

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome

GENTILE MATTIA

Indirizzo

Telefono

Fax

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

2017-2018 : CONSULENTE IRCCS ONCOLOGICO - BARI

2016-2017 : CONSULENTE OSPEDALE FATEBENEFRATELLI – ROMA

2004 - :DIRIGENTE II LIVELLO UOC LABORATORIO GENETICA MEDICA ASL BARI.

2005-2017: Consulente presso la U.O. Genetica medica, IRCCS "Saverio de Bellis".

1992 - : a partire dall'anno accademico 1992/93, con la interruzione di soli 2 anni è docente a contratto per diversi corsi di insegnamento della Facoltà di Medicina e Chirurgia della Università degli Studi di Bari.

1994-2004: Aiuto Medico Corr.le presso il Laboratorio di Genetica dell'I.R.C.C.S. "Saverio De Bellis", con Incarico Dirigenziale di Struttura semplice dal 1/3/2001 al 28/2/2004, a valenza dipartimentale dal 19/4/2004.

2000-2004: Consulente-Responsabile Laboratorio di Genetica medica Ospedale pediatrico Giovanni XXIII, Bari.

1993-1994: Assistente Medico presso Laboratorio di Analisi - Ospedale di Fasano (BR), ASL Brindisi.

1990-1993: contrattista presso il Laboratorio di Genetica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "S. De Bellis", Castellana (BA) -

1991-1993: componente della Commissione Esaminatrice degli insegnamenti di Genetica Umana e di Genetica Medica del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia della Università degli Studi di Bari.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

1982: Diploma di maturità scientifica con votazione finale di 60/60.

1989: Laurea in Medicina e Chirurgia il 17 Luglio 1989, con votazione di 110/110 cum laude.

1993: Specializzazione in Genetica medica con la votazione di 70/70 cum laude e tesi di Diploma di Specializzazione sperimentale dal titolo "Utilizzazione della Ibridazione in situ fluorescente (F.I.S.H.) per la caratterizzazione di alcuni riarrangiamenti cromosomici", Correlatori Ch. ssimi Proff.ri Ginevra Guanti e Giuseppe Del Porto.

2015: Master universitario di II livello in "Diritto, Economia e Management delle Aziende Sanitarie – DEMAS" IX edizione (60 Crediti Formativi Universitari, durata 12 mesi)

2020: Certificato di Formazione Manageriale (CURSUS Regione Puglia);

CAPACITÀ E COMPETENZE

PERSONALI

Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.

MADRELINGUA

ALTRA LINGUA

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

Vivere e lavorare con altre persone, in ambiente multiculturale, occupando posti in cui la comunicazione è importante e in situazioni in cui è essenziale lavorare in squadra (ad es. cultura e sport), ecc.

Parametri Attività Scientifica

Autore di oltre 200 Pubblicazioni su riviste nazionali e (116) su riviste internazionali con I.F.

H-Index (excluding self citations): **35**

Researchgate Score (https://www.researchgate.net/profile/Mattia_Gentile3/scores): **40.96**

GoogleScholar:

	Tutte	Dal 2015
Citazioni	4715	1497
Indice H	38	32
i10-index	86	45

Attività Scientifica Nei due anni di internato presso l'Istituto di Genetica Umana della Università Cattolica del Sacro Cuore, sotto la direzione del Prof. A. Serra, il dott. Gentile è stato impegnato in lavori di genetica biochimica in cui si sono utilizzate tecniche di biochimica, colture cellulari e citogenetica. Il lavoro sperimentale della tesi di laurea, reso possibile dalla precedente acquisizione di tali tecniche. Dal 1990 in poi il dott. Gentile è impegnato in attività di ricerca inizialmente presso il Laboratorio di Genetica Umana della Università degli Studi di Bari, sotto la guida e direzione della Prof.ssa Ginevra Guanti, Ordinario di Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia della Università degli Studi di Bari; presso il Laboratorio di Genetica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Saverio de Bellis" di Castellana Grotte (BA) e, successivamente, presso la UOC di Genetica medica della ASL BARI Campi di ricerca/studio: a) Genetica del cancro colorettale; b) Caratterizzazione mediante tecniche di citogenetica classica, molecolare (FISH, array-CGH) e di biologia molecolare di pazienti con aberrazioni cromosomiche e definizione di correlazioni genotipo-fenotipo c) Genetica e diagnosi prenatale con particolare attenzione alla microdelezione 22q11; d) Sindromi monogeniche / nuove condizioni sindromiche.

ITALIANO

INGLESE

ECCELLENTE

ECCELLENTE

BUONO

Principali Collaborazioni di ricerca in Italia: Prof.ssa Gabriella Serio – Cattedra di Anatomia patologica, Policlinico, Università degli Studi di Bari - Studio mediante CGH dei mesoteliomi (Progetto MIUR). Prof.ssa Ginevra Guanti – Cattedra di Genetica medica, Policlinico Universitario Bari – Studio molecolare tumori colo-rettali ereditari e non. Prof.ssa Gilda Caruso – Direttore III Cattedra di Anatomia patologica, Università degli Studi di Bari – Studio genetico di patologie fetali su base malformativa complessa. Prof. Mariano Rocchi – Cattedra di Genetica, Università degli Studi di Bari – Caratterizzazione mediante citogenetica molecolare di riarrangiamenti cromosomici. Prof. Bruno Dallapiccola, Dr.ssa Elisabetta Valente – C.S.S. Mendel, Università degli Studi La Sapienza, Roma – Identificazione di geni responsabili di condizioni sindromiche con ipoplasia cerebellare (COACH/Joubert syndrome) Dr. Paolo Volpe - UOD Medicina fetale, P.O. di Venere, ASL Bari – Correlazione tra malformazioni ecografiche e malattie genetiche. Dr. Maurizio Marasini – Cardiocirurgia, Istituto Gaslini, Genova – Basi genetiche delle cardiopatie fetali Dr. Massimo Serra – Laboratorio Oncologia Sperimentale – Istituti Ortopedici Rizzoli, Bologna – Studio dei tumori tramite ibridazione genomica comparativa. Dr.ssa Liliana Varesco – Laboratorio Oncologia Sperimentale – IST Genova - Poliposi Adenomatosa Familiare. Prof. Canio Bonavoglia, Prof. Domenico Otranto, Prof. Vito Martella – Facoltà di Veterinaria, Università degli Studi Bari. Caratterizzazione molecolare di virus parassiti negli animali. Principali Collaborazioni di ricerca all'estero: Prof. William B Dobyns – The University of Chicago, Department of Human Genetics, Chicago, USA - Genetica delle malformazioni del SNC. Prof. Melissa Parisi - Children's Hospital and Regional Medical Center Division of Genetics and Developmental Medicine, Seattle, USA – Genetica delle malformazioni del SNC. Prof. Judith Fridovich – Institute of Human Genetics, Atlanta, USA – Utilizzazione del modello sperimentale di lievito nello studio della Galattosemia. Prof. Constantin Polychronakos - Department of Pediatrics and Human Genetics, McGill University Health Center Montréal, Canada - Caratterizzazione sindrome con atresie multiple.

CAPACITÀ E COMPETENZE ORGANIZZATIVE

Ad es. coordinamento e amministrazione di persone, progetti, bilanci; sul posto di lavoro, in attività di volontariato (ad es. cultura e sport), a casa, ecc.

Il Dr. Mattia Gentile ha sin dal 1995 svolto funzioni dirigenziali del Laboratorio di Genetica medica dell'IRCCS Saverio de Bellis, in assenza di figura apicale. Infatti già dal 1995 ha direttamente gestito un gruppo dedito ad attività di ricerca ed assistenza mediamente composto da 8-9 persone tra dirigenti laureati e tecnici di ruolo e borsisti/contrattisti. Solo dal 2001 tale ruolo è stato deliberato con assegnazione di struttura semplice e, successivamente, di struttura semplice a valenza dipartimentale. Dal 2004 è Direttore di UOC. L'organico che attualmente dirige è composto da 2 Dirigenti medici, 4 Dirigenti Biologi di ruolo, 5 Tecnici di ruolo, 2 Infermiere e 1 ausiliario.

La UOC di Genetica Medica, diretta dal Dr. Mattia Gentile, oltre alla utenza esterna, ha espletato la attività di diagnosi genetica, in particolare prenatale, per tutti gli Stabilimenti Ospedalieri della ASL BARI: Di Venere (dove è allocata), San Paolo, Sarcone, Monopoli-Putignano, Corato e Altamura-Gravina. Dal punto di vista clinico e diagnostico il Dr. Mattia Gentile ha sviluppato le seguenti attività diagnostiche:

- Consulenza genetica nelle principali aree tematiche di interesse: diagnosi prenatale, infertilità/rischio riproduttivo/rischio teratogeno, dismorfologia ed oncologia;
- Diagnostica citogenetica pre/post-natale su: sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali, tessuto abortivo.
- Diagnostica di citogenetica molecolare: Ibridazione in situ fluorescente (FISH) mediante utilizzo di sonde commerciali/da banche di cloni BAC/YAC.
- Array-CGH in epoca prenatale (DNA da villi coriali/cultura di liquido amniotico) e post-natale (DNA da sangue periferico) su piattaforma "whole genome".
- Diagnostica molecolare di I Livello:
 - Screening per mutazioni gene *CFTR* (Reverse Dot Blot)
 - Screening per Microdelezioni cromosoma Y (PCR multipla)
 - Analisi molecolare per sindrome X Fragile (PCR/Elettroforesi capillare)
- Dal 2017 Test del DNA fetale mediante NGS (attività avviata con finanziamento Regionale)
- Dal 2018 Analisi di sequenziamento esomico mediante NGS

La UOC di Genetica medica è per tali attività inserita nella rete *Orphanet* che rappresenta il principale database per le strutture che si occupano di Genetica Medica.

Tutte le prestazioni di citogenetica vengono effettuate secondo i criteri definiti dalla Società di Genetica Umana (SIGU).

CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE

Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.

Uso corrente ed ottimale dei più comuni programmi informatici. Ampia conoscenza e supervisione nell'ambito delle metodologie di diagnostica citogenetica e molecolare.

PATENTE O PATENTI B

ULTIME 5 PUBBLICAZIONI

1. Mignogna ML, Ficarella R, Gelmini S, Marzulli L, Ponzi E, Gabellone A, Peschechera A, Alessio M, Margari L, **Gentile M**, D'Adamo P. Clinical characterization of a novel RAB39B nonstop mutation in a family with ASD and severe ID causing RAB39B downregulation and study of a Rab39b knock down mouse model. *Hum Mol Genet*. 2021 Nov 11;ddab320. doi: 10.1093/hmg/ddab320. Epub ahead of print. PMID: 34761259.
2. Inchingolo AD, Patano A, Coloccia G, Ceci S, Inchingolo AM, Marinelli G, Malcangi G, Montenegro V, Laudadio C, Palmieri G, Bordea IR, Ponzi E, Orsini P, Ficarella R, Scarano A, Lorusso F, Dipalma G, Corsalini M, **Gentile M**, Venere DD, Inchingolo F. Genetic Pattern, Orthodontic and Surgical Management of Multiple Supplementary Impacted Teeth in a Rare, Cleidocranial Dysplasia Patient: A Case Report. *Medicina (Kaunas)*. 2021 Dec 10;57(12):1350. doi: 10.3390/medicina57121350. PMID: 34946295; PMCID: PMC8709258.
3. Beijer D, Dohrn MF, De Winter J, Fazal S, Cortese A, Stojkovic T, Fernández-Eulate G, Remiche G, **Gentile M**, Van Coster R, Dufke C, Synofzik M, De Jonghe P, Züchner S, Baets J. RFC1 repeat expansions: A recurrent cause of sensory and autonomic neuropathy with cough and ataxia. *Eur J Neurol*. 2022 Mar 6. doi: 10.1111/ene.15310. Epub ahead of print. PMID: 35253317.
4. Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Redaelli S, Massimello M, Maitz SB, **Gentile M**, Ponzi E, Orsini P, Zilio A, Montaldi A, Calò A, Capra AP, Briuglia S, La Rosa MA, Grillo L, Romano C, Bianca S, Malacarne M, Busè M, Piccione M, Larizza L. 12q21 Interstitial Deletions: Seven New Syndromic Cases Detected by Array-CGH and Review of the Literature. *Genes (Basel)*. 2022 Apr 27;13(5):780. doi: 10.3390/genes13050780. PMID: 35627165; PMCID: PMC9141874.
5. Grati FR, Bestetti I, De Siero D, Malvestiti F, Villa N, Sala E, Crosti F, Parisi V, Nardone AM, Di Giacomo G, Pettinari A, Tortora G, Montaldi A, Calò A, Saccilotto D, Zanchetti S, Celli P, Gueneri S, Silipigni R, Cardarelli L, Lippi E, Cavani S, Malacarne M, Genesio R, Beltrami N, Pittalis MC, Desiderio L, **Gentile M**, Ficarella R, Recalcati MP, Catusi I, Garzo M, Miele L, Corti C, Ghezzi S, Bertini V, Cambi F, Valetto A, Facchinetti B, Bernardini L, Capalbo A, Balducci F, Pelo E, Minuti B, Pescucci C, Giuliani C, Renieri A, Longo I, Tita R, Castello G, Casalone R, Righi R, Raso B, Civolani A, Muzi MC, di Natale M, Varriale L, Gasperini D, Nuzzi MC, Cellamare A, Casieri P, Busuito R, Ceccarini C, Cesarano C, Privitera O, Melani D, Menozzi C, Falcinelli C, Calabrese O, Battaglia P, Tanzariello A, Stampalija T, Ardisia C, Gasparini P, Benn P, Novelli A. Positive predictive values and outcomes for uninformative cell-free DNA tests: An Italian multicentric Cytogenetic and cytogenomic Audit of diagnostic testing (ICARO study). *Prenat Diagn*. 2022 Nov 19. doi: 10.1002/pd.6271. Epub ahead of print. PMID: 36403097.

Bari 27 Febbraio 2023

F.to
Dr. Mattia Gentile

Il sottoscritto GENTILE MATTIA, consapevole delle responsabilità penali cui può andare incontro in caso di dichiarazioni non veritiere, ai sensi e per gli effetti di cui all'art. 76 del D.P.R. 445/00 e sotto la propria personale responsabilità dichiara che quanto dichiarato nel presente curriculum corrisponde al vero. Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel curriculum vitae ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 e del GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Bari 27 Febbraio 2023

F.to
Dr. Mattia Gentile