

## INFORMAZIONI PERSONALI

**Alice Margutti**

## TITOLO DI STUDIO

Laurea magistrale in Scienze Biomolecolari e dell'evoluzione (LM-6)

Biologo abilitato all'esercizio della professione

Iscrizione all'Albo Nazionale dei Biologi, Sezione A n°AA\_088507

18 Novembre 2022

Diploma di Scuola di specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Ferrara presso la UOC di Genetica Medica, Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Anna di Ferrara.

Da Gennaio 2022 ad oggi

Rinnovo Borsa di studio presso Sezione di Genetica Medica, Università degli studi di Ferrara, Dipartimento di Scienze Mediche.

"Analisi genetica di cardiopatie ereditarie e gestione del database di dati da sequenziamento di nuova generazione per lo studio della correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con cardiomiopatie e canalopatie".

- Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi di cardiopatie ereditarie (pannello Trusight cardio Illumina e pannelli custom; DNA Prep with Enrichment);
- Mantenimento del database interno relativo ai pazienti con cardiopatie ereditarie;
- Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi di malattie neuromuscolari (pannello custom Illumina);
- Applicazione della metodica NGS per l'analisi dei geni CFTR, BRCA 1 e BRCA2, Talassemia (Devyser).

Da Gennaio 2021 a Dicembre 2021

Rinnovo Borsa di studio presso Sezione di Genetica Medica, Università degli studi di Ferrara, Dipartimento di Scienze Mediche.

"Analisi genetica di cardiopatie ereditarie e gestione del database di dati da sequenziamento di nuova generazione per lo studio della correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con cardiomiopatie e canalopatie".

- Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi di cardiopatie ereditarie (pannello Trusight cardio Illumina e pannelli custom);
- Mantenimento del database interno relativo ai pazienti con cardiopatie ereditarie;
- Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi di malattie neuromuscolari (pannello custom Illumina);
- Applicazione della metodica NGS per l'analisi dei geni CFTR, BRCA 1 e BRCA2 (Devyser).
- Diagnostica molecolare per le patologie da mutazioni dinamiche:
  - FRAXA (Asuragen AmplideX FMR1 PCR kit);
  - C9orf72 (Asuragen AmplideX PCR/CE C9orf72 kit);
  - HD (Kit Experteam Triple Primer)
  - FRDA (kit Invitrogen Platinum SuperFi DNA polymerase)

- SCA (Kit Experteam Triple Primer)

Da Dicembre 2019 a Dicembre 2020

Borsa di studio presso Sezione di Genetica Medica, Università degli studi di Ferrara, Dipartimento di Scienze Mediche.

“Analisi genetica di cardiopatie ereditarie e gestione del database di dati da sequenziamento di nuova generazione per lo studio della correlazione genotipo-fenotipo in pazienti con cardiomiopatie e canalopatie”

- Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi di cardiopatie ereditarie (pannello Trusight cardio, Illumina;);
- Mantenimento del database interno relativo ai pazienti con cardiopatie ereditarie;
- Settaggio e utilizzo del liquid handler Hamilton® per la preparazione delle libraries di NGS.

Da Giugno 2019 a Novembre 2019

Borsa di studio presso Sezione di Genetica Medica, Università degli Studi di Ferrara, Dipartimento di Scienze Mediche.

“Diagnosi molecolare di malattie neuromuscolari tramite nuovo array Next Generation Sequencing Neuromyo”

- Applicazione della metodica di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi di malattie neuromuscolari (pannello custom Illumina; Nextera Rapid Capture Enrichment Protocol);
- Applicazione della metodica NGS per l'analisi dei geni CFTR, BRCA 1 e BRCA2, DMD (Multiplicom, Agilent Technologies);
- Diagnostica molecolare mediante MLPA per differenti malattie genetiche (SMA, talassemie, CMT1A, DMD, Sindrome di Rett, PWA, Fibrosi Cistica, BRCA, SCN5A e LQT).

Da Settembre 2018 a Dicembre 2018

Borsa di studio presso Sezione di Genetica Medica, Università degli Studi di Ferrara, Dipartimento di Scienze Mediche.

“Analisi del trascritto distrofina, processamento, editing e localizzazione cellulare e subcellulare tramite tecnica di RNA *in situ* (RNA Scope)”

- Analisi del trascritto distrofina in mioblasti immortalizzati e differenziati in miotubi, tramite tecnica di ibridazione *in situ* (RNA Scope);
- Analisi dell'espressione del trascritto distrofina in cellule staminali urinarie native e differenziate MyoD, mediante RT-PCR e Fluidic cards;
- Diagnostica molecolare mediante MLPA per differenti malattie genetiche (SMA, talassemie, CMT1A, Sindrome di Rett, PWA, Fibrosi Cistica, BRCA, SCN5A e LQT).

Da Maggio 2018 ad Agosto 2018

Incarico professionale presso MTA-Medical Trials Analysis Italy  
MTA via Ludovico Ariosto 28, Ferrara

- Supporto nella gestione ed archiviazione dei documenti essenziali per la sperimentazione clinica, facenti parte dello Sponsor Study File.

Da Novembre 2017 ad Aprile 2018