

## CURRICULUM VITAE

### Dati personali

**Nome e Cognome:** Concetta Simona Perrotta

**Luogo e data di nascita:** Gela, 09/05/1977

**Nazionalità:** Italiana

**Cellulare:** 0039 380 5169176

**E-mail:** [info@medicogenetista.it](mailto:info@medicogenetista.it)

---

### Istruzione e formazione

● **A.S. 90/95.** Diploma di Maturità Scientifica con votazione 60/60 presso il Liceo Scientifico "E. Vittorini", Gela.

● **A.A. 2000/01:** Laurea in Medicina e Chirurgia presso Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi di Catania con votazione 110/110 e lode. Proposta al Premio di laurea "Paradiso".

Tesi di laurea: *"Patologie da aberrazioni del cromosoma 15: meccanismi genetici e presentazione di casi clinici"*

● **11/07/02:** Conseguimento dell'abilitazione all'esercizio della professione medica con votazione 200/200.

● **09/09/02:** Iscrizione all'Albo dei Medici Chirurghi e Odontoiatri della Provincia di Caltanissetta (n. iscrizione 2381).

● **A.A. 04/05:** Specializzazione in Genetica Medica conseguita presso Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi di Catania con votazione 70/70 e lode.

Tesi di specializzazione: *"Riarrangiamenti del tratto 11q: modello citogenetico/molecolare e clinico della patologia cromosomica"*.

● **A.A. 07/08:** Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche e dell'età evolutiva presso l'Università degli Studi di Catania- XXI ciclo. Tesi di dottorato: *"Jacobsen Syndrome: experience on 65 cases. Standardized assessment by traditional examination, 3D facial scanning and high resolution array CGH"*

● **A.A. 12/13:** Specializzazione in Ematologia conseguita presso Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi di Catania con votazione 70/70.

Tesi di specializzazione: *"Follow up e management clinico dei pazienti con drepanocitosi: Esperienza del centro di Gela"*.

● **21/03/2009-04/04/2009:** Corso Teorico Pratico di formazione per medici prelevatori di sangue in unità di raccolta fissa e in unità di raccolta temporanea (URT) Aula Magna, A.O. Vittorio Emanuele di Gela

● **11/06/2011:** Preliminary English Test (PET)- level B1- University of Cambridge- Esol Examination

● **4/4/12:** Corso di addestramento e idoneità all'uso del separatore cellulare per aferesi denominato "Fresenius Kabi Com. Tec®".

---

**Tirocinio  
Formativo**

- **Ottobre 1999 - 2008:** Attività di tirocinio svolta presso l'ambulatorio, il Day Hospital di Genetica Medica e il Laboratorio di Citogenetica del Dipartimento di Pediatria, Policlinico, Università di Catania.
  - **22/06/05- 07/07/05:** Consulenza genetica pre e post natale presso E.O. Ospedali Galliera, Genova.
  - **12/09/05- 27/09/05:** Citogenetica clinica, Citogenetica molecolare, Citogenetica di routine, Diagnosi prenatale presso UMC, St Radboud University of Nijmegen (Olanda).
  - **21/08/06- 01/09/06:** Consulenza genetica pre e post natale presso Dip. Pediatria, Genetica Clinica ed Epidemiologica, Azienda Ospedaliera, Università degli Studi di Padova.
  - **20/11/06- 25/11/06:** M-array CGH presso Dip. Patol. Umana ed ered. - Sez. Biologia Generale e Genetica Medica, Università degli Studi di Pavia.
  - **30/05/07-30/06/07:** 3D face shape modelling in dysmorphology- Institute of Child Health, University College of London (UCL), London
- 

**Attività  
lavorativa**

- **05/08/03 - 20/08/03:** Medico - E.F. per vacanze studio INPDAP presso Falmer Campus a Brighton.
  - **15/06/04-15/07/04 e 01/08/04-30/08/04:** Guardia medica presso presidio di Manfria (Gela, CI)
  - **29/07/04-12/08/04:** Medico - Innovation per vacanze studio INPDAP presso Dublin City University Campus, a Dublino.
  - **Attività di Visita e Consulenza genetica presso International 11q Conference in Pforzheim (Germania):** 14-17 Ottobre 2004; 22-25 Marzo 2007; 15-18 ottobre 2009; 24-27 Novembre 2011.
  - **Attività di Visita e Consulenza genetica presso 11q Research family group Conference in San Diego (California):** 21-24 Giugno 2006; 25-29 giugno 2008; 7-11 Luglio 2010;
  - **02/10/07-21/04/08:** Contratto esclusivo a tempo determinato come dirigente medico I livello di Pediatria presso Ospedale Civile- OMPA di Ragusa.
  - **22/04/08- 31/12/16:** dirigente medico I livello di Ematologia a tempo indeterminato con contratto esclusivo presso Azienda Ospedaliera Vittorio Emanuele III di Gela.
  - **1/1/17- ad oggi:** dirigente medico I livello di Ematologia a tempo indeterminato con rapporto extramoenia presso Azienda Ospedaliera Vittorio Emanuele III di Gela.
  - **Ottobre 09:** Iscrizione all'Albo dei Consulenti Tecnici d'Ufficio del Tribunale di Gela, in qualità di Medico Chirurgo, specialista in Genetica Medica.
  - **Luglio 2015:** Iscrizione all'Albo dei Periti del Tribunale di Gela, in qualità di Medico Chirurgo, specialista in Genetica Medica.
  - **1/10/08- 15/12/12:** Attività di consulenza genetica presso PO Vittorio Emanuele III di Gela come da autorizzazione aziendale del 2008 (protocollo n° 861/2008).
-

- **03/11/14- 30/4/16:** Responsabile attività di consulenza genetica presso PO Vittorio Emanuele III di Gela secondo “*linea 7a del Piano Straordinario di interventi sanitari nell’area a rischio ambientale di Gela*” (delibera aziendale 811 del 15/10/14)

**Attività didattica**

- **A.A. 06/07- 07/08:** Cultore della materia “Fondamenti di Genetica” presso l’Università Kore/Enna, Facoltà di Scienze della formazione, corso di laurea in Scienze e tecniche Psicologiche.
- **A.A. 08/09:** Docente esterno per il Dottorato di ricerca in Malattie Genetiche e dell’età evolutiva presso l’Università degli Studi di Catania
- **A.S. 10/11:** Attività informativa su “Talassemia e drepanocitosi: Diagnosi, cura e prevenzione” presso Scuole Secondarie di primo e secondo grado di Gela e Pachino
- **A.S. 11/12:** Attività informativa su “Talassemia e drepanocitosi: Diagnosi, cura e prevenzione” presso Liceo Classico di Rosolini
- Tutor aziendale per Elaborato finale: “Drepanocitosi: Utilità dell’elettroforesi in HPLC dell'emoglobina nella diagnosi e nel follow up clinico”. Corso di laurea in Scienze Biologiche, Orient. Sanitario, Università degli Studi di Catania. A.A. 10/11.
- Tutor aziendale per Elaborato finale: “Il sovraccarico marziale nei pazienti talassemici: metodi diagnostici e terapia ferrochelante”. Corso di laurea in Scienze Biologiche, Orient. Sanitario, Università degli Studi di Catania. A.A. 12/13.
- Tutor aziendale per Elaborato finale: “Drepanocitosi: metodi diagnostici e opzioni terapeutiche”. Corso di laurea in Scienze Biologiche, Orient. Sanitario, Università degli Studi di Catania. A.A. 12/13.

**Capacità e competenze tecniche**

- Dismorfologia clinica
- Consulenza genetica preconcezionale, prenatale e postnatale
- Aferesi terapeutiche per pazienti drepanocitici e policitemici
- Gestione e follow up dei pazienti con emoglobinopatie.

**Capacità Linguistiche**

**Madrelingua:** Italiano

**Altre lingue:** Inglese

Capacità di lettura	Capacità di scrittura	Capacità di espressione orale
Buona (level B1)	<b>Buona (level B1)</b>	<b>Buona (level B1)</b>

**Capacità e competenze informatiche**

Competenze informatiche: microsoft office (excel, access, word, front page, powerpoint), open office, adobe photoshop, internet explorer

**Gruppi di ricerca:**

**Attività  
scientifica**

1. "Studio citogenetico molecolare e clinico in pazienti con anomalie strutturali del cromosoma 11" dal 2002 al 2009".
2. Progetto di ricerca di ateneo (ex 60%) dal 2002 al 2008: "Relazione genotipo-fenotipo"
3. Vincitrice borsa di studio per giovani ricercatori. VII Congresso SIGU 2004.
4. MIOT (Myocardial Iron Overload in Thalassemia)- Studio multicentrico - Protocollo di studio n° 34008 approvato dall'Azienda Ospedaliera Universitaria Pisana. Comitato per la Sperimentazione Clinica dei Medicinali; 29 settembre 2006.
5. Responsabile scientifico del corso ECM "Focus su anemie: dal caso clinico al trattamento". 16 Aprile 2010, Gela
6. Responsabile scientifico dell'evento "Genetica ambientale/malattie multifattoriali". 23/10/10, Chiesa San Biagio, Gela.
7. Membro del comitato scientifico per la traduzione in Lingua Italiana del testo: "*The Merck Manual of Diagnosis and Therapy*", 19th Edition Copyright © 2014 by Merck Sharp & Dohme Corp., a subsidiary of Merck and Co., Inc., Whitehouse Station, NJ, USA. ISBN: 978-88-470-5497-4

**●Pubblicazioni su riviste nazionali e internazionali**

8. **Delezione 17p11.2-12 in una paziente sospettata avere una sindrome di Prader Willi.** Zingale A., Barrano B., Perrotta C.S., Mattina T. Rivista Pediatrica Siciliana vol. 56 n.1 (2001) pg.57-59. ISSN: 0035-7014
9. **Cromosoma 15 ad anello: due casi clinici.** Perrotta C.S., Zingale A., Mattina T. Rivista Pediatrica Siciliana vol. 56 n.1 (2001) pgg.61-65. ISSN: 0035-7014
10. **Malattia di Wilson: Manifestazioni neurologiche e psichiatriche associate ad alterazioni epatiche. Diagnosi in età pediatrica.** Di Gregorio T., Perrotta C.S., Cosentino M.F. Formazione Psichiatrica anno XXIV n.1-2 Gennaio- Giugno 2003 pgg. 73-76. ISSN: 0394-8897
11. **Disturbi neurologici e comportamentali nei bambini con Sindrome di Angelman.** Di Gregorio T., Perrotta C.S., Cosentino M.F. Formazione Psichiatrica anno XXIV n.1-2 Gennaio- Giugno 2003 pgg. 157-160. ISSN: 0394-8897
12. **Profilo metacarpo falangeo in una paziente con mos 46, XX del 8p23.2/ 46, XX iso8qter->p23.1::p23.1->qter: rappresentazione grafica e discussione.** Perrotta C.S., Giordano G., Circo G., Mattina T. Rivista pediatrica Siciliana, 2003, volume 58, numero 2, pg 41-44. ISSN: 0035-7014
13. **Analisi del profilo metacarpo falangeo in una paziente con osteodistrofia ereditaria di Albright ed in una paziente con sindrome Albright-like.** Perrotta C.S., Giordano G. , Mattina T. Rivista pediatrica Siciliana, 2003, volume 58, numero 1, pg. 45-48. ISSN: 0035-
14. **La sindrome di Williams. Caso clinico.** Ciccù F., Mattina T., Perrotta C.S. Supplemento n°2 a Doctor Os (anno XVIII, numero 1, gennaio 2007) p. 1-6, ISSN: 1120-

15. **Duplication in addition to terminal deletions are present in a proportion of ring chromosomes. Clues the mechanisms of formation.** Rossi E, Riegel M, [Messa J](#), [Gimelli S](#), [Maraschio P](#), [Ciccone R](#), [Stroppi M](#), [Riva P](#), [Perrotta C](#), [Mattina T](#), [Baumer A](#), [Kucinskas V](#), [Castellan C](#), [Schinzel A](#), [Zuffardi O](#). *J Med Genet*. 2008 Mar;45(3):147-54, ISSN: 0022-2593
16. **Jacobsen Syndrome.** Review. [Mattina T](#), [Perrotta C.S.](#) [Grossfeld P](#). *Orphanet J Rare Dis*. 2009 Mar 7;4:9. Review. ISSN: 1750-1172
17. **Chromosome 11, partial monosomy 11q.** Full text report on NORD 2009 ([www.raredisease.org](http://www.raredisease.org)).
18. **Phenotypic spectrum of 20 novel patients with molecularly defined supernumerary marker chromosomes 15 and a review of the literature.** [Kleefstra T](#), [de Leeuw N](#), [Wolf R](#), [Nillesen WM](#), [Schobers G](#), [Mieloo H](#), [Willemsen M](#), [Perrotta CS](#), [Poddighe PJ](#), [Feenstra I](#), [Draaisma J](#), [van Ravenswaaij-Arts CM](#). *Am J Med Genet A*. 2010 Sep;152A(9):2221-9. Review. ISSN 1552-4833
19. **Craniofacial characteristics of fragile X syndrome in mouse and man. I.** [Heulens, M.J.](#) [Suttie, A.](#) [Postnov, N.](#) [De Clerck, C.S.](#) [Perrotta, T.](#) [Mattina, F.](#) [Faravelli, F.](#) [Forzano, R.F.](#) [Kooy, and P. Hammond](#) . *Eur J Hum Genet*. 2013 Aug;21(8):816-23. doi: 10.1038/ejhg.2012.265.
20. **Growth hormone, gender and face shape in Prader Willi Syndrome.** [De Souza MA](#), [McAllister, CJ](#), [Suttie M.](#), [Perrotta C.S.](#), [Mattina T.](#), [Faravelli F.](#), [Holland A.J.](#), [Hammond P](#). *Am J Med Genet A*. 2013 Oct;161(10):2453-63 (10.1002/ajmg.a.36100).
21. **A de novo 11p13 Microduplication in a Patient with Some Features Invoking Silver-Russell Syndrome.** [Palumbo O.](#) [Mattina T.](#) [Palumbo P.](#) [Carella M.](#) [Perrotta C.S.](#) *Mol Syndromol (DOI:10.1159/000356459)* 2014;5:11–18.
22. **Deferiprone versus deferoxamine in sickle cell disease: results from a 5-year long-term Italian multi-center randomized clinical trial.** [Calvaruso G](#), [Vitrano A](#), [Di Maggio R](#), [Ballas S](#), [Steinberg MH](#), [Rigano P](#), [Sacco M](#), [Telfer P](#), [Renda D](#), [Barone R](#), [Maggio A](#); *Investigators of the Multicenter Randomized Clinical Trial of Deferiprone versus Deferoxamine in Sickle-Cell-Disease. Collaborators (13):* [Emanuele V](#), [Quota A](#), [Perrotta K](#), [Giangreco A](#), [Di Salvo V](#), [Bambino S](#), [Lombardo T](#), [Giuffrida G](#), [Forni G](#), [Cianciulli P](#), [Fidone C](#), [Roccamo G](#), [Carollo A](#). *Blood Cells Mol Dis*. 2014 Dec;53(4):265-71.
23. **Targeted next-generation sequencing helps to decipher the genetic and phenotypic heterogeneity of hypertrophic cardiomyopathy.** [MASSIMILIANO CECCONI M](#), [PARODI M.I.](#), [FORMISANO F.](#), [SPIRITO P.](#), [AUTORE C.](#), [MUSUMECI M.B.](#), [FAVALE S.](#), [FORLEO C.](#), [RAPEZZI C.](#), [BIAGINI E.](#), [DAVÌ S.](#), [CANEPA E.](#), [PENNESE L.](#), [CASTAGNETTA M.](#), [DEGIORGIO D.](#) and [COVIELLO D.A.](#); *COLLABORATIVE WORKING GROUP\**. *Int J Mol Med* 38: 1111-1124, 2016.
24. **Real-life experience with hydroxyurea in sickle cell disease: A multicenter study**

**in a cohort of patients with heterogeneous descent.** Paolo Rigano, Lucia De Franceschi, Laura Sainati, Antonio Piga, Frédéric B. Piel, Maria Domenica Cappellini, Carmelo Fildone, Nicoletta Masera, Giovanni Palazzi, Barbara Gianesin, Gian Luca Forni, on behalf of **the Italian Multicenter Study of Hydroxyurea in Sickle Cell Anemia Investigators.** Blood Cells Mol Dis. 2017 Oct 9. pii: S1079-9796(17)30322-4.

**Poster e comunicazioni orali presentati a congressi nazionali e internazionali**

**25.Dysmorphic features in Jacobsen Syndrome: a worldwide study of 37 cases.** **C.S. Perrotta**, A. Zingale, P.D. Grossfeld, C. Jones, T. Mattina. Fourth European Cytogenetics Conference, Bologna 6-9 Settembre 2003. Annales de Genetique vol.46 n°2-3 Settembre 2003. pg 255, poster 7.77.

**26.Variabilità del fenotipo nella sindrome di Jacobsen: studio di 37 pazienti con delezione terminale 11q.** **C.S. Perrotta**, A. Zingale, P.D. Grossfeld, C. Jones, T. Mattina. Atti del Congresso SIGU Verona 24-27 settembre 2003. Poster.

**27.Anomalie della pigmentazione cutanea.** Vella N., Circo G., Barrano B., **Perrotta C.S.**, Mattina T. Atti del Congresso SIGU Verona 24-27 settembre 2003. Poster.

**28.X multiple a mosaico: tre casi con significato clinico diverso.** Mattina T., **Perrotta C.S.**, Vella N. Atti del II Congresso "Malattie rare" di Messina (21-22/11/03). Comunicazione orale

**29.Brachidactyly-Mental Retardation Syndrome and autism: evolutionary course in 2 unrelated patients.** Mazzone L., Genitori D'Arrigo V., Ruta L., Mugno D., **Perrotta C.S.**, Mattina T., Mazzone D. 16<sup>th</sup> World International Association for child and adolescent psychiatry and allied professional (IACAPAP). 22-26 Agosto 2004, Berlino, Germania. Poster.

**30. Aglossia e Tetralogia di Fallot in una paziente con cariotipo 46,XX,cgh ish der (18) t(6;18) (p22.3;p11.23) pat, confermato con FISH e CGH.** Guzzardi O., Arra M., D'Antoni S., Distefano G., La Mantia I., Mattina T., **Perrotta C.S.**, Romeo M., Serra A., Zuffardi O. Atti del Congresso SIGU Pisa 13-15 Ottobre 2004. Poster.

**31. Paziente con cariotipo 46, XY, cgh ish inv dup (13) (q31.3;q33.2) definito da indagini FISH e CGH.** **Perrotta C.S.**, Guzzardi O., Milano R., Circo G., Asero P., Mattina T. Atti del Congresso SIGU Pisa 13-15 Ottobre 2004. Poster. **Vincitrice borsa di studio per giovani ricercatori SIGU 2004.**









**32. Delezione non contigua di 8p23 in un caso di mosaicismo del(8) (p23.1)/pseudic(8)(p23.2).** Ciccone R., Mattina T., **Perrotta C.S.**, Licata F., Patricelli M.G., Giglio S., Giorda R., Zuffardi O. Atti del Congresso SIGU Pisa 13-15 ottobre 2004. Poster.









**33. Duplicazione Invertita 18p associata a delezione terminale in quattro membri di una famiglia.** Arra M, Mattina T., **Perrotta C.S.**, Licata F., Gregato G., Pramparo T., Zuffardi O. Atti del Congresso SIGU Pisa 13-15 Ottobre 2004. Poster.

**34.Quadro clinico nei riarrangiamenti 11q.** **Perrotta C.S.**, Pramparo T., Zingale A., Circo

G., Zuffardi O., Mattina T. III Congresso "Malattie genetiche rare" di Messina (21-22/01/05). Comunicazione orale

**35. Caratteristiche dismorfiche in 19 pazienti con trisomia 11q parziale.** Perrotta C.S., Pramparo T., Circo G., Licata F., Van Ravenswaaij C., Zuffardi O., Mattina T. SIGU Chia Laguna 27-30 settembre 2005. Comunicazione orale

**36. Behavioral and temperamental phenotype in children with Velo-cardio-facial syndrome (VCFS).** Luigi Mazzone MD - Liliana Ruta MD - Valentina Genitori D'Arrigo PhD - Diego Mugno MD - Mariadonatella Cocuzza MD, Concetta Simona Perrotta MD. Congresso Annuale EACD - European Academy of Childhood Disability. Forum Grimaldi, Montecarlo-Monaco. 19-22 novembre 2005..         Volume 47, Issue Supplement s103. Poster

**37. Cognitive and psychological evaluation of two patients with Ring chromosome 15 syndrome.** Luigi Mazzone MD, Liliana Ruta MD - Valentina Genitori D'Arrigo PhD - Diego Mugno MD - Mariadonatella Cocuzza MD, Concetta Simona Perrotta MD. Congresso Annuale EACD - European Academy of Childhood Disability. Forum Grimaldi, Montecarlo-Monaco. 19-22 novembre 2005.         Volume 47, Issue Supplement s103. Poster.

**38. Patologia cromosomica: Discussione di casi clinici.** Arena A., Bruccheri M.G., Circo G., Di Dio L., Licata F., Marchello C., Perrotta C.S., Reitano S., Mattina T. IV Congresso "Malattie genetiche rare" di Messina (27-28/01/06). Comunicazione orale.

**39. Inverted duplications associated with terminal deletions in three different ring chromosome: a new mechanism for the stabilization of broken chromosomes.** E. Rossi, T. Mattina, C.S. Perrotta, J. Messa, S. Gimelli, P. Maraschio, C. van Ravenswaaij, L. Vissers, O. Zuffardi. 2nd International meeting on cryptic chromosomal rearrangements in mental retardation and autism. Troina, 7-8 Aprile 2006. Comunicazione orale.

**40. Silver Russell syndrome: many genotypes for one phenotype.** Reitano S., Sorge G., Grasso M., Arena A., Perrotta C.S., Bruccheri M.G., Mattina T. Atti del Congresso SIGU Venezia 8-10 novembre 2006. Poster.

**41. Riarrangiamenti del tipo inv dup del in cinque diversi cromosomi ad anello: un nuovo meccanismo per la stabilizzazione di cromosomi rotti.** E. Rossi, T. Mattina, C.S. Perrotta, J. Messa, S. Gimelli, P. Maraschio, C. van Ravenswaaij, L. Vissers, O. Zuffardi. SIGU Venezia 08-10 novembre 2006. Comunicazione orale.

**42. Clinical, cytogenetic and molecular characterization of supernumerary marker chromosome derived from chromosome 15, including a familial case.** Kleefstra T., Wolf R., Nillesen W., Perrotta C., Feenstra I., Van Ravenswaaij C., de Leeuw N. 4<sup>th</sup> International meeting on cryptic chromosomal rearrangements in mental retardation and autism. 4-5 Aprile 2008 Troina. Comunicazione orale.

**43. Craniofacial characteristics of Fragile X syndrome identified by dense surface**

**and signature graph analyses.** *P. Hammond, M.J. Suttie, I. Heulens, F. Faravelli, F. Forzano, C.S. Perrotta, T. Mattina, R.F. Kooy.* European Journal of Human Genetic. Volume 19 Supplement 2 May 2011. Conference 2011 May 28 - 31, 2011. Amsterdam, The Netherlands. Abstract

**44.Famiglia con malattia di Bernard Soulier (BSS), variante “Bolzano” autosomica dominante.** *Perrotta C.S., Quota A.* Atti del Congresso SIGU Milano 13-16 novembre 2011. Poster.

**45. Fenotipo Silver Russell in paziente con duplicazione 11p13.** *Perrotta C.S., Mattina T., Di Dio L., Carella M., Palumbo P., Palumbo O.* Atti del Congresso SIGU Milano 13-16 novembre 2011. Poster.

**46. Un caso di sindrome di Satoyoshi.** *A. Ferrara, L. Di Dio, G. Giliberto, F. Guarnaccia, E. Mazzola, A. Costa, T. Mattina, C.S. Perrotta.* Atti del Congresso SIGU Milano 13-16 novembre 2011. Poster. P165

**47. Heart T2\* for Prediction of Cardiac Complications in Well-Treated TM Patients.** *Alessia Pepe, Antonella Meloni, Giuseppe Rossi, Paolo Cianciulli, Anna Spasiano, Domenico D'Ascola, Aurelio Maggio, Domenico Maddalon, Antonella Carollo, Michele Rizzo, Ketty Perrotta, Giuseppina Secchi, Maria Eliana Lai, Vincenzo Positano and Massimo Lombardi.* Blood (ASH Annual Meeting Abstracts) 2011 118: Abstract 1089

**48. Infarto splenico in soggetto eterozigote HbS/WT.** *Quota A., Perrotta C.S.* VII Congresso Nazionale SITE. Brindisi. 27-29 settembre 2012. Poster.

**49. UN CASO DI MICRODUPLICAZIONE 17p11.2 o SINDROME DI POTOCKI-LUPSKI.** *R. Gauci , M. Carella , O. Palumbo , P. Palumbo , C.S. Perrotta , G. Trimarchi , G. Cassisi , T. Mattina. .* Atti del Congresso SIGU Sorrento 21-24 novembre 2012. Poster. P267

**50.Anemia Falciforme: Esperienza dell'UOS di Talassemia di Gela.** *Perrotta C.S., Quota A.* VIII Congresso Nazionale SITE. Genova. 9-11 Ottobre 2014. Poster.

**51.Familiarità per duplicazione 17p13.3.** *C.S. Perrotta, R. Ferraro, M. Caruso, T. Corallo, D. Marziani, S. Cavani, M. Malacarne.* Congresso Torino SIGU 23-26 Novembre 2016. Poster

**52.Una nuova mutazione nel gene ATP13A2 (PARK9) in due fratelli affetti da paraparesi spastica e parkinsonismo ad esordio adulto.** *C.S. Perrotta, G. Nibali, L.M. Granvillano, S. Magri, D. Di Bella, F. Taroni.* Congresso Torino SIGU 23-26 Novembre 2016. Poster

**53.Patients with Sickle Cell Disease in Sicily Have Lower Rates of End Organ Damage, Allo-Immunization and Opioid Prescription Compared to a US Cohort.** *Caterina Minniti, MD, Concetta Perrotta, Di Raimondo Francesco, Alessandra Quota and James G. Taylor, M.D.* 58<sup>th</sup> Annual Meeting, ASH, San Diego, CA, 3-6 Dicembre 2016. Poster. Blood 2016, 128:3664.



**Invito a partecipare a congressi nazionali e internazionali in qualità di relatore:**

1. **Utilità del profilo metacarpo falangeo in genetica clinica.** Perrotta C.S. 3° Convegno di Citogenetica Clinica, Catania, 3-5 Maggio 2004
2. **Results of the research on Partial trisomy 11q (11q+).** Mattina T., Perrotta C.S. Fourth International 11q Conference. Pforzheim, 14-17 October 2004
3. **The chromosome marker 15.** C.S. Perrotta. 4° Convegno di Genetica Medica. Catania 25 Marzo 2006.
4. **Anomalie del cromosoma 11q: modello di studio.** Perrotta C.S. Seminari di Genetica Medica. Catania 11/6/2008
5. **Clonazione e cellule staminali.** Perrotta C.S., Tematiche Bioetiche di inizio vita. Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri di Enna, 13/09/2008.
6. **Clinical and cytogenetics assessment of Patients with chromosome disorders.** Mattina T., Perrotta C.S., Grossfeld P., Hammond P. Abstracts: Turkish Society of Molecular Medicine, Third International Congress of Molecular Medicine, May 5-8, 2009, Istanbul, Turkey. IUBMB Life. Volume 61, Issue 3, Date: March 2009, page 312, S12-25.
7. **Presentazione del caso clinico: episodi di ischemie cerebrali ricorrenti in un paziente con talassemia intermedia.** Perrotta C.S. Focus su anemie: dal caso clinico al trattamento. 16 Aprile 2010, Gela
8. **Assistenza al Centro. Migliorare l'organizzazione dei Centri per la Talassemia: aspetti organizzativi e sanitari.** Perrotta C.S. Talassemia e drepanocitosi: Diritti al Centro. Caltanissetta, 24 Maggio 2010.
9. **Introduzione alle malattie multifattoriali.** Perrotta C.S. Genetica ambientale/malattie multifattoriali. 23/10/10, Chiesa San Biagio, Gela.
10. **Tavola Rotonda.** Le variazioni dei regimi chelanti si basa sempre di più sulla T2\* cardiaca, ma è corretto? Dobbiamo abbandonare del tutto una corretta determinazione del ferro intraepatico?. Focus su anemie: dal caso clinico al trattamento. 29.09.2011. Agrigento
11. **Il danno renale nella drepanocitosi.** Focus su anemie: dal caso clinico al trattamento. 29.03.2012. Caltagirone
12. **Trombofilia Genetica.** Corso: "La patologia venosa: cause e complicanze". Gela 16/6/12

**Congressi e corsi**

- V Congresso nazionale S.I.G.U. (Società Italiana Genetica Umana): Verona, 24-27 Sept 2002
- Workshop ISS. Roma 24/jan/03
- V Meeting Nazionale di Farmaco e Dietoterapia Pediatrica: Messina, 7-8 Mar 2003
- Fourth European Cytogenetics Conference: Bologna, 6-9 Sept 2003
- Il Congresso " Malattie rare". Messina, 21-22 Nov 2003
- 3° Convegno di Citogenetica Clinica. Catania, 3-5 May 2004
- Trombofilia in Ostetricia e Ginecologia: Prevenzione, diagnosi e management. Catania 4 june 2004.

- XIV Corso di Genetica Medica. San Giovanni Rotondo, 10-12 June 2004. (crediti formativi 13)
- VII Congresso nazionale S.I.G.U. (Società Italiana Genetica Umana): Pisa, 13-15 Oct 2004
- III Convegno su: "Malattie genetiche rare". Messina 21/22 Jan 2005.
- 1<sup>st</sup> International Meeting on cryptic chromosomal rearrangements in Mental retardation and autism. Troina, 8-9 April 2005.
- XV Corso di Genetica Medica. San Giovanni Rotondo, 09-11 June 2005 (crediti formativi 12)
- Tutela della riservatezza nella gestione dei dati genetici: 1-2 July 2005. E.O. Ospedali Galliera, Genova.
- VIII Congresso nazionale S.I.G.U. (Società Italiana Genetica Umana): Chia Laguna, 27-30 Sept 2005
- L'alimentazione come prevenzione: "Il programming nutrizionale". Catania, 17/dec/05.
- IV Convegno su: "Malattie genetiche rare". Messina 27/28 Jan 2006.
- VIII Incontro nazionale di Genetica Clinica, Roma, 20-21 Feb 2006 (crediti formativi 8)
- I meeting sulle malattie neuromuscolari in età pediatrica, Catania, 4 Mar 2006.
- 4° Convegno di Genetica Medica. Catania, 25 Mar 2006.
- 2nd International meeting on cryptic chromosomal rearrangements in mental retardation and autism. Troina, 7-8 April 2006.
- XVI Corso di Genetica Medica. San Giovanni Rotondo, 15-17 June 2006. (crediti formativi 17)
- European Course in Clinical Dysmorphology. Roma, 01-02 Dicembre 2006 (crediti formativi 7)
- Dalla terapia antibiotica alla probiotica. Ragusa 15/dec/07 (crediti formativi 3)
- 2nd European Course in Clinical Dysmorphology. Roma, 28-29 Marzo 2008
- Forum sulla ferrochelazione: attualità e prospettive nella talassemia e nelle emoglobinopatie. Milano, 29-30 May 2008 (crediti formativi 4)
- Focus su alcuni aspetti pratici nell'assistenza al talassemico. Catania, 20-21 June 2008. (crediti formativi 4)
- XI Congresso nazionale S.I.G.U. (Società Italiana Genetica Umana): Genova, 23-25 Nov 2008
- Cent'anni di Pediatria a Catania. Contributo della Genetica nella Prevenzione. Obiettivo: la salute della madre e quella del bambino. Catania 23/jan/09.
- La Talassemia dalla Nascita del Ferriprox ad oggi. Parma 27-28 Mar 09.
- III International congress of Molecular medicine, from cell to bedside. Istanbul, 5-8 May 2009.
- Course "Stem cells: From analysis to clinical applications". III International congress of Molecular medicine, from cell to bedside. Istanbul, 5-8 May 2009.
- Sixth international conference of the European Chromosome 11q Network. 15 -18 Oct

2009, tenutasi presso il Forum in Hohenwart-Pforzheim, Germania

- XII Congresso nazionale S.I.G.U. (Società Italiana Genetica Umana): Torino 08-10 Nov 2009
- First European Dysmorphology Club. Amsterdam. 10/3/10
- Progetto MDS - Condivisione di esperienze, gestione delle complicazioni e nuovi approcci terapeutici nelle sindromi mielodisplastiche. 22 Mar 2010. Villa Barile, Caltanissetta (crediti formativi 5)
- La gestione clinica delle malattie rare: Fibrosi Cistica e Talassemia, due realtà a confronto. Update 2010. 7-8 Maggio, Catania
- Talassemia e drepanocitosi: Diritti al Centro. Caltanissetta, 24 May 2010.
- Corso: Talassemia e complicanze endocrine: dalla teoria alla pratica. Ferrara, 9-11 June 2010
- VI Congresso Nazionale S.I.T.E. Talassemia: Passato, Presente, Futuro. Università degli Studi di Milano. 30 settembre - 2 oct 2010 (crediti formativi 9)
- Upset su talassemia ed emoglobinopatia in Sicilia. Catania. 13 nov 2010 (crediti formativi 4)
- Corso di formazione sulla sicurezza dei luoghi di lavoro e sull'igiene delle mani "Clean care and safe care". Gela. 29.3.11
- La cura globale del soggetto affetto da emoglobinopatia. Milano 29/30 April 2011
- La gestione clinica dei conflitti medico-medico e medico-paziente. 14/May/11. Catania (crediti formativi 5)
- Corso: controversie in Ematologia. Agrigento 28/may/2011 (crediti formativi 4)
- La qualità in Aferesi: quali benefici e costi. Caltanissetta. CEFPAS. 24.sep.11 (crediti formativi 4)
- TALASSEMIA: Il contributo scientifico del MIOT network nella diagnosi e nel follow up del paziente talassemico: Catania. 20-21/oct/11 (crediti formativi 12).
- Corso FAD "Corso Avanzato Di Citogenetica Costituzionale: Dal Cariotipo Convenzionale A Quello Molecolare": Accademia Nazionale di Medicina, 21/10/11-21/10/12, accreditamento n. 14085 (crediti formativi n.5)
- Anemia Falciforme: un problema emergente. Firenze 12 nov 2011 (crediti formativi 7)
- XIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana - SIGU Milano, 13-16 nov 2011 (crediti formativi 4,4)
- Epigenetics and human disease. Milano 16 nov 2011 (crediti formativi 4)
- Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa. Genova, 19-20 mar 2012. (crediti formativi 10,5)
- La gestione del paziente talassemico: dalla teoria alla pratica. Genova, 29-31 May 2012 (crediti formativi 22,5)
- Il ruolo della risonanza magnetica e della terapia chelante nelle complicanze endocrine della talassemia. Ferrara 12 oct 2012 (crediti formativi 8,2)
- Drepanocitosi in Sicilia. Catania, 1/March/14 (crediti formativi 5)

- ESHG 2014. 31/May/14-03/Jun/14. Milan (crediti formativi 12)
- VIII Congresso nazionale SITE. Genova 9-11 Ottobre 2014
- Together to care. 9/10/14 (crediti formativi 0,5)
- I Convegno siciliano: La genomica in sanità pubblica. Catania 18/12/14 (crediti formativi 4.5)
- Corso FAD “Emoglobinopatie: recenti progressi diagnostici”.Symposia srl. 24/3/ 2015. (crediti formativi 12)
- 10° WORKSHOP INTERNAZIONALE ICET-A “DALLA FORMAZIONE ALLA PROFESSIONE NELLA TALASSEMIA - DIAGNOSI E TRATTAMENTO DELLE PROBLEMATICHE ENDOCRINOLOGICHE”. Roma 19-20 Marzo 2015 (crediti formativi 15,3)
- XVIII congresso SIGU. Rimini 21-24 ottobre 2015 (crediti formativi 9)
- “SDO: Aspetti normativi-gestionali e compilazione”. Progetto formativo aziendale. PO Vittorio Emanuele di Gela, 18/11/15 (crediti formativi 7,5)
- Aggiornamenti In Tema Di Genomica. Caltanissetta 22/10/16 (crediti formativi 3).
- Mammella e Ovaio: Oncologia e Genetica Clinica. Caltanissetta 27 Marzo 2017 (crediti formativi 6,3).
- Sindromi talassemiche: dalla fisiopatologia alla terapia genica. Milano. 29-31/5/17 (crediti formative 26)
- Corso di Medicina della riproduzione e tecniche di riproduzione assistita. Catania 4 Novembre 2017. Sala Riunione G2 Medica, Via Pantano 107
- XX Congresso SIGU. Napoli, 15-17 Novembre 2017 (crediti formativi 6).
- “Cosa leggo nel mio DNA? - Dalla Patologia alla Nutrigenomica”. Agrigento 16/12/17 (crediti formativi 6)
- Corso FAD “Genomica e genomica pratica”. Istituto Superiore di sanità. 30 ore (27/2/17-22/2/18) (crediti formativi 30)
- ”New Challenges in the management of Iron Overload”. Milano 2 Marzo 2018 (6 crediti formativi)
- Il Corso sulla genetica della DMD: la medicina di precisione per la distrofia muscolare di Duchenne. Napoli 7 Aprile 2018 (crediti formative 7.6)
- Corso FAD “Riconoscere una malattia rara”. Ospedale Pediatrico Bambin Gesù IRCCS. Accredimento n.784. 14 ore (crediti formativi 14).
- Corso FAD “Il paziente con leucemia mieloide cronica (LMC): attualità terapeutiche e sviluppi future”. Accademia Nazionale di Medicina, accreditamento n.31-191115 (crediti formativi n.3)
- Corso FAD “Gestione delle complicanze durante il trattamento di induzione nella leucemia acuta promielocitica”. Accademia Nazionale di Medicina, accreditamento n.31-213932 (crediti formativi n.6)
- Corso FAD “Hematology 2017-2018: focus su piastrinopenie e bone marrow failures”.

Accademia Nazionale di Medicina, accreditamento n.31-198958 (crediti formativi n.8)

- Corso FAD “Il ruolo dell’immunoterapia innata nel controllo del tumour escaped”.

Accademia Nazionale di Medicina, accreditamento n.31-199361 (crediti formativi n.4)

- Aggiornamento Clinico terapeutico sulla distrofia muscolare di Duchenne. Catania 12 Maggio 2018 (crediti formativi 5.6).

- Le emoglobinopatie tra presente e futuro-update. Catania 19/5/18 (crediti formativi 6)

- Corso FAD “Ruolo della RM nella cardiomiopatia del paziente con thalassemia major”. Planning Congressi evento formativo n.38-213967. 24/5/18 (crediti formativi 6)
- 

**Iscrizione ad  
associazioni**

- Socio S.I.G.U. (Società Italiana di Genetica Umana)
- Socio S.I.T.E. (Società Italiana Talassemia ed emoglobinopatie)
- ESHG (European Society of Human Genetic) Membership ID #9804
- Volontario del soccorso per la Croce Rossa Italiana, sezione di Gela.