

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **MATTINA TERESA**
Indirizzo **VIA MAGANUCO 1 95021 ACICASTELLO (CT) ITALIA**
Telefono **+39 095 276651**
Fax **+39 95 3782450**
E-mail **mattina@hotmail.it mattina@unict.it**
Nazionalità Italiana
Data di nascita 20 GENNAIO 1952

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da A.A. 2004-2005 – a oggi)
 - Date (da 01.11.00 – a oggi)
 - Date (da 13.09.94 – a 31.10.00)
 - Date (da 01.08.1980– a 13.09.94)
 - Date (da 01.08.1980– a 13.09.94)
- Direttore *della Scuola di specializzazione in genetica medica Università di Catania*
- Professore associato settore MED 03 Genetica Medica Università di Catania
- Professore associato settore Pediatria Università di Catania
- Ricercatore universitario settore Pediatria Università di Catania
- Medico interno con compiti assistenziali Università di Catania
- Attività assistenziale svolta con responsabilità crescente in relazione al ruolo presso il Policlinico di Catania

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da 1984– a 1988)
 - Qualifica conseguita
- Date (da 1976– a 1979)
 - Qualifica conseguita
- Date (da 1970– a 1976)
 - Qualifica conseguita
- Corso di Specializzazione in Genetica Medica Università di Catania
- Specialista in Genetica Medica 50/50 lode
- Corso di Specializzazione in Clinica Pediatrica Università di Catania
- Specialista in Clinica Pediatrica 50/50 lode
- Corso di laurea in Medicina e Chirurgia Università di Catania
- Dottore in Medicina e Chirurgia 110/100 lode

STAGES ALL'ESTERO:

Luglio-agosto 1976 Medico interno divisione di Pediatria S. Vincent's Hospital New York
Settembre-Ottobre 1976 Medico interno volontario presso Divisione di Genetica Dip. Pediatria Mt Sinai Hospital New York
Novembre 1979-Gennaio 1981 Registrar presso divisione di Genetica Welsh National School Medicine Cardiff
02.02.1981-01.07.1981 attività di ricerca presso Genetica Medica Est Birmingham Hosp. sponsorizzata dalla East Birmingham Health Authority.
Marzo-Aprile 1982 supplenza come citogenetista presso divisione di Genetica Welsh National School Medicine Cardiff
Novembre 1990 frequenza presso Genetica Medica Est Birmingham Hosp. per la messa a punto delle tecniche FISH.

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Dall'anno accademico 2004-2005 ad oggi Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica indirizzo medico e indirizzo biologico.
- Dall'anno 1999 e cioè dalla sua costituzione, al 2001, ha fatto parte del corpo docente del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva XV e XVI ciclo, svolgendo anche funzione di tutor.
- Dall'anno 2001 al 2008-2011 è stata coordinatore del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva dal XVII al XXIV ciclo
- Dal 2010 ha contribuito alla nuova costituzione del Dottorato di Ricerca Internazionale in Biomedicina translazionale XXVI ciclo, della Scuola Superiore dell'Università di Catania nato dalla fusione con altri corsi di dottorato e fa parte del corpo docente.
- Ha svolto e svolge attività didattica e tutoraggio per la Scuola Superiore di Catania
- Ha svolto attività didattica e tutoraggio per la Facoltà di scienza della formazione corso di laurea in scienze e Tecniche psicologiche. Enna.

È titolare di numerosi incarichi di insegnamento presso Università di Catania in Medicina e chirurgia per corsi di laurea e di specializzazione

ATTIVITÀ ASSISTENZIALE

- Dal 1982 la Prof. Mattina svolge attività di assistenza per i pazienti affetti da malattie genetiche afferenti al Dipartimento di Pediatria e ad altre strutture dell'Azienda. Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica Medica,
- Nel 1982 ha curato l'organizzazione del laboratorio di Citogenetica, da allora lo ha diretto fino al 2011 occupandosi anche della formazione del personale e della gestione del laboratorio. Il laboratorio di citogenetica esegue indagini citogenetiche tradizionali, ad alta risoluzione, citogenetica molecolare (FISH, indagini per la diagnosi citogenetica di danno ambientale per sindromi da instabilità cromosomica (Tecniche DEB, Bleomicina, SCE).
- Dall'ottobre 2003 la struttura da lei organizzata e diretta ha ottenuto il riconoscimento come Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche, Decreto assessoriale ottobre 2003 (GURS del dicembre 2003).
- Dall'aprile 2011 Decreto assessoriale del 29.04.11 (GURS 26 giugno 2011) Riconoscimento del Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele Catania.
- Dall'aprile 2016 Decreto assessoriale del 21.04.2016 (GURS 06 maggio 2016) Riconoscimento del Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Rare Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele Catania come centro HUB per la Sicilia orientale.

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

- Responsabile di progetti di ricerca di ateneo dall'anno accademico 2003-2004 a tutt'oggi

Autore di oltre 200 pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali, autore di capitoli su libri e monografie fra cui:

1. *SOX2: Not always eye malformations. Severe genital but no major ocular anomalies in a female patient with the recurrent c.70del20 variant.* Errichiello E, Gorgone C, Giuliano L, Iadarola B, Cosentino E, Rossato M, Kurtas NE, Delledonne M, **Mattina T**, Zuffardi O. *Eur J Med Genet.* 2018 Jan 25. pii: S1769-7212(17)30662-6. doi: 10.1016/j.ejmg.2018.01.011. [Epub ahead of print]
2. *Molecular cytogenetics characterization of seven small supernumerary marker chromosomes derived from chromosome 19: Genotype-phenotype correlation and review of the literature.* Recalcati MP, Bonati MT, Beltrami N, Cardarelli L, Catusi I, Costa A, Garzo M, Mammi I, **Mattina T**, Nalesso E, Nardone AM, Postorivo D, Sajeva A, Varricchio A, Verri A, Villa N, Larizza L, Giardino D. *Eur J Med Genet.* 2018 Mar;61(3):173-180. doi: 10.1016/j.ejmg.2017.11.007. Epub 2017 Nov 23.
3. *Early Motor Delay: An Outstanding, Initial Sign of Osteogenesis Imperfecta Type I.* Pavone V, **Mattina T**, Pavone P, Falsaperla R, Testa G. *J Orthop Case Rep.* 2017 May-Jun;7(3):63-66. doi: 10.13107/jocr.2250-0685.808.
4. *Chromosome 15 structural abnormalities: effect on IGF1R gene expression and function.* Cannarella R, **Mattina T**, Condorelli RA, Mongioì LM, Pandini G, La Vignera S, Calogero AE. *Endocr Connect.* 2017 Oct;6(7):528-539. doi: 10.1530/EC-17-0158.
5. *Maternal Uniparental Disomy 14 (Temple Syndrome) as a Result of a Robertsonian Translocation.* Bertini V, Fogli A, Bruno R, Azzarà A, Michelucci A, **Mattina T**, Bertelloni S, Valetto A. *Mol Syndromol.* 2017 May;8(3):131-138. doi: 10.1159/000456062. Epub 2017 Feb 16.
6. *Barone R, Fichera M, De Grandi M, Battaglia M, Lo Faro V, **Mattina T**, Rizzo R. Familial 18q12.2 deletion supports the role of RNA-binding protein CELF4 in autism spectrum disorders. Am J Med Genet A. 2017 Apr 13. doi:10.1002/ajmg.a.38205. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 28407444*
7. *Cali F, Chiavetta V, Ruggeri G, Piccione M, Selicorni A, Palazzo D, Bonsignore M, Cereda A, Elia M, Failla P, Figura MG, Fiumara A, Maitz S, Luana Mandarà GM,*

- Mattina T**, Ragalmuto A, Romano C, Ruggieri M, Salluzzo R, Saporoso A, Schepis C, Sorge G, Spanò M, Tortorella G, Romano V. Mutation spectrum of *NF1* gene in Italian patients with neurofibromatosis type 1 using Ion Torrent PGM™ platform. *Eur J Med Genet.* 2017 Feb;60(2):93-99. doi: 10.1016/j.ejmg.2016.11.001. Epub 2016 Nov 9. PubMed PMID: 27838393.
8. *The Koolen-de Vries syndrome: a phenotypic comparison of patients with a 17q21.31 microdeletion versus a KANSL1 sequence variant.* Koolen DA, Pfundt R, Linda K, Beunders G, Veenstra-Knol HE, Conta JH, Fortuna AM, Gillissen-Kaesbach G, Dugan S, Halbach S, Abdul-Rahman OA, Winesett HM, Chung WK, Dalton M, Dimova PS, **Mattina T**, et al. . *Eur J Hum Genet.* 2015
 9. *Opposite effects on facial morphology due to gene dosage sensitivity.* Hammond P, McKee S, Suttie M, Allanson J, Cobben JM, Maas SM, Quarrell O, Smith AC, Lewis S, Tassabehji M, Sisodiya S, **Mattina T**, Hennekam R. *Hum Genet.* 2014 Sep;133(9):1117-25 IF 5,069
 10. *A de novo 11p13 Microduplication in a Patient with Some Features Invoking Silver-Russell Syndrome.* Palumbo O, **Mattina T**, Palumbo P, Carella M, Perrotta CS. *Mol Syndromol.* 2014 Jan;5(1):11-8
 11. *TBR1 is the candidate gene for intellectual disability in patients with a 2q24.2 interstitial deletion.* Palumbo O, Fichera M, Palumbo P, Rizzo R, Mazzolla E, Cocuzza DM, Carella M, **Mattina T**. *Am J Med Genet A.* 2014 Mar;164A(3):828-33.
 12. *Growth hormone, gender and face shape in Prader-Willi syndrome.* de Souza MA, McAllister C, Suttie M, Perrotta C, **Mattina T**, Faravelli F, Forzano F, Holland A, Hammond P. *Am J Med Genet A.* 2013 Oct;161A(10):2453-63.
 13. *Craniofacial characteristics of fragile X syndrome in mouse and man.* Heulens I, Suttie M, Postnov A, De Clerck N, Perrotta CS, **Mattina T**, Faravelli F, Forzano F, Kooy RF, Hammond P. *Eur J Hum Genet.* 2013 Aug;21(8):816-23.
 14. *Interstitial 16p13.3 microduplication: case report and critical review of genotype-phenotype correlation.* **Mattina T**, Palumbo O, Stallone R, Pulvirenti R M, Di Dio L, Pavone P, Carella M, Pavone L *EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, p. 1-16, ISSN: 1769-7212
 15. [Decreased expression of GRAFI/OPHN-1-L in the X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome.](#) Barresi V, Ragusa A, Fichera M, Musso N, Castiglia L, Rappazzo G, Travali S, **Mattina T**, Romano C, Cocchi G, Condorelli DF. *BMC Med Genomics.* 2010
 16. [Deletion of ETS-1, a gene in the Jacobsen syndrome critical region, causes ventricular septal defects and abnormal ventricular morphology in mice.](#)
 17. *Ye M, Coldren C, Liang X, **Mattina T**, Goldmuntz E, Benson DW, Ivy D, Perryman MB, Garrett-Sinha LA, Grossfeld P. *Hum Mol Genet.* 2010 Feb 15;19(4):648-56*
 18. *Jacobsen syndrome.* **Mattina T**, Perrotta CS, Grossfeld P *Orphanet J Rare Dis.* 2009 Mar 7;4:9. Review.

Interessi Scientifici:

La Prof. Mattina, subito dopo la laurea, iniziò la propria attività scientifica collaborando ad un progetto di ricerca sull'epatite B, rivolto al riconoscimento dei fattori che ne condizionano la trasmissione materno-fetale.

Dopo la conclusione del progetto ha orientato le proprie ricerche esclusivamente alla Genetica e Citogenetica clinica (v. Elenco delle pubblicazioni).

Gran parte delle ricerche sono state condotte in collaborazione con ricercatori di altri Istituti e centri di ricerca sia italiani che stranieri.

La prof. Mattina

- È membro del **Consorzio Internazionale per lo studio della sindrome Instabilità centromerica-Anomalie facciali (ICF)**
- È membro del **Mendelian Cytogenetics Network** dal 1997
- È membro dell'**European Chromosome 11q Network**
- Ha partecipato al **6th International Workshop per la mappatura del cromosoma 11** (Nizza, Maggio 1998)
- È stata "invited speaker" alla **American 11q Research and Resource Group Conference** de La Jolla University of California (San Diego, Agosto 1998, 2000, 2006, 2008, 2010, 2012, 2014, 2016)
- È stata "invited speaker" alla **European 11q Research and Resource Group Conference** (Germania, Marzo 2000, 2002, 2004, 2007, 2009, 2011, 2013)
- È stata "invited speaker" al **III International congress molecular medicine Instambul**, maggio 2009
- È stata "invited speaker" al **Chongqing International Heart Congress CHINA** aprile 2011
- È "invited speaker" al **International Heart Congress CHINA** dicembre 2012
- È stata "invited speaker" alla **11q Group Conference in Spagna Madrid 2016 e 2017**

- È iscritta alla **SIGU Società Italiana di Genetica Umana** dal 1996,
- E' stata rappresentante **SIGU Sanità per la Sicilia** dal 2004 al 2008
- È componente del comitato etico del **Policlinico Universitario CT**
- È componente del tavolo tecnico per la genetica **Regione Sicilia** dal 2014

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003.

Data 10/04/2018

Firma _____

