U. di Scienze Infermieristiche - attività didattica interattiva ed opzionale relativa al corso di Biologia e Genetica della Facoltà di Medicina e Chirurgia;

Dall'anno 1999 ha svolto attività didattica per i seguenti Corsi di Diploma Universitario:

- Corso di Diploma di Infermiere presso l'Ospedale SS. Trinità di Sora (FR);
- Corso di Diploma di Fisioterapista presso l'Ospedale SS. Trinità di Sora (FR);
- Corso di Diploma di di Logopedista presso l'IRCCS Santa Lucia;
- Corso di Diploma di Neurofisiopatologia presso l'IRCCS Santa Lucia;
- Corso di Diploma di Fisioterapista presso l'IRCCS S.Lucia;
- Corso di Diploma di Dietista presso l'Università Tor Vergata di Roma;
- Corso di Diploma di Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico presso l'Università Tor Vergata di Roma.

Dall'anno 2002 è titolare del corso di Genetica Medica per il Corso di Laurea Specialistica in Scienza della Nutrizione Umana

Attività assistenziale

Dal 9/09/2002 svolge attività assistenziale, con qualifica di dirigente di II livello, presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Tor Vergata nell'Area funzionale aggregata di Medicina di Laboratorio, laboratorio di Genetica Medica, sia in campo diagnostico molecolare che di consulenza genetica.

ATTIVITA' SCIENTIFICA

L'attività scientifica della dott.ssa Sangiuolo è documentata da 51 lavori su riviste internazionali, e numerose comunicazioni a congressi nazionali ed internazionali. L'attività di ricerca della dott.ssa Sangiuolo si è prevalentemente concentrata nel campo della genetica molecolare con particolare riferimento allo studio delle malattie ereditarie.

I primi lavori hanno riguardato la messa a punto di protocolli per la diagnosi molecolare di malattie ereditarie in epoca prenatale e postatale, in particolare la fibrosi cistica (FC). Questi studi hanno consentito di: a) mettere a punto di nuovi metodi e di kits diagnostici per la diagnosi prenatale e lo screening degli eterozigoti per questa malattia; b) individuare nuovi polimorfismi concatenati al gene-malattia; c) caratterizzare sequenze introniche del gene CFTR (sequenze depositate in GenBank); di individuare e caratterizzare nuove mutazioni; e) stabilire l'origine e la diffusione a livello di popolazione della mutazione principale DF508; f) definire le basi molecolari dei pazienti con assenza congenita dei vasi deferenti; g) stabilire le correlazioni genotipo-fenotipo della malattia; e) stabilire la mappa regionale delle mutazioni FC in Italia.

Inoltre la dott.ssa Sangiuolo ha contribuito alla messa a punto di un nuovo metodo di diagnosi prenatale non-invasivo basato sull'analisi genomica di cellule fetali desquamate nel canale cervicale.

Lavori successivi si sono focalizzati sullo sviluppo di test originali basati sull'amplificazione enzimatica *in vitro* del DNA, per la diagnosi molecolare di HPV e sull'individuazione delle mutazioni responsabili della galattosemia con difetto di epimerasi.

La dott.ssa ha contribuito all'isolamento del gene UFD1L, che codifica per un enzima del ciclo dell'ubiquitina. Successivamente è stata impegnata in un progetto di ricerca mirato al clonaggio di un gene responsabile di grave forma di miopatia che mappa sul cromosoma 19 e per la quale ha ottenuto un finanziamento Telethon con compiti di coordinatrice del progetto dal titolo "Isolation of the gene causing a myopathy with rimmed vacuoles (MDVR)".

Recentemente si è occupata della caratterizzazione e lo studio della distribuzione di nuove mutazioni del gene CFTR (responsabili della Fibrosi Cistica), l'identificazione delle mutazioni responsabili della galattosemia in Italia e lo studio in ambito prenatale di patologie rare quali le Atrofie Muscolari Spinali con di stress respiratorio (SMARD1). In questo settore ha sviluppato protocolli diagnostici utili per screening di massa per queste mutazioni e per la diagnosi prenatale con metodi innovativi e non-invasivi.

Gli interessi prevalenti di quest'ultimo triennio sono focalizzati sulla messa a punto di protocolli di terapia genica sperimentale applicati al gene responsabile della Fibrosi Cistica (CFTR) e delle Atrofie Muscolari Spinali (SMN). I lavori hanno infatti riguardato l'ottimizzazione di protocolli di gene targeting in diversi tipi cellulari: epitelio tracheale umano, cellule ottenute da villi coriali umani in epoca prenatale, cellule staminali embrionali murine. La tecnica di terapia genica sperimentata- Small Fragment Homologous Replacement (SFHR)- si basa sul principio della ricombinazione omologa mediata da piccoli frammenti nudi di DNA.

Queste ricerche hanno permesso di dimostrare l'efficacia della tecnica, la sua stabilità nel tempo e la possibilità di migliorarne l'efficienza sperimentando protocolli innovativi di trasferimento genico, quali la microiniezione e la nucleofezione. Di estrema importanza l'applicazione di questa tecnica a cellule staminali embrionali considerando la possibilità di coniugare protocolli di terapia genica e di terapia cellulare con lo scopo di raggiungere una maggiore efficacia terapeutica.

Di rilievo le ricerche recentemente focalizzate a dimostrare l'effetto "protettivo" di una nuova isoforma del gene LOX, chiamata LOXINA, nei confronti dell'infarto del miocardio. Infatti questi studi dimostrano come livelli di espressione aumentati di LOXINA proteggono le cellule da apoptosi indotta dal gene LOX. I risvolti di queste scoperte stimolano lo sviluppo di approcci terapeutici per la prevenzione della instabilità di placca aterosclerotica.

Di importanza anche gli studi di espressione del gene UBE4A che hanno permesso di dimostrare il coinvolgimento di questa proteina nel processo neoplastico dell'uomo.

La dottoressa ha coordinato come U.O. esterna a progetti di Ricerca Finalizzata dal Ministero della Sanità dal titolo:

- Sviluppo di un protocollo preclinico di immunizzazione genetica verso un antigene tumore-associato del colon;
- Terapia genica della fibrosi cistica mediante l'uso di adenovirus modificati a ridotta immunogenicità;

- Identificazione di alleli comuni del gene SRD5A2 per la suscettibilità e la resistenza all'adenocarcinoma della prostata;
- Caratterizzazione molecolare e analisi funzionale delle mutazioni del gene CLCN1 associate alla miotonia congenita di Thomsen e di Becker.
- “Test genetici: dalla ricerca alla clinica”
- *“Meccanismi di danno neuronale e strategie di protezione e riparazione delle patologie neurodegenerative, studio dei meccanismi patogenetici”*

Nell'anno 2003 è titolare del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Fibrosi Cistica dal titolo *“ Identification of CF modifier genes by family studies and microarray analysis”* e responsabile di un' unità in un progetto del Ministero della Ricerca dal titolo *Ricerca di modulatori genetici del fenotipo in Fibrosi Cistica”*

Nel 2004 è titolare del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Fibrosi Cistica dal titolo *“Screening of CFTR gene rearrangements in Italian CF patients”*

Nel 2005 è Coordinatore del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Fibrosi Cistica dal titolo *“CFTR gene correction in human embryonic stem cells mediated by Small Fragment Homologous Replacement (SFHR)”*

Nell'anno 2006 è Responsabile del Progetto di Ricerca finanziato dalla FightSMA Foundation dal titolo *“ SFHR-Mediated Modification of Murine ES-Derived SMA Motor Neurons: a Step Forward Through a Novel Cell-Therapy For Spinal Muscular Atrophy (SMA)*

FEDERICA CARLA SANGIUOLO

Esame di GENETICA MEDICA, II anno II semestre, Laurea Scienze della Nutrizione

L'esame prevede una prova scritta (quiz a risposta multipla e alcuni a risposta motivata)

Le lezioni sono frontali, per un totale di 23 ore

La frequenza è facoltativa

L'aula è a Scienze (edificio Sogene)

Il programma e il mio curriculum vitae è in due files allegati

L'orario di ricevimento è modulabile a secondo delle necessità degli studenti, io sono sempre contattabile via mail e telefonicamente

Il sottotitolo caratterizzante del corso è NUTRIGENOMICA

Per ogni sessione di esame di solito viene fissato un appello