

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

[3 dic 24 – Attuale]

Scuola di Specializzazione in Genetica Medica*Università degli studi di Ferrara*

Città: Ferrara | Paese: Italia

[8 ott 21 – 18 ott 23]

Laurea in Biologia - LM6 (Curriculum Biologia Molecolare)*Università degli studi di Perugia* | <https://www.unipg.it>

Città: Perugia | Paese: Italia | Voto finale: 110/110 con Lode | Tesi: Patologie genetiche eterogenee e complesse: analisi Next Generation Sequencing (NGS) mediante pannelli multigenici e focus sull'analisi bioinformatica

- Conoscenza e dimestichezza nelle tecniche di biologia molecolare: dall'estrazione del DNA, alla preparazione delle librerie NGS ed analisi dei dati con prioritizzazione delle varianti.
- Allestimento dei primers per conferma delle varianti e sequenziamento Sanger.

[ott 17 – 20 apr 21]

Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico (LM-SNT3)*Università degli Studi di Perugia* | <https://www.unipg.it>

Città: Perugia | Paese: Italia | Voto finale: 110/110 con Lode | Tesi: Analisi genetica in fibrosi cistica: screening di 1° livello alla luce delle nuove linee guida 2019

Competenze generali in: anatomia, biologia, fisiologia, istologia, chimica, biochimica, patologia, microbiologia, genetica, farmacologia e immunoematologia.**Conoscenze avanzate delle tecniche di analisi di:** biologia molecolare, microbiologia, anatomia patologica, patologia e biochimica clinica.

[23 gen 25]

Iscrizione all'Albo Biologi della Toscana e dell'Umbria**Matricola: ToU_A4455** | <https://www.biologitoscanaumbria.it/albo-professionale/>

Paese: Italia

[12 mag 21]

Iscrizione all'Albo TSRM e PSTRP - Perugia e Terni**Matricola: 439** | <https://www.tsrp-pstrp.org>

Città: Perugia | Paese: Italia

[28 feb 25]

Corso ECM - Assistenza e ricerca sulle malattie rare in umbria la terapia genica in clinica*Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica*

Città: Perugia | Paese: Italia

[2 ott 24 – 4 ott 24]

Partecipazione al XXVII Congresso Nazionale SIGU*Società Italiana di Genetica Umana* | <https://sigu.congressonazionale.com>

Città: Padova | Paese: Italia

[16 apr 24 – 18 apr 24]

Corso ECM - Formazione Specifica in tema di salute e sicurezza nei luoghi di lavoro rivolta a lavoratori*Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica*

Città: Perugia | Paese: Italia

[29 feb 24]

Corso ECM - Assistenza e ricerca sulle malattie rare in Umbria*Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica* | <http://www.villaumbra.gov.it>

Città: Perugia | Paese: Italia

[31 mar 23 – 17 gen 24]

Corso FAD - Approcci in NGS ed analisi omiche per lo studio e la diagnosi di malattie umane/mendeliane

Scuola Medica Ospedaliera <https://www.smorrlfad.it>

Paese: Italia

[28 feb 23] **Corso ECM - Assistenza e ricerca sulle malattie rare in Umbria**

Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

Paese: Italia

[28 gen 23] **Seminario - "Discussione in epilessia sperimentale 2"**

Sapienza Università di Roma

Città: Roma Paese: Italia

[28 feb 22] **Corso FAD - Assistenza e ricerca sulle malattie rare in Umbria**

Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica

Paese: Italia

[17 gen 22 – 22 gen 22] **Winter School on Biotechnology 8th edition**

Università degli studi di Perugia

Paese: Italia

[26 feb 21] **Corso FAD - Assistenza e ricerca sulle malattie rare in Umbria**

Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica <http://www.villaumbra.gov.it>

Indirizzo: Consorzio "Scuola Umbra di Amministrazione Pubblica" Villa Umbra, 06132 , Loc. Pila Perugia, Italia

[5 apr 20 – 30 mag 20] **Corso FAD - Privacy: Il trattamento dei dati personali nel regolamento europeo del 2016**

ECM Umbria <http://www.ecmperugia.it>

[set 12 – lug 17] **Diploma di Istituto Tecnico Settore Tecnologico indirizzo "Chimica, Materiali e Biotecnologie" articolazione "Biotecnologie Sanitarie"**

I.I.S Cassata Gattapone <https://www.iisgubbio.edu.it>

Indirizzo: Via del Bottagnone 40, 06024, Gubbio, Italia
vello 4 EQF

Voto finale: 100/100 **Livello EQF:** L

ESPERIENZA LAVORATIVA

[3 dic 24 – Attuale] **Specializzanda Biologa in Genetica Medica**

CRR di Genetica Medica dell'Azienda ospedaliera di Perugia

Città: Perugia Paese: Italia

[1 set 24 – 28 feb 25] **Borsa di ricerca "Ruolo della variante c.196G>A (p.Gly66Arg) del gene AP1G1 nello sviluppo di embrioni di Zebrafish e in fibroblasti di paziente affetto da sindrome di Usmani-Riazuddin"**

Professore Cataldo Arcuri

Città: Perugia Paese: Italia

Tecniche di biologia cellulare: allestimento di colture cellulari, Western Blotting, immunofluorescenza, estrazione di acidi nucleici e proteine.

Tecniche bionformatiche: utilizzo dei database Uniprot, Clinvar, GnomAD, Varsome, Franklin, software di allineamento (EMBL-EBI) e di predizione della struttura 3D delle proteine (Swiss-model)

[1 apr 24 – 30 giu 24] **Borsa di ricerca "Valutare il ruolo dell'allele wild type e del mutante c.196G>A del gene AP1G1 in fibroblasti da cute di pazienti affetti da sindrome di Usmani-Riazuddin"**

Professore Cataldo Arcuri

Città: Perugia Paese: Italia

Tecniche di biologia cellulare: allestimento di colture cellulari, Western Blotting, immunofluorescenza estrazione di acidi nucleici e proteine.

[2 apr 24 – 30 set 24] **Attività di volontariato presso il Centro di Riferimento Regionale per la Genetica Medica - Azienda Ospedaliera di Perugia**

Dr. Paolo Prontera

Città: Perugia Paese: Italia

Attività di volontariato riguardante: allestimento delle librerie NGS con metodo a cattura, analisi ed interpretazione dei dati di sequenziamento per lo studio di cardiopatie, ipoacusie, epilessie e messa a punto dello studio dell'esoma clinico, sequenziamento Sanger (sequenziatore ABI 3500), QF PCR su liquido amniotico e materiale abortivo, MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) ed analisi di Reverse Dot Blot (RDB) con metodica INNO LIPA per lo screening del gene CFTR.

[11 lug 22 – 11 lug 23] **Tirocinio Tesi (laurea magistrale)**

Centro di Riferimento Regionale per la Genetica Medica - Azienda Ospedaliera di Perugia

Città: Perugia Paese: Italia

Attività di tirocinio tecnico-pratico riguardante: allestimento delle librerie NGS e loro validazione tecnica, gestione della strumentazione di sequenziamento (MiSeq Illumina), valutazione ed interpretazione dei dati bioinformatici per pazienti affetti da patologie genetiche complesse (cardiopatie, ipoacusie ed epilessie), progettazione di primers, allestimento di PCR, sequenziamento Sanger e supporto al personale medico nella stesura dei referti.

[6 set 22 – 13 ott 22] **Stage**

Laboratorio di biologia molecolare, sezione Oncologia Medica - Azienda Ospedaliera di Perugia

Città: Perugia Paese: Italia

Attività di tirocinio tecnico-pratico riguardante: estrazione di acidi nucleici (DNA ed RNA) da tessuti fissati in formalina, liquor e biopsie liquide; preparazione delle librerie NGS per il sequenziamento Illumina ed Ion Torrent, analisi ed interpretazione dei risultati di sequenziamento; elettroforesi (tapestation) e sequenziamento Sanger.

[nov 20 – apr 21] **Tirocinio Tesi (laurea triennale)**

Centro di Riferimento Regionale per la Genetica Medica - Azienda Ospedaliera di Perugia

Città: Perugia Paese: Italia

Attività di tirocinio tecnico-pratico riguardante: estrazione di DNA da sangue intero, quantificazione degli acidi nucleici (DNA), PCR multiplex, elettroforesi su gel di agarosio ed allestimento della metodica INNO - LIPA CFTRIage per lo screening di 1° livello del gene CFTR.

[giu 17 – lug 20] **Tirocinio professionalizzante**

Città: Perugia Paese: Italia

Attività di tirocinio tecnico-pratico svolto durante i tre anni del Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico presso i laboratori di: Microbiologia, Biologia, Anatomia Patologica, Medicina Trasfusionale, Patologia Clinica, Farmacologia, Genetica Medica, Ematologia, M.I.S.E.M., Medicina del Lavoro dell'Azienda Ospedaliera di Perugia e presso i laboratori di Microbiologia, Chimica, Bromatologia dell'Istituto Zooprofilattico di Perugia.

PUBBLICAZIONI

[2025] **Usmani-Riazuddin syndrome: functional characterization of novel c.196G>A, variant in the AP1G1 gene and phenotypic insights from Zebrafish model**

Riferimento: Abstract

Autori: Elisa Vinciarelli, Valentina Imperatore, Jasmine Covarelli, Alessandra Mirarchi, Daniela Zizioli Giuseppe Borsani, Sara Ferretti, Cataldo Arcuri and Paolo Prontera **Nome della pubblicazione:** European Society of Human Genetics 2025 Conference

[2024] **CASP2 biallelic truncating variants: a new case supports the link with lissencephaly/pachygyria and expands the clinical spectrum**

Autori: Ilaria Vivaldi, Marco Imperi, Maria Giovanna Tedesco, Elisa Vinciarelli, Eleonora Chiarotto, Davide Colavito, Michela Cecconi, Teresa Anna Cantisani and Paolo Prontera. **Editore:** Nature: European Journal of Human Genetics

[2023] **RFX4 missense de novo variant in a patient with microcephaly and intellectual disability**

Riferimento: Abstract

COMPETENZE LINGUISTICHE

Lingua madre: italiano **Altre lingue:** russo
inglese

ASCOLTO B2 LETTURA B2 SCRITTURA B2

PRODUZIONE ORALE B2 INTERAZIONE ORALE B2

Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato

COMPETENZE

Padronanza del Pacchetto Office (Word Excel PowerPoint ecc) | Posta elettronica | Microsoft Office | Windows | buona padronanza prodotti Adobe (Photoshop, Indesign) | Conoscenza dei sistemi operativi MacOS iOS | Gestione PDF

PATENTE DI GUIDA

Automobile: B

COMPETENZE COMUNICATIVE E INTERPERSONALI

Buone capacità di apprendimento ed inserimento in ambiente lavorativo

Buona capacità di pianificazione del lavoro e di gestione dello stress. Ottime capacità di lavorare in gruppo e di creare un buon rapporto professionale ed interpersonale.

La sottoscritta Elisa Vinciarelli, consapevole delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 del D.P.R. n. 445/2000 in caso di dichiarazioni mendaci, dichiara sotto la propria responsabilità: che tutte le informazioni contenute nel presente curriculum vitae corrispondono a verità e sono da intendersi come dichiarazioni sostitutive di certificazione e/o di atto di notorietà, ai sensi degli artt. 46 e 47 del D.P.R. n. 445/2000.

Perugia, 16 apr 25