

INFORMAZIONI PERSONALI **Raffaella Minardi**

Sesso F | Data di nascita 25/05/1987 | Nazionalità Italia

ESPERIENZA
PROFESSIONALE

Da 03/09/2017 - ad oggi

Collaborazione Coordinata e Continuativa per lo svolgimento di attività nell'ambito del progetto "Sviluppo, messa a punto ed esecuzione di analisi di sequenza sia con metodo Sanger che con tecniche di "Next-Generation Sequencing" (NGS), per la caratterizzazione di pazienti con encefalomiopatie mitocondriali ed epilessie complesse".

- Coordinatori: Prof.re Paolo Tinuper / Dott.ssa Francesca Bisulli
- Responsabile del laboratorio: Dott.re Valerio Carelli

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Dal 1/01/2014 al 5/5/2017

Dottorato di ricerca

Dottorato di ricerca in Scienze Mediche Specialistiche, curriculum Nefrologia – Università di Bologna

- **Progetto principale:** Messa a punto, sviluppo e validazione di test genetici basati sulle tecnologie NGS per la diagnosi molecolare della forma dominante e recessiva del rene policistico.

▪ **Collaborazioni in altri Progetti:**

(i) Sviluppo di test diagnostici per la diagnosi molecolare di patologie cistiche renali mediante piattaforma NGS IonTorrent PGM;

(i) Sviluppo di test per la diagnosi molecolare di Colestasi Intraepatica Familiare mediante sequenziamento NGS con piattaforma IonTorrent PGM;

(iii) Studio del profilo di metilazione del promotore di oncogeni coinvolti nella cancerogenesi epatica in DNA circolante plasmatico per l'identificazione di biomarcatori tumorali precoci.

2013 **Laurea Magistrale**

Laurea Magistrale in Biologia Molecolare e Cellulare (LM-6) – Università di Bologna

Valutazione finale: 110/110 e Lode**Titolo della tesi:** "Next-Generation sequencing nella diagnostica molecolare del rene policistico"2011 **Laurea Triennale**

Laurea Triennale in Scienze Biologiche (L-12) - Università di Bologna

Valutazione finale: 103/110**Titolo della tesi:** "Aploinsufficienza combinata di *PTEN* e *FLCN* in tumori oncocitari associati a sindromi ereditarie"2006 **Diploma**

Diploma di Maturità Scientifica – Liceo Scientifico "G.Torelli" Fano (PU)

Valutazione finale: 97/100

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
INGLESE	B2	B2	B2	B2	B2

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

Competenze professionali

- Estrazione di acidi nucleici con vari metodi;
- Tecniche di biologia molecolare come PCR, Real-Time PCR, dHPLC, MLPA, sequenziamento Sanger.
- Utilizzo di piattaforme di sequenziamento NGS: Ion Torrent PGM e Miseq Illumina.
- Utilizzo della piattaforma Sequenom MassArray per studi di metilazione e genotyping.

Competenze digitali

Utilizzo e consultazione delle principali banche banchedati bioinformatiche quali EMBL, NCBI, GeneBank, Ensembl e UCSC.

Utilizzo di programmi bioinformatici per la predizione di patogenicità delle varianti quali Polyphen, SIFT, PROVEAN, CADD, Variation Reporter, HumanSplicing Finder, Esefinder, RescuEse.

Ottima conoscenza di programmi online per disegno di primer quali Primer3, Primer Plus, PrimerBlast e di programmi per il disegno di pannelli custom, per sequenziamento NGS, associati alla piattaforma IonTorrent PGM ed Illumina.

Utilizzo di programmi per lettura elettroferogrammi (Sequencer) e per l'analisi delle reads prodotte in NGS, IGV (integrative Genome Viewer)

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni

G. Maltoni, R. Minardi, C.P. Cristalli, L. Nardi, F. D'Alberon, V. Mantovani, S. Zucchini.

“A novel compound heterozygous mutation in an adolescent with insulin-dependent diabetes: The challenge of characterizing Wolfram syndrome”

Diabetes Res Clin Pract. 2016 Sep 8;121:59-61. [doi: 10.1016/j.diabres.2016.08.020.]

Atti congressi

Poster presentato c/o 41° Congresso Nazionale Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE) 2018 (Roma)

“Targeted-Resequencing nella diagnosi molecolare di pazienti epilettici”

R. Minardi, L. Licchetta, S. Baldassari, T. Pippucci, L. Caporali, V. Carelli, R. Michelucci1, P. Avoni, M. Santucci, A. Boni, P. Tinuper, F. Bisulli

Poster presentato c/o 13th European Congress on Epileptology 2018 (Vienna)

“Candidate genes resequencing in epileptic patients”

R. Minardi, L. Licchetta, S. Baldassari, T. Pippucci, L. Caporali, V. Carelli, R. Michelucci1, P. Avoni, M. Santucci, A. Boni, P. Tinuper, F. Bisulli

Comunicazione orale c/o XI Seminario dei Ricercatori del Centro di Ricerca Biomedica Applicata (CRBA) 2017 (Bologna)

“An efficient strategy for genetic diagnostics of Polycystic Kidney Disease”

R. Minardi, C.P. Cristalli, A. Mattiaccio, M. Pariali, I. Capelli, O. Baraldi, G. Comai, C. Graziano, M. Seri, G. La Manna, V. Mantovani

Poster presentato c/o the European Human Genetics Conference (ESHG) 2017 (Copenhagen, Netherland).

“Genetic Heterogeneity in nephronophthisis and related syndromes”

R. Minardi, C.P. Cristalli, A. Mattiaccio, M. Pariali, O. Baraldi, I. Capelli, G. Comai, C. Graziano, M. Seri, G. La Manna, V. Mantovani

Poster presentato c/o the European Human Genetics Conference (ESHG) 2017 (Copenhagen,

Netherland).

"Molecula diagnostics of familial intrahepatic cholestasis by targeted-NGS"

Mattiaccio, G. Vitale, R. Minardi, C.P. Cristalli, M. Pariali, F. Azzaroli, G. Mazzella, C. Graziano, M. Seri, P. Andreone, V. Mantovani

Poster presentato c/o the European Human Genetics Conference (ESHG) 2017 (Copenhagen, Netherland).

"Genetic and viral characterization by high throughput mass spectrometry in kidney transplant recipient"

C.P. Cristalli, V. Mucciacciaro, S. De Carolis, A. Mattiaccio, R. Minardi, M. Ruggeri, G. Comai, M. Cricca, M. Bonafè, V. Mantovani, G. La Manna

Poster presentato c/o the European Human Genetics Conference (ESHG) 2016 (Barcelona, Spain)

"Variable clinical expressivity in patients with HNF1B mutations"

A. Tranchina, C. Graziano, R. Minardi, C. P. Cristalli, S. Bin, A. Mattiaccio, M. Pariali, G. Lanzoni, M. Romagnoli, G. Severi, G. La Manna, M. Seri, V. Mantovani

(*) Poster presentato c/o XIX Congresso Nazionale della Società Italiana Genetica Umana (SIGU) 2016 (Torino)

"Eterogeneità genetica in pazienti con fenotipo clinico di Nefronftisi"

R. Minardi, C.P. Cristalli, A. Mattiaccio, M. Pariali, C. Graziano, O. Baraldi, I. Capelli, G. Comai, M. Seri, G. La Manna, V. Mantovani

Poster presentato c/o the European Human Genetics Conference (ESHG) 2015 (Glasgow, Scotland, UK)

"Next generation sequencing-based molecular diagnostics for Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease"

R. Minardi, C. P. Cristalli, A. Aquilano, C. Graziano, E. Marasco, O. Baraldi, G. Comai, V. Cuna, A. Wischmeijer, A. Mattiaccio, S. De Fanti, D. Luiselli, G. Montini, M. Seri, G. La Manna, V. Mantovani

Poster presentato c/o al 56° Congresso Nazionale della Società Italiana Nefrologia 2015 (Rimini)

"Diagnostica molecolare della malattia policistica renale recessiva mediante Next-Generation sequencing"

R. Minardi, C.P. Cristalli, A. Aquilano, E. Marasco, O. Baraldi, V. Cuna, P. Todeschini, G. Montini, A. Wischmeijer, C. Graziano, M. Seri, V. Mantovani, G. La Manna

Poster presentato c/o XVIII Congresso Nazionale della Società Italiana Genetica Umana (SIGU) 2015 (Rimini)

"Targeted-NGS nella diagnosi molecolare della malattia policistica renale recessiva: identificazione di 15 nuove varianti"

R. Minardi, A. Aquilano, E. Marasco, C.P. Cristalli, A. Mattiaccio, S. Bin, O. Baraldi, V. Cuna, A. Wischmeijer, C. Graziano, M. Seri, G. La Manna, V. Mantovani

Poster presentato c/o XVIII Congresso Nazionale della Società Italiana Genetica Umana (SIGU) 2015 (Rimini)

"Targeted-NGS nella diagnostica differenziale delle Colestasi Intraepatiche Familiari"

A. Mattiaccio, G. Vitale, E. Marasco, R. Minardi, C.P. Cristalli, S. Bin, M. Pirillo, N. Gamal, C. Graziano, M. Seri, P. Andreone, V. Mantovani

(*) Premi

Vincitrice del premio A.Ma.R.T.I. per la miglior comunicazione sulle malattie renali di infanzia con il poster presentato c/o XIX Congresso Nazionale della Società Italiana Genetica Umana 2016 (SIGU) (Torino)

Dati personali

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

Firma

Bologna, il 04/01/2018

