

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**

L. 197/02

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **ARDISIA CARMELA**

Telefono **0734/241111**

Fax

E-mail **carmela.ardisia@ospedale.perugia.it**

Luogo e data di nascita **01-01-67**

Nazionalità **Italiana**

Qualifica **Dirigente Sanitario-Incarico Alta Specialità**

Amministrazione **S.S.D. Neonatologia e Diagnosi Prenatale, Azienda Ospedaliera
"Santa Maria della Misericordia" Perugia.**

ESPERIENZA LAVORATIVA

**2008 al 31-1-19
1-6-21 ad oggi** **Dirigente Sanitario con incarico di "Alta Specializzazione" ("Diagnosi
Citogenetica Pre e Postnatale") presso l'Azienda Ospedaliera "S. Maria della
Misericordia" di Perugia;**

1-2-19 al 31-5-21 **Dirigente Sanitario con incarico di "SS di Citogenetica" presso IRCCS "Burlo
Garofolo" Trieste;**

1994-2008 **Dirigente Sanitario di 1° livello presso il Laboratorio di Citogenetica dell'Istituto di
Medicina Interna e Scienze Oncologiche dell'Azienda Ospedaliera di Perugia;**

1994-1996 **collaboratore per l'organizzazione del IX, X, XI Congresso Nazionale della
Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (FISME);**

15-3-90 al 31-12-93 **ricercatore volontario presso il Laboratorio di Citogenetica dell'Istituto di Clinica
Medica I della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di
Perugia (Resp. Prof. E. Dotti);**

ISTRUZIONE

016

Corso di Formazione manageriale per Dirigenti di Struttura Complessa. 3a Edizione di Perugia. Gennaio 2016-Giugno 2016. Villa Umbra -Pila, Perugia

994

Diploma di Specializzazione in "**Citogenetica Umana**" presso l'Università di Pavia con votazione di 50/50 e lode (Direttore Prof. M. Fraccaro).

1993

Borsa di studio relativa a pubblico concorso per titoli (D.M. 12/06/1992) presso il Laboratorio di **Biologia Molecolare** (diretto dal Prof. C. Peschle) dell'Istituto Superiore di Sanità di Roma della durata di sei mesi.

Borsa di Studio triennale **A.I.R.C.** (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro).

1991

Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo e iscrizione all'Ordine Nazionale dei Biologi.

1990

Borsa di Studio **A.U.C.C.** (Associazione Umbra per la lotta contro il cancro) per lo "Studio dell'instabilità cromosomica per le famiglie ad alto rischio di cancro mammario".

Idoneità al concorso di ammissione al Dottorato di Ricerca in "**Biologia e Patologia cellulare e molecolare**" (VII° ciclo), Università di Perugia.

1990

Diploma di **Laurea in Scienze Biologiche**, Università degli Studi di Perugia con votazione di 110/110 e lode.

SOCIETÀ SCIENTIFICHE

1992-1997

Associazione Italiana di Citogenetica Medica e Federazione Italiana Studio Malattie Ereditarie (FISME);

PRINCIPALI MANSIONI E
RESPONSABILITÀ1990- 2019
1-6-21 ad oggi

Biologo Dirigente Sanitario, responsabile del Settore di Citogenetica del Centro di Riferimento Regionale (CRR) per la Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera di Perugia (DGR 758 10-5-06), organizzato come Struttura Semplice Dipartimentale, articolato nel Consultorio di Genetica Clinica e Laboratorio di Genetica Medica.

In tale veste è preposto all'esecuzione e al controllo delle analisi del cariotipo, erogate dal CRR in epoca prenatale (liquido amniotico, villi coriali, sangue del funicolo e materiale abortivo) e in quella post-natale (sangue periferico e fibroblasti di cute fetale).

Parallelamente esegue anche consulenze pre e post diagnosi a soggetti/coppie con differenti patologie, in prevalenza riproduttive.

E' impegnata, inoltre, nell'organizzazione lavorativa del settore di Citogenetica e anche nella gestione della rete dei servizi di Ostetricia Regionali che fanno riferimento al CRR di Genetica Medica, come unico polo diagnostico dell'Umbria.

Dal 2010 e' membro del Gruppo di Lavoro di Citogenetica (GDL) della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), apportando al proprio lavoro e a quello del suo settore aggiornamenti e esperienze diverse, che scaturiscono dagli incontri del gruppo durante l'anno.

Nell'ambito di questo gruppo di lavoro ha partecipato alla stesura delle Linee Guida per la Citogenetica 2013.

1-2-19 al 31-5-21

Come Responsabile di SS di Citogenetica è stata impegnata nel coordinamento di n.5 dirigenti biologi, di cui 2 ospedalieri e 3 universitari convenzionati, e di tutta l'attività assistenziale del laboratorio di Genetica della SC di Genetica Medica dell'Ospedale IRCCS "Burlo Garofolo" di Trieste. In particolare, l'attività del Laboratorio di Genetica Medica è stata rivolta alla diagnosi di malattie genetiche nell'adulto e in epoca prenatale con l'utilizzo dei seguenti test:

- **test genetici molecolari** (trombofilia, emocromatosi, fibrosi cistica, test Gibert, microdelezione Y);
- pannelli **NGS** (sordità, piastrinopenie, anemia di Fanconi);
- **esoma ed esoma clinico** (sordità, cardiomiopatie, altro);
- **citogenetica tradizionale e citogenomica** (SNP.array);
- **consulenze genetiche pre-test**.

Sono state istituite, inoltre, delle riunioni settimanali con tutti i dirigenti (medici e biologi) e tecnici strutturati che impegnati nell'attività assistenziale per monitorare costantemente l'attività di diagnostica e avere un momento di confronto utile per tutti, stabilendo insieme i percorsi adeguati per un corretto iter diagnostico.

Diagnosi prenatale di una delezione interstiziale 1q24.3q31.3 e caratterizzazione citogenomica **Ardisia C.**, Orlando V.*, Romani R., Arduini M.**, Gradassi C., Mencarelli A., Schippa M., Alesi V.*, Prontera P., Genovesi M.L.*, Novelli A.*, Caniglia M. **SIGU**, Rimini 4-6 Ottobre 2023

RFX4 missense de novo variant in a patient with microcephaly and intellectual disability V. Imperatore, E. Agolini, M. Imperi, E. Vinciarelli, R. Romani, D. Rogaia, A. Mencarelli, M. Schippa, C. Gradassi, C. **Ardisia**, A. Novelli, P. Prontera. **SIGU**, Rimini 4-6 Ottobre 2023

Phenotype of FARSF-related disease in the adult: a complex case report. M. Imperi, E. Cresta, E. Vinciarelli, S. Agata, G. Beffagna, A. Mencarelli, D. Rogaia, C. Gradassi, M. Schippa, R. Romani, C. **Ardisia**, D. Colavito, P. Sarchielli, L. Parnetti, P. Prontera. **SIGU**, Rimini 4-6 Ottobre 2023

Homozygous missense variant in the DTWD1 gene in a patient with Galloway-Mowat like syndrome V. Imperatore, E. Agolini, E. Vinciarelli, A. Mencarelli, M. Imperi, D. Rogaia, R. Romani, M. Schippa, C. Gradassi, C. **Ardisia**, A. Novelli, P. Prontera. **SIGU**, Rimini 4-6 Ottobre 2023

CASP2 is a candidate gene for neurodevelopmental disorders. M. Imperi, E. Vinciarelli, G. Beffagna, S. Agata, D. Rogaia, A. Mencarelli, C. Gradassi, M. Schippa, R. Romani, C. **Ardisia**, D. Colavito, A. Leon, P. Prontera. **SIGU**, Rimini 4-6 Ottobre 2023

Inherited unbalanced reciprocal translocation with 18p tetrasomy and 9q34.3 trisomy in a foetus revealed by cell-free foetal DNA (cffDNA) testing: cytogenetic and cytogenomic characterization in prenatal diagnosis. Luigia De Falco, **Carmela Ardisia**, Giovanni Savarese, Raffaella Ruggiero, Pasquale Savarese, Teresa Suero, Antonella Di carlo, Mariasole Bruno, Nadia Petrillo, Monica Ianniello, Rosa Castiello, MariaRosaria Fantuz, Alessio Mori, Maria Simonetti, Davide Cino, Maria Barbato, Giuseppina Vitiello, Antonio Fico. **ECA 2023**, Montpellier, France 1-4 July 2023

Grandangolo in Genetica Medica 2023. Roma, 25-26 Maggio 2023
Fascicolo Sanitario Elettronico, X Edizione, Villa Umbra, Pila (PG), 29 Novembre 2022 (ECM 6)

La comunicazione scientifica attraverso la pubblicazione di articoli e l'organizzazione di eventi. Terza edizione. EDUISS Formazione a distanza per l'Istituto Superiore di Sanita (ECM 32) P. Prontera, V.

Prontera P., Imperatore, C. **Ardisia**, D. Rogaia, A. Mencarelli, M.

Schippa, C. Gradassi, R. Romani, Augusto Pasini.. XXV

CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 7-9- Settembre 2022

P. Prontera, A. Mencarelli, D. Rogaia, V. Imperatore, C. **Ardisia**, M.

Schippa, C. Gradassi, R. Romani, Giuseppe Merla, Bekim Sadikovic.

XXV CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 7-9- Settembre 2022

Gianluca Dini, M. Gnazzo, D. Rogaia, A. Mencarelli, V. Imperatore, C.

Gradassi, M. Schippa, C. **Ardisia**, R. Romani, Alberto Verrotti, S.

Troiani, A. Novelli, P. Prontera.. XXV CONGRESSO NAZIONALE

SIGU, 7-9- Settembre 2022

E. Sallicandro, R. Romani, P. Prontera, V. Orlando, A. Novelli, C.

Gradassi, M. Schippa, V. Alesi, G. D'Elia, D. Rogaia, A. Mencarelli, C.

Ardisia. XXV CONGRESSO NAZIONALE SIGU, 7-9- Settembre 2022

Ardisia Carmela, Feresin Agnese, Ulivi Sheila, Faletta Flavio,

Stampalija Tamara, Mangino Francesco Paolo, D'Adamo Pio Adamo,

Cappellani Stefania, La Bianca Martina, Bosio Barbara, Suergiu

Sarah, Bussani Rossana, Gasparini Paolo 26th ISPD International

Society Prenatal Diagnosis, Montreal (Canada) 19-23 June 2022

Riunione Gruppo di lavoro "Citogenetica e Citogenomica, on-line 04-03-2022

Italian Medical Genetics Academy 2022, SIGU

Italian Medical Genetics Academy 2021, SIGU

Ardisia C., d'Adamo P., Cappellani S., Stampalija T., Bosio B., Faletra F., Ulivi S., Gasparini P. **EGA 13th EUROPEAN CYTOGENOMICS CONFERENCE, 3-5 JULY 2021, on-line**

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo" Trieste 2021

Ardisia C., Feresin A., Ulivi S., Faletra F., Stampalija T., Mangino F.P., **d'Adamo P.A., Cappellani S., La Bianca M., Bosio B., Suergiu S.,** Bussani R., Gasparini P. XXIV Congresso Nazionale SIGU.2021 Virtual Edition

C. Ardisia, AP. D'Adamo, T. Stampalija, S. Cappellani, F. Faletra, B. Bosio, S. Ulivi, P. Gasparini. **XXIII** Congresso Nazionale SIGU 2020. Virtual Edition

Grati F. R.....Ardisia C. Gasparini P. **XXIII** Congresso Nazionale SIGU 2020. Virtual Edition

Ardisia C., D'Adamo P., Cappellani S., Stampalija T., Bosio B., Faletra F., Ulivi S., Gasparini P. 13th European Cytogenomic Conference, 3-5 July 2021, on-line conference.

C Ardisia, AP. D'Adamo, T. Stampalija, S. Cappellani, F. Faletra, B. Bosio, S. Ulivi, P. Gasparini. **XXIII** Congresso Nazionale SIGU 2020. Virtual Edition.

Riunione Gruppo di lavoro "Citogenetica e Citogenomica", Istituto CSS Mendel, Roma 21-2-2020

Grandangolo in Genetica Medica 2020 SIGU Virtual edition

Documentazione clinica. Percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura. Genetica Medica, IRCCS "Burlo Garofolo" Trieste 2020

XXII Congresso Nazionale SIGU 13-15 Novembre 2019, Roma

Riunione Gruppo di lavoro "Citogenetica e Citogenomica Istituto Auxologico, Milano 02-10-2019

L. Guazzarotti, S. Azzolini, S. Ulivi, A. Fabretto, F. Riello, **C. Ardisia.**

58 Annual ESPE Meeting, 19-21 Settembre 2019 Vienna

Carcinoma mammario e ovarico e mutazione BRCA, 20 Settembre 2019, *Centro di Formazione Aziendale Trieste*

Sindromi da Iperaccrescimento: pathway e clinica, Aula Magna Ospedale IRCCS Burlo garofolo Trieste 15 maggio 2019

Riunione Gruppo di lavoro di Citogenetica Ospedale Bambino Gesù'

Roma, 28 Marze 2019
 Formazione generale per il Lavoratore, Corso FAD AIFOS 2019
 Prontera P (Ardisia C.), XXI Congresso Nazionale SIGU, Catania
 25-26 Ottobre 2018
 Prontera P;..... (Ardisia C.), XX Congresso Nazionale SIGU, Napoli
 15-18 Novembre
 3a Edizione "Corso Formazione Manageriale per Direttori Struttura
 Complessa". Villa Umbra Perugia 2016 (ECM 50);
 Riunione Gruppo Lavoro SIGU. Ospedale Auxologico, Milano 26
 Maggio 2016 (ECM6)
 Riunione Gruppo Lavoro Citogenetica SIGU. "Istituto CSS Mendel"
 Roma 10 marzo 2016 (ECM 6);
 XVIII Congresso Nazionale SIGU Rimini 21-24 Ottobre 2015
 Accreditamento Istituzionale del CRRGM. AZIENDA OSPEDALIERA
 2015
 "Diagnosi Prenatale Invasiva e non Invasiva. Padova 14-15-Maggio
 2015 (ECM 10)
 Aggiornamento Rischio Biologico. Corso FAD 2015 .AZIENDA
OSPEDALIERA PERUGIA (ECM30)
 Next generation sequencing (NGS), Non invasive prenatal testing
 (NIPT), Real time PCR: novità, orientamenti, percorsi diagnostici.
 Scuola Medica Ospedaliera. Istituto C.S.S. Mendel, Roma 9-10
 giugno 2014 (ECM 22)
 L. Isidori... (Ardisia C.) European Society Human Genetics. Milan May
 31-June 3 2014
 Ardisia C., European Society Human Genetics, Milan May 31-June
 3, 2014
 Riunione del GDL di Citogenetica, Roma 1 Aprile 2014 (ECM 6)
 Il responsabile privacy in sanità, Azienda Ospedaliera Perugia, 27-11-
 13 (ECM 6)
 Smaltimento dei rifiuti biologici negli ospedali, Azienda Ospedaliera
 Perugia per l'anno 2013 (ECM 35)
 Privacy e dati sensibili, Azienda Ospedaliera Perugia per l'anno 2013
 (ECM 20)
 V. Ottaviani... (Ardisia C.) XVI Congresso Nazionale SIGU, Roma 25-
 27 Settembre 2013 (ECM 9)
 C. Spapperi... (Ardisia C.) XVI Congresso Nazionale SIGU, Roma 25-
 27 Settembre 2013 (ECM 9)
 P. Prontera... (Ardisia C.) XVI Congresso Nazionale SIGU, Roma 25-
 27 Settembre 2013 (ECM 9)
 Incontro congiunto gruppo di lavoro di Genetica Clinica e
 Citogenetica, Roma 5 Marze 2013 (ECM 6)

ATTIVITA' DIDATTICA

2019-2023	Insegnamento " Citogenetica dei Tumori " e " Citogenetica prenatale e molecolare " presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università degli Studi di Trieste (Prof. P. Gasparini) aa 2019-2020, aa 2020-2021;
2016	Attività didattica e commissione d'esame, Genetica Medica (MED/03) (Prof. A. Orlicchio), Corso di Laurea Medicina e Chirurgia, Università di Perugia;
2003-2015	Commissione d'esame di Genetica Medica (MED/03) (Prof. E. Donti), Corso di Laurea di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Perugia;
1990-2007	Attività didattica (Genetica Formale e Tecniche di Citogenetica Pre e Postnatale) nell'ambito dell'insegnamento di " Genetica Umana " (Prof.ssa G. Venti), Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Perugia;
1999 -2014	Commissione d'esame di Genetica Umana , Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Perugia;
1990-1992	Attività didattica nell'ambito dell'insegnamento di " Genetica Umana ", Scuola di Specializzazione in Gastroenterologia , Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Perugia;
1998-2000	Tutor di tirocinio al Corso di Laurea per Tecnici Sanitari di Laboratorio Biomedico ;
1998-1999	Affidataria di un modulo d'insegnamento in Genetica Medica, D.U. Infermiere di Foligno;
	Affidataria di un modulo d'insegnamento in Genetica Medica, D.U. di Fisioterapia di Foligno;

**CAPACITA E COMPETENZE
PERSONALI**

PRIMA LINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE

INGLESE

- Capacita di lettura
- Capacita di scrittura
- Capacita di espressione orale

Buono
Buono
Discreta

**CAPACITA E COMPETENZE
TECNICHE**

Buona conoscenza e capacita di utilizzo dei principali applicativi (word, excel, ppt);
Ottima capacita di utilizzo di attrezzature specifiche in uso presso il Laboratorio di Citogenetica: cappa a flusso laminare, centrifuga da banco, microscopio ottico invertito, a contrasto di fase;
Buona conoscenza della metodica di ibridazione in situ con sonde fluorescenti (FISH) e relativo utilizzo del software per le immagini;
Ottima conoscenza della tecnica ad alta risoluzione su prometafasi per l'ottimizzazione della qualita dei preparati cromosomici
Buona conoscenza dei principi della metodica di CGH- array e NIPT
Ottima capacita di utilizzo dei 5 sistemi di cariotipizzazione automatica di Immagini (software, telecamera) che permettono una refertazione e, quindi, una diagnosi in tempi molto piu rapidi;
Buona conoscenza tecnica della strumentazione per a-CGH: termociclizzatore, nanodrop, forno per ibridazione e scanner e del sequenziatore CEQ-8000 Beckman Coulter con software specifico COFFALYSER per MLPA.

Pesugio, 27/11/23

