

Curriculum Vitae

Identificativo richiesta di iscrizione all'albo	8456
Categorie di iscrizione	01 Area Medica e Chirurgica
Informazioni personali	
Cognome / Nome	GNOLI MARIA
Codice Fiscale	GNYMRA81R46H274X
Cittadinanza	ITALIANA
Data di nascita	06/10/1981
Luogo di nascita	RICCIONE
Sesso	Femminile
Eventuale iscrizione ad albi/ordini professionali	Si - ORDINE DEI MEDICI CHIRURGHI E DEGLI ODONTOIATRI Provincia RIMINI
Occupazione desiderata / Settore professionale	GENETICA MEDICA (MEDICO)
Esperienza professionale	
Date	Dal 01/02/2013 ad oggi
Lavoro o posizione ricoperti	Incarico libero professionale di Medico specializzato in Genetica Medica presso la SSD Genetica Medica e malattie rare ortopediche dell'Istituto Ortopedico Rizzoli
Principali attività e responsabilità	attività di Consulenza genetica e collaborazione nelle attività di ricerca nell'ambito della SSD Genetica Medica e malattie rare ortopediche collaborazione con diversi specialisti per l'inquadramento diagnostico e la definizione del follow-up clinico di patologie rare scheletriche nell'ambito dell'ambulatorio di Genetica Medica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche (Dr Luca Sangiorgi) Istituto Ortopedico Rizzoli Bologna
Date	Dal 01/10/2011 al 31/12/2012
Lavoro o posizione ricoperti	Incarico libero professionale di Medico specializzato in Genetica Medica presso la SSD Genetica Medica e malattie rare ortopediche dell'Istituto Ortopedico Rizzoli
Principali attività e responsabilità	attività di Consulenza genetica e collaborazione nelle attività di ricerca nell'ambito della SSD Genetica Medica e malattie rare ortopediche
Nome e indirizzo del datore di lavoro	SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche (DR Luca Sangiorgi) Istituto Ortopedico

	Rizzoli Bologna
Date	Dal 30/07/2007 al 31/07/2011
Lavoro o posizione ricoperti	MEDICO IN FORMAZIONE SPECIALISTICA GENETICA MEDICA
Principali attività e responsabilità	ATTIVITÀ DI CONSULENZA GENETICA
Nome e indirizzo del datore di lavoro	POLICLINICO SANT'ORSOLA MALPIGHI
Istruzione e formazione	
Date	Dal 30/07/2007 al 31/07/2011
Titolo della qualifica rilasciata	DIPLOMA DI SPECIALISTA IN GENETICA MEDICA
Principali tematiche/competenze professionali possedute	<p>CONSULENZA GENETICA MEDICO GENETISTA</p> <p>Consulenze di genetica medica, dismorfologiche, pre-test, prenatali, genetiche oncologiche</p> <p>Corsi, congressi e attività seminariale svolta durante la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica:</p> <p>Course in Clinical Dysmorphology 09-12/09/2007 10th Course in Cancer Genetics 30/09-03/10/2007 1st Course in Introduction to cancer genetics counseling 3-4/10/2007 X CONGRESSO NAZIONALE SIGU 14-17-11/2007 9° Incontro di Genetica Oncologica Clinica 31/01/2008 1° Corso di formazione Introduzione alle displasie scheletriche 29-30/05/2008 Incontro di Genetica Clinica 23/06/2008 10° Incontro di Genetica Oncologica 11/07/2008 Corso in malformazioni cranio-facciali 3-4/11/2008 XI CONGRESSO NAZIONALE SIGU 23-25/11/2008 11° Incontro di Genetica Oncologica 30/01/2009 Incontro di Genetica Clinica 16/03/2009 Corso in difetti del tubo neurale e malformazioni del sistema nervoso centrale 16-18/03/2009 Corso di formazione Introduzione alle displasie scheletriche 11-14/05/2009 Incontro di Genetica Clinica 29/06/2009 12° Incontro di Genetica Oncologica 03/07/2009 Incontro di Genetica Clinica 14/12/2009 13° Incontro di Genetica Oncologica 22/01/2010 Corso di formazione Introduction to skeletal dysplasias 3-5/05/2010 23rd Course in Medical Genetics 23-28/05/2010 Incontro di Genetica Clinica 20/09/2010 Course in Eye Genetics 23-25/09/2010 XIII CONGRESSO NAZIONALE SIGU 14-17/10/2010 3° Corso su Genetica e clinica delle cardiopatie congenite 29-30/11/2010 Riunione Genetica Clinica 13/12/2010 14° Incontro di Genetica Oncologica 21/01/2011 Incontro di Genetica Clinica 18/04/2011 Giornate formative della rete Hub & Spoke malattie rare scheletriche 9-10/05/2011</p> <p>Titolo della TESI di Specializzazione: SPETTRO DELLE MANIFESTAZIONI CLINICHE E ANALISI MOLECOLARE DEL GENE CHD7 IN UNA CASISTICA DI PAZIENTI CON SOSPETTA SINDROME CHARGE. Relatore: Prof. Marco Seri; correlatore Dott.ssa Anita Wischmeijer</p>

Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	ALMA MATER STUDIORUM UNIVERSITA' DI BOLOGNA SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE GENETICA MEDICA SEDE: BOLOGNA
Livello nella classificazione nazionale o internazionale (es. votazione conseguita)	70 SU 70
Date	Dal 27/02/2007 al 27/02/2007
Titolo della qualifica rilasciata	ABILITAZIONE ALL'ESERCIZIO DELLA PROFESSIONE DI MEDICO CHIRURGO
Principali tematiche/competenze professionali possedute	ESAME DI STATO PER ABILITAZIONE ALL'ESERCIZIO DELLA PROFESSIONE DI MEDICO CHIRURGO
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	ALMA MATER STUDIORUM UNIVERSITA' DI BOLOGNA
Livello nella classificazione nazionale o internazionale (es. votazione conseguita)	270 SU 270
Date	Dal 10/10/2000 al 11/07/2006
Titolo della qualifica rilasciata	LAUREA SPECIALISTICA IN MEDICINA E CHIRURGIA CLASSE 46/S MEDICINA E CHIRURGIA
Principali tematiche/competenze professionali possedute	ESAMI sostenuti (si riporta a fianco voto e data in cui ciascun esame è stato sostenuto) FISICA 30/30 in data 08/02/2001 CHIMICA E PROPEDEUTICA BIOCHIMICA 27/30 28/02/2001 ISTOLOGIA ED EMBRIOLOGIA 30 e Lode 20/06/2001 GENETICA 30/30 03/07/2001 BIOLOGIA 28/30 09/07/2001 STATISTICA E MATEMATICA 28/30 29/09/2001 ANATOMIA I 28/30 04/02/2002 BIOCHIMICA I 30 e Lode 26/02/2002 ANATOMIA II 30/30 04/06/2002 FISIOLOGIA I 28/30 09/07/2002 BIOCHIMICA II 30/30 13/09/2002 LINGUA INGLESE idonea 26/09/2002 FISIOLOGIA DEGLI APPARATI 30/30 20/12/2002 PATOLOGIA GENERALE 30/30 24/03/2003 IMMUNOLOGIA E PATOLOGIA MOLECOLARE 28/30 05/05/2003 MICROBIOLOGIA 30 e Lode 07/05/2003 MEDICINA DI LABORATORIO 30/30 19/06/2003 LABORATORIO DI PSICOLOGIA GENERALE idonea 30/06/2003 METODOLOGIA SEMEIOLOGICA E FISIOPATOLOGIA CLINICA 30/30 17/07/2003 EMATOLOGIA IMMUNOLOGIA CLINICA E REUMATOLOGIA 27/30 30/09/2003 ANATOMIA PATOLOGICA 26/30 18/11/2003 ANATOMIA PATOLOGICA SPECIALE idonea 19/12/2003 SCIENZE UMANE III idonea 19/02/2004 CARDIOLOGIA PNEUMOLOGIA NEFROLOGIA 30/30 24/03 /2004

FARMACOLOGIA 28/30 07/06/2004
 GASTROENTEROLOGIA ENDOCRINOLOGIA E MALATTIE DEL METABOLISMO
 30 e Lode
 01/07/2004
 ORGANI DI SENSO 27/30 15/09/2004
 DIAGNOSTICA PER IMMAGINI 30/30 12/10/2004
 IGIENE MEDICINA LEGALE E DEL LAVORO 28/30 28/10/2004
 ORTOPEDIA idonea 17/12/2004
 TERAPIA IN MEDICINA E CHIRURGIA 30/30 19/01/2005
 MEDICINA GENETICA 30/30 24/02/2005
 MALATTIE INFETTIVE DERMATOLOGIA E MALATTIE VENEREE
 30 e Lode
 11/03/2005
 PSICHIATRIA E PSICOLOGIA CLINICA 30/30 07/04/2005
 SCIENZE UMANE IV idonea 14/04/2005
 NEUROLOGIA 30/30 21/06/2005
 PEDIATRIA GENERALE E SPECIALISTICA 28/30 06/07/2005
 MEDICINA INTERNA E DELL'INVECCHIAMENTO 30 e Lode 12/09/2005
 CLINICA OSTETRICA E GINECOLOGICA 28/30 29/09/2005
 ONCOLOGIA CLINICA idonea 26/10/2005
 EMERGENZE MEDICO CHIRURGICHE 30/30 14/12/2005
 CLINICA MEDICA 30 e Lode 26/01/2006
 MEDICINA DI COMUNITA' E FAMIGLIA idonea 30/01/2006
 ECONOMIA E ORGANIZZAZIONE SANITARIA idonea 08/02/2006
 CLINICA CHIRURGICA 30 e Lode 22/02/2006

CORSI ELETTIVI:

Management delle strutture sanitarie
 L'elettrocardiogramma standard
 Genetica clinica e consulenza genetica
 Genomica e post-genomica umana
 Sindromologia pediatrica
 Genetica delle talassemie
 Genetica e sviluppo
 Farmacologia clinica
 Ricerche bibliografiche on-line nelle scienze biomediche

La tesi di Laurea discussa, dal titolo "STUDIO CLINICO, GENETICO E MOLECOLARE DI CASI SPORADICI E FAMILIARI DI RETINITE PIGMENTOSA (ISOLATA O SINDROMICA) E DI DEGENERAZIONE MACULARE EREDITARIA", è stata elaborata presso l'U.O. GENETICA MEDICA del Policlinico S. Orsola -Malpighi

Nome e tipo d'organizzazione
 erogatrice dell'istruzione e formazione

ALMA MATER STUDIORUM UNIVERSITA' DI BOLOGNA

Livello nella classificazione nazionale o
 internazionale (es. votazione
 conseguita)

110 SU 110 E LODE

**Capacità e competenze
 personali**

Madrelingua

ITALIANA

Altre lingue

INGLESE

Pubblicazioni tecnico/scientifiche

Partecipazione a pubblicazioni scientifiche:

- Garavelli L, Zollino M, Mainardi PC, Gurrieri F, Rivieri F, Soli F, Verri R, Albertini E, Favaron E, Zignani M, Orteschi D, Bianchi P, Faravelli F, Forzano F, Seri M, Wischmeijer A, Turchetti D, Pompili E, Gnoli M, Cocchi G, Mazzanti L, Bergamaschi R, De Brasi D, Sperandeo MP, Mari F, Uliana V, Mostardini R, Cecconi M, Grasso M, Sassi S, Sebastio G, Renieri A, Silengo M, Bernasconi S, Wakamatsu N, Neri G. Mowat-Wilson syndrome: facial phenotype changing with age: study of 19 Italian patients and review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2009 Mar;149A(3):417-26. Review

- Drera B, Ritelli M, Zoppi N, Wischmeijer A, Gnoli M, Fattori R, Calzavara-Pinton PG, Barlati S, Colombi M. Loeys-Dietz syndrome type I and type II: clinical findings and novel mutations in two Italian patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2009 Nov 2;4:24.

- Wischmeijer A, Magini P, Giorda R, Gnoli M, Ciccone R, Cecconi L, Franzoni E, Mazzanti L, Romeo G, Zuffardi O, Seri M. Olfactory Receptor-Related Duplicons Mediate a Microdeletion at 11q13.2q13.4 Associated with a Syndromic Phenotype. *Mol Syndromol*. 2011 Jan;1(4):176-184

In corso di valutazione (Submitted *Am J Med Genet*)

Gnoli M*, Bedeschi MF*, Maioli M, Giunta C, Lindert U, Rohrbach M, Pedrini E, Superti-Furga A, Lalatta F, Sangiorgi L

A COL1A1 signal peptide heterozygous mutation impairs pro-collagen 1 cellular transport and causes lethal Osteogenesis Imperfecta

Ulteriori informazioni

PARTECIPAZIONE A ULTERIORI CORSI/CONGRESSI/ATTIVITA' effettuate:

XIV Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana (SIGU) nella giornata 15/11/2011 Milano

"Giornata mondiale delle malattie rare: formazione, informazione e ascolto in Emilia-Romagna - III edizione 03/03/2012 Bologna

XXV Congresso IMER - Disordini Congeniti Del Rene E Tratto Urinario 30/03/2012 Bologna

Giornate formative della Rete Hub & Spoke per le Malattie Rare Scheletriche 21-22/05/2012 Bologna IOR

Metodologie statistiche da applicare negli studi con casistiche scarsamente numerose 28 e 30/05/2012 Bologna IOR

"Gestione del rischio clinico: utilizzo del sistema di Incident reporting e dell'Audit di gestione del rischio clinico (GRC) per la segnalazione e analisi degli eventi indesiderati in ambito ospedaliero" 24/04/2012 Bologna IOR

16° Incontro di Genetica Oncologica Clinica 20/07/2012 Bologna

XV Congresso Nazionale Società Italiana Genetica Umana (SIGU) 21-23/11/2012 Sorrento

Seminario Gestione del Rischio "Mappatura dei rischi e sicurezza dei pazienti in ambito diagnostico. Risultati del progetto aziendale" IOR Bologna 08/10/12

Sviluppo di una ricerca organizzativa per valutazione impatto dell'inserimento di un infermiere nella struttura di Genetica Medica IOR 2012

XXVI Convegno IMER

(Cardiopatie Congenite) Bologna 05/04/2013

18° incontro di genetica Oncologica Clinica Bologna 19/07/2013

XVI Congresso Nazionale SIGU Roma 25-27/09/2013

Il Corso di alta specializzazione di etica medica Modulo 3 –Etica e comunicazione- Rimini 18-19/10/2013

Corso Processi e procedure: elaborazione e modalità di monitoraggio IOR Bologna 4-5 e 12-13/11/2013

19° Incontro di Genetica Oncologica Bologna 13/12/2013

L'Osteogenesi Imperfetta Il percorso diagnostico, terapeutico, assistenziale dal bambino all'Adulto Milano 2-3/05/2013

11 st Biennial Meeting ISDS Bologna 28-31/08/2013

POSTER

per congresso SIGU 2013

- Miopatia in DISPLASIA EPIFISARIA MULTIPLA: si associa a particolari mutazioni oppure è parte della variabilità clinica? primo caso con mutazione nei t3 repeats del gene COMP

M. Gnoli, A. Pini, E. Pedrini, L. Sangiorgi

- Trasformazione maligna in esostosi multiple: quale rischio in età giovane adulta? Report di 7 casi di età inferiore a 30 anni.

M. Gnoli, E. Pedrini, L. Campanacci, M. Gambarotti, M. Tremosini, L. Sangiorgi

per 11 st Biennial Meeting ISDS

-Myopathy in Multiple Epiphyseal Dysplasia: is the association related to specific mutations or is it part of clinical variability? first report with mutation in COMP gene t3 repeats"

M. Gnoli, A. Pini, E. Pedrini, L. Sangiorgi

-A heterozygous mutation in the signal peptide of COL1A1 impairs cellular transport of procollagen 1 and results in lethal Osteogenesis Imperfecta

Gnoli M*, Bedeschi MF*, Maioli M, Giunta C, Lindert U, Rohrbach M, Gentile FV, Superti-Furga A, Lalatta F, Sangiorgi L

Partecipazione in qualità di relatore con la presentazione dal titolo "Osteogenesi Imperfetta e Sindrome di Ehlers-Danlos a confronto" al convegno L'Osteogenesi Imperfetta Il percorso diagnostico, terapeutico, assistenziale dal bambino all'Adulto Milano 2-3/05/2013