

**Ilaria SANI**

## **CURRICULUM VITAE**

<b>NOME E COGNOME</b>	Ilaria Sani
<b>DATA E LUOGO DI NASCITA</b>	14 settembre 1973 - Empoli (FI)
<b>DIPLOMA</b>	Maturità linguistica
<b>LAUREA</b>	Scienze biologiche conseguita presso l'università degli studi di Firenze il 09.09.1999, con tesi dal titolo: " il sistema fibrinolitico nelle cellule satelliti muscolari di individui normali e distrofici". Votazione 106/110
<b>TIROCINIO POST-LAUREA</b>	I° semestre: istituto di patologia e oncologia sperimentali - Università degli Studi di Firenze II° semestre: dipartimento di biologia animale e genetica - Università degli Studi di Firenze
<b>ABILITAZIONE PROFESSIONALE</b>	Conseguita presso l'Università degli Studi di Firenze nel II° semestre dell'anno 2000
<b>ISCRIZIONE ORDINE PROFESSIONALE</b>	Iscrizione all'ordine dei biologi il 31-01-2002 al n° 051592
<b>SPECIALIZZAZIONI E MASTER</b>	<b><u>Diploma di specializzazione in genetica applicata</u></b> conseguito presso l'università degli studi di Pisa il 27 luglio 2004, con tesi dal titolo: "analisi mutazionale in disordini genetici con craniostenosi" - votazione 110/110 <b><u>Master universitario di II° livello:</u></b> "disordini genetici rarissimi, rari, comuni: diagnosi clinica e di laboratorio" - università degli studi di Firenze, A.A. 2003-2004 - votazione 110/110
<b>LINGUE STRANIERE</b>	Inglese, francese.
<b>COMPETENZE LAVORATIVE</b>	<b><u>Biologia cellulare:</u></b> preparazione e caratterizzazione delle cellule muscolari satelliti, saggi di migrazione cellulare, studi di proliferazione e differenziazione cellulare, dosaggi immunoenzimatici (elisa), rt-pcr quantitativa e trattamenti con oligodesossinucleotidi antisense applicate allo studio della distrofia muscolare di duchenne; <b><u>Analisi citogenetiche:</u></b> allestimento e processamento di colture linfocitarie da sangue periferico a medio e lungo termine, preparazione di cariotipi costituzionali con vari tipi di bandeggio (gag, qfq, nor, c, dapi), utilizzo di microscopio e cariotipatore automatico per l'identificazione di anomalie cromosomiche di numero e/o struttura responsabili di patologie genetiche, diagnosi d'instabilità cromosomica;

**Analisi citogenetiche-molecolari:** allestimento e analisi di preparati fish (fluorescent in situ hybridation) con sonde di vario tipo e array-cgh per l'identificazione di anomalie cromosomiche submicroscopiche responsabili di patologie genetiche e ritardo mentale idiopatico;

**Analisi genetiche molecolari:** utilizzo di dhplc, sequenziatore automatico sanger, real-time pcr e sequenziatori di nuova generazione per analisi di frammenti, sequenze, delezione/duplicazioni nella diagnosi molecolare dei geni *fgfr1*, *fgfr2*, *fgfr3*, *twist1*, *tcf12*, *erf*, *msx2*, *alx1*, *alx3*, *alx4*, *efnb1*, in pazienti affetti da craniostenosi isolate e sindromiche (sindrome di apert, sindrome di crouzon, sindrome di pfeiffer, sindrome di muenke, sindrome di jackson-weiss, sindrome di saethre-chotzen, craniostenosi boston-type, sindrome frontonasale e craniofrontonasale); dei geni *ed1*, *edar*, *edaradd* e *wnt10a* in pazienti affetti da displasia ectodermica anidrotica (x-linked, autosomica recessiva e dominante); dei geni *pomc*, *mc4r* in pazienti obesi e del cromosoma y in soggetti infertili.

**Analisi di genetica forense:** per accertamenti di paternità e maternità, caratterizzazione di tracce e microtracce in indagini criminalistiche; analisi delle sequenze hv1 e hv2 del dna mitocondriale.

#### ESPERIENZE LAVORATIVE

Borsista presso il servizio di genetica medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria "A. Meyer" di Firenze, dal 15-04-2001 al 15-04-2002.

Libero professionista a collaborazione presso il servizio di genetica medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria "A. Meyer" di Firenze, dal 01-02-2002 al 31-01-2009.

Assunzione a tempo pieno e indeterminato con il ruolo di dirigente biologo presso l'Azienda Ospedaliero-Universitaria "A. Meyer", dal 01-02-2009.

#### ISCRIZIONE SOCIETÀ SCIENTIFICHE

Società italiana di genetica umana (sigu)