MODELLO EUROPEO PER IL CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	**SIMONA AMENTA**
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	19/06/1989
Email istituzionale	simona.amenta@aouss.it

ESPERIENZA LAVORATIVA

Ottobre 2021- in corso	Dirigente medico di genetica medica a tempo determinato Azienda Ospedaliero-Universitaria di Sassari S.S.D. di genetica e biologia dello sviluppo Viale San Pietro, 43/B
Aprile 2021 – Settembre 2021	Borsista presso Fondazione Policlinico Universitario A.Gemelli IRCCS Borsa di studio dal titolo "Analisi genetica e interpretazioni di varianti geniche da analisi NGS (Next Generation Sequencing)" per attività di supporto alla ricerca nell'ambito del progetto Gersom dell'Alleanza Contro il Cancro (ACC)
Febbraio 2020 - Aprile 2020	Periodo di formazione presso l'Istituto INGEMM (Istituto di Genetica Medica e Molecolare), Ospedale La Paz di Madrid. Tutor. Prof. Pablo Lapunzina, Dott. Jair Tenorio
1 Novembre 2016 – 22 Ottobre 2020	Specializzazione in Genetica Medica presso la Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma
1 Aprile - 30 Giugno 2016	Incarico di sostituzione in Continuità assistenziale presso la Guardia Medica di Francofonte (SR)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

22 Ottobre 2020	Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore (RM) Voto 50/50 con Lode con tesi dal Titolo: Progetto Telethon "Malattia Senza Diagnosi": il contributo dell'Università Cattolica del Sacro Cuore. Relatrice: Prof.ssa Marcella Zollino Correlatore: Prof. Vincenzo Nigro
Febbraio 2016	Abilitazione all'esercizio della professione medica nella II sessione del 2015. Iscritta all'Ordine dei Medici della Provincia di Siracusa dal 25/02/2016 n.4246
24 Luglio 2015	Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Catania con voti 110/110 con tesi sperimentale dal titolo: "Espressione genica e profilo mutazionale di enzimi metabolici nel cancro colon-rettale". Relatore: Prof. Daniele Condorelli

Marzo - Dicembre 2022 Corso di Alta Formazione in Genetica Riproduttiva e Prenatale
Università degli Studi di Padova

ULTERIORI INFORMAZIONI

PUBBLICAZIONI:

1) An International, Multicentered Evidence-Based Reappraisal of Genes Reported to Cause Congenital Long QT Syndrome. Arnon Adler, Valeria Novelli, Ahmad Amin, Emanuela Abiusi, Melanie Care, Eline Nannenberg, Harriet Feilotter, **Simona Amenta**, Daniela Mazza, Hennie Bikker, Amy Sturm, John Garcia, Michael Ackerman, Ray Hershberger, Marco Perez, Wojciech Zareba, James Ware, Arthur Wilde, and Michael Gollob. *Circulation*, 2020;141:418–428

2) Adult phenotype in Koolen-de Vries/KANSL1 haploinsufficiency syndrome. **Simona Amenta**, Silvia Frangella, Giuseppe Marangi, Serena Lattante, Stefania Ricciardi, Paolo Niccolò Doronzio, Daniela Orteschi, Chiara Veredice, Ilaria Contaldo, Giuseppe Zampino, Mattia Gentile, Emanuela Scarano, Claudio Graziano, Marcella Zollino; *Journal of Medical Genetics* Published Online First: 24 December 2020. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-107225

3) Evaluation of gene validity for CPVT and short QT syndrome in sudden arrhythmic death. - Walsh R, Adler A, Amin AS, Abiusi E, Care M, Bikker H, **Amenta S**, Feilotter H, Nannenberg EA, Mazzarotto F, Trevisan V, Garcia J, Hershberger RE, Perez MV, Sturm AC, Ware JS, Zareba W, Novelli V, Wilde AAM, Gollob MH. Eur Heart J. 2021 Sep 24:ehab687. doi: 10.1093/eurheartj/ehab687. Epub ahead of print. PMID: 34557911

4) Bi-allelic variants in SPATA5L1 lead to intellectual disability, spastic-dystonic cerebral palsy, epilepsy, and hearing loss. Richard EM, Bakhtiari S, Marsh APL, Kaiyrzhanov R, Wagner M, Shetty S, Pagnozzi A, Nordlie SM, Guida BS, Cornejo P, Magee H, Liu J, Norton BY, Webster RI, Worgan L, Hakonarson H, Li J, Guo Y, Jain M, Blesson A, Rodan LH, Abbott MA, Comi A, Cohen JS, Alhaddad B, Meitinger T, Lenz D, Ziegler A, Kotzaeridou U, Brunet T, Chassevent A, Smith-Hicks C, Ekstein J, Weiden T, Hahn A, Zharkinbekova N, Turnpenny P, Tucci A, Yelton M, Horvath R, Gungor S, Hiz S, Oktay Y, Lochmuller H, Zollino M, Morleo M, Marangi G, Nigro V, Torella A, Pinelli M, **Amenta S**, Husain RA, Grossmann B, Rapp M, Steen C, Marquardt I, Grimmel M, Grasshoff U, Korenke GC, Owczarek-Lipska M, Neidhardt J, Radio FC, Mancini C, Claps Sepulveda DJ, McWalter K, Begtrup A, Crunk A, Guillen Sacoto MJ, Person R, Schnur RE, Mancardi MM, Kreuder F, Striano P, Zara F, Chung WK, Marks WA, van Eyk CL, Webber DL, Corbett MA, Harper K, Berry JG, MacLennan AH, Gecz J, Tartaglia M, Salpietro V, Christodoulou J, Kaslin J, Padilla-Lopez S, Bilguvar K, Munchau A, Ahmed ZM, Hufnagel RB, Fahey MC, Maroofian R, Houlden H, Sticht H, Mane SM, Rad A, Vona B, Jin SC, Haack TB, Makowski C, Hirsch Y, Riazuddin S, Kruer MC. *Am J Hum Genet*. 2021 Oct 7;108(10):2006-2016. doi: 10.1016/j.ajhg.2021.08.003. PMID: 34626583.

5) Mother and Daughter Carrying of the Same Pathogenic Variant in FGFR2 with Discordant Phenotype. Lo Vecchio F, Tabolacci E, Nobile V, Pomponi MG, Pietrobono R, Neri G, Amenta S, Candida E, Grippaudo C, Lo Cascio E, Vita A, Tiberio F, Arcovito A, Lattanzi W, Genuardi M, Chiurazzi P.. Genes (Basel). 2022 Jun 27;13(7):1161. doi: 10.3390/genes13071161. PMID: 35885943;

6) Variants of uncertain significance (VUS) in cancer predisposing genes: What are we learning from multigene panels? Lucci-Cordisco E, **Amenta S**, Panfili A, Del Valle J,

Capellá G, Pineda M, Genuardi M. *Eur J Med Genet*. 2021 Nov 20;65(1):104400. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104400.

7) Bassa statura patologica e alterazioni del gene SHOX. Francesca Cambosu, Lucia Ulgheri, Giulia Nutile, Simona Amenta, Giovanna Soro, Paola Maria Campus, Andrea Montella. *L'Endocrinologo* 23, 532–535 (2022). https://doi.org/10.1007/s40619-022-01163-9

8) Pyridoxine supplementation in PACS2-related encephalopathy: A case report of possible precision therapy. Perulli M, Picilli M, Contaldo I, Amenta S, Gambardella ML, Quintiliani M, Musto E, Turrini I, Veredice C, Zollino M, Battaglia DI. *Seizure.* 2023 Jan 3;105:14-16. doi: 10.1016/j.seizure.2023.01.001. Epub ahead of print.

9) CHAMP1-related disorders: pathomechanisms triggered by different genomic alterations define distinct nosological categories. Amenta S, Marangi G, Orteschi D, Frangella S, Gurrieri F, Paccagnella E; Telethon Undiagnosed Diseases Program (TUDP) Study Group; Scala M, Romano F, Capra V, Nigro V, Zollino M.. Eur J Hum Genet. 2023 Feb 16. doi: 10.1038/s41431-023-01305-z. Epub ahead of print. PMID: 36797464

Partecipazione a congressi nazionali e internazionali e coautore di numerosi poster.

Autorizzo al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03

Redatto e autocertificato ai sensi del DPR 445/2000

Sassari, 01/04/2023 **Firma……**