

## INFORMAZIONI PERSONALI

**Paolo Fontana**

Sesso M | Data di nascita 14/08/1986 | Nazionalità Italiana | Stato civile Coniugato

**ESPERIENZA  
PROFESSIONALE**

**Novembre 2018 – a tutt'oggi**

Dirigente Medico in Genetica Medica presso A.O.R.N. San Pio (BN)

**Dicembre 2016 – Novembre 2018**

Medico responsabile della selezione dei donatori di sangue per AVIS (Associazione Volontari Italiani del Sangue)

Ho lavorato come medico responsabile della selezione dei donatori di sangue in 360 sedute di raccolta donazioni

**Ottobre 2016 – Novembre 2018**

Frequenza volontaria in ambulatorio di Genetica Medica **attualmente presso A.O.R.N. San Pio di Benevento**; precedentemente fino al maggio 2017 presso A.O.R.N. Santobono di Napoli

**Agosto 2016 – Giugno 2017**

Medico-chirurgo del Servizio di Continuità Assistenziale presso ASL Napoli 1

**Luglio 2011 – Giugno 2016**

Specializzazione in Genetica Medica presso A.O.U. Federico II

Durante la specializzazione ho collaborato come genetista clinico presso:

- ambulatorio di Genetica Pediatrica Federico II
- reparto di Genetica Medica dell'ospedale Antonio Cardarelli di Napoli
- reparto di Genetica Medica dell'ospedale Gaetano Rummo di Benevento
- ambulatorio di Genetica Medica della Seconda Università degli Studi di Napoli

Ho inoltre svolto attività di ricerca e di diagnosi di laboratorio presso l'Istituto CEINGE Biotecnologie Avanzate di Napoli e il Dipartimento di Patologia dell'Università degli studi di Napoli Federico II

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

**Luglio 2016**

**Specializzazione in Genetica Medica**

Università degli Studi di Napoli Federico II

Voto: 50/50 e LODE

Tesi: **Caratterizzazione genotipica e fenotipica di una coorte di pazienti con Sindrome Kabuki.**

**Febbraio 2011** Abilitazione in Medicina e Chirurgia – Università degli studi di Napoli Federico II

**Luglio 2010** Laurea in Medicina e Chirurgia

Università degli Studi di Napoli Federico II

Voto: 110/110

Tesi in Genetica Medica dal titolo: Studio dei meccanismi patogenetici e nuovi approcci terapeutici per l'Atassia di Friedreich.

## COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	C1	C1	C1	C1	C1
Livello "Advanced English" certificato dall'Università di Cambridge (UK)					
Spagnolo	B1	A2	A2	A2	A2

Livelli: A1/A2: Utente base - B1/B2: Utente intermedio - C1/C2: Utente avanzato  
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

Patente di guida B – Automunito

## COMPETENZE PROFESSIONALI

Attività di Genetica clinica

Nel corso del periodo di formazione specialistica e come Dirigente Medico, ho avuto come obiettivo quello di ampliare la mia esperienza in tutti gli ambiti della Genetica Clinica, con particolare attenzione verso le patologie complesse e di difficile inquadramento diagnostico e in generale per patologie a carattere congenito o ereditario. Ho maturato esperienza nella gestione del paziente con difetti congeniti, malformazioni multiple, dismorfismi cranio-facciali, bassa statura, disturbi dello sviluppo psico-motorio, nella pianificazione del corretto iter diagnostico e nella scelta del test molecolare appropriato. Nel percorso di studio e lavorativo ho acquisito padronanza nella consulenza genetica, nel calcolo e nella comunicazione del rischio di ricorrenza a famiglie con patologie oncologiche eredo-familiare (tumore ereditario della mammella, delle ovaie, del colon) e a pazienti con patologie genetiche ad insorgenza nell'adulto.

Nel corso della mia attività libero-professionale prima e ospedaliera poi, ho svolto numerose consulenze per i campi più diversi della Genetica Medica incluse l'infertilità, la poliabortività di coppia, la diagnosi prenatale, la trombofilia ereditaria e la consulenza genetica collegata all'interpretazione di test di diagnosi molecolare effettuati, nonché all'interpretazione di test di paternità.

Ho altresì esperienza quotidiana nella valutazione e nell'interpretazione dei principali test di citogenetica convenzionale (cariotipo, FISH), citogenetica molecolare (CGH-Array, SNP-Array), sequenziamento di singoli geni con metodica Sanger, sequenziamento di singoli geni, di pannelli di geni e dell'intero esoma mediante sequenziamento di nuova generazione (NGS).

**Competenze comunicative** ▪ buone competenze comunicative acquisite durante la mia esperienza pluriennale di medico genetista che mi ha consentito di relazionarmi quotidianamente con il paziente sia adulto che pediatrico.

**Competenze organizzative e gestionali** ▪ gestione cartelle cliniche  
▪ organizzazione attività ambulatoriale  
▪ preparazione e organizzazione di spedizioni di materiale biologico

**Competenze di Genetica di laboratorio** Ho padronanza delle principali tecniche di biologia molecolare: estrazione di DNA ed RNA, amplificazione sul gel di agarosio, PCR, Real time PCR, utilizzo di enzimi di restrizione, clonaggio di frammenti di DNA, Western Blot.  
Ho inoltre redatto numerosi referti di esami di Genetica molecolare presso l'istituto CEINGE di Napoli.

**Competenza digitale**

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato

**COMPETENZE DIGITALI SPECIFICHE**

- ottima padronanza degli strumenti del pacchetto Office (elaboratore di testi, foglio di calcolo elettronico, software di presentazione)
- buona padronanza dei programmi per l'elaborazione digitale delle immagini
- ottima padronanza degli strumenti di navigazione e comunicazione multimediale: browser, posta elettronica, social network
- **padronanza dei principali database per l'analisi delle varianti genomiche (UCSC, DGV, OMIM, Decipher) e di sequenza (Polyphen)**

**ATTIVITA' SCIENTIFICA****Pubblicazioni**

- **P. Fontana**, L. Bernardini, C. Lombardi, M. Giuffrida, M. Ciavarella, A. Capalbo, M. Maioli, F. Scarano, G. Cantalupo, M. Falco, G. Scarano, F. Lonardo. **De Novo Inverted Duplication Deletion of 4p in a 14-Week-Old Male Fetus Aborted Due to Multiple Anomalies**. June 2020 Journal of Pediatric Genetics
- Sinibaldi L, Parisi V, Lanciotti S, **Fontana P**, Kuechler A, Baujat G, Torres B, Koetting J, Splendiani A, Postorivo D, Beygo J, Garaci FG, Malan V, Lüdecke HJ, Guida V, Krumbiegel M, Lonardo F, Novelli A, Albrecht B, Perria C, Scarano G, Spielmann M, Nardone AM, Battaglia A, Brancati F, Bernardini L. **Delineation of MidXq28-duplication syndrome distal to MECP2 and proximal to RAB39B genes**. Clin Genet. 2019 Sep;96(3):246-253.
- **P. Fontana**, M. Morgutti, V. Pecile, S. Lenarduzzi, S. Cappellani, M. Falco, F. Scarano, F. Lonardo. **A novel OTOA mutation in an Italian family with hearing loss**. Gene reports 9 (2017) 111-114.
- Casertano A, **Fontana P**, Hennekam RC, Tartaglia M, Genesisio R, Dieber TB, Ortega L, Nitsch L, Melis D. **Alterations in metabolic patterns have a key role in diagnosis and**

**progression of primrose syndrome.** Am J Med Genet A. 2017 Apr 30.

- **Fontana P**, Grasso M, Acquaviva F, Gennaro E, Galli ML, Falco M, Scarano F, Scarano G, Lonardo F. **SNORD116 deletions cause Prader-Willi syndrome with a mild phenotype and macrocephaly.** Clin Genet. 2017 Oct;92(4):440-443.
- **Fontana P**, Melis D, D'Amico A, Cappuccio G, Auletta G, Vassallo P, Genesio R, Nitsch L, Buffolano W. **Sensorineural Hearing Loss in a Patient Affected by Congenital Cytomegalovirus Infection: Is It Useful to Identify Comorbid Pathologies?** J Pediatr Genet. 2017 Sep;6(3):181-185.
- **Fontana P**, Tortora C, Petillo R, Malacame M, Cavani S, Miniero M, D'Ambrosio P, De Brasi D, Pisanti MA. **Brachydactyly type E in an Italian family with 6p25 trisomy.** Eur J Med Genet. 2017 Mar;60(3):195-199.
- Acquaviva F, Sana ME, Della Monica M, Pinelli M, Postorivo D, **Fontana P**, Falco MT, Nardone AM, Lonardo F, Iacone M, Scarano G. **First evidence of Smith-Magenis syndrome in mother and daughter due to a novel RAI mutation.** Am J Med Genet A. 2017 Jan;173(1):231-238.
- **Fontana P**, Tortora C, Petillo R, Falco M, Miniero M, De Brasi D, Pisanti MA. **A novel 5q11.2 microdeletion in a child with mild developmental delay and dysmorphic features.** Am J Med Genet A. 2016 Sep ;170(9):2445-8.
- Cappuccio G, Vitiello F, Casertano A, **Fontana P**, Genesio R, Bruzzese D, Ginocchio VM, Mormile A, Nitsch L, Andria G, Melis D. **New insights in the interpretation of array-CGH: autism spectrum disorder and positive family history for intellectual disability predict the detection of pathogenic variants.** Ital J Pediatr. 2016 Apr 12;42:39.
- Genesio R, **Fontana P**, Mormile A, Casertano A, Falco M, Conti A, Franzese A, Mozzillo E, Nitsch L, Melis D. **Constitutional chromothripsis involving the critical region of 9q21.13 microdeletion syndrome.** Mol Cytogenet. 2015 Dec 18;8:96.
- Cappuccio G, Rossi A, **Fontana P**, Acampora E, Avolio V, Merla G, Zelante L, Secinaro A, Andria G, Melis D. **Bronchial isomerism in a Kabuki syndrome patient with a novel mutation in MLL2 gene.** BMC Med Genet. 2014 Jan 28;15:15.
- **Fontana P**, Genesio R, Casertano A, Cappuccio G, Mormile A, Nitsch L, Iolascon A, Andria G, Melis D. **Loeys-Dietz syndrome type 4, caused by chromothripsis, involving the TGFB2 gene.** Gene. 2014 Mar 15;538(1):69-73.

#### Libri e Testi Scientifici

- **2014: “Le sindromi malformative: una guida per il pediatra”** di A. Selicorni, G. Zampino, L. Memo, G. Scarano – Pacini Editore Medicina.  
Autore dei capitoli “Acondroplasia” (pp. 60 - 66); “Ipocondroplasia” (pp. 211 - 214).
- **2017: Seconda edizione “Le sindromi malformative: una guida per il pediatra”** di A. Selicorni, G. Zampino, L. Memo, G. Scarano – Pacini Editore Medicina.  
Autore dei capitoli “Sindrome di Coffin-Siris” (pp. 142 -145); “Acondroplasia” (pp. 60 - 66); “Ipocondroplasia” (pp. 211 - 214)

#### Attività di revisore di articoli scientifici

Collaboro come revisore di articoli scientifici per diverse riviste internazionali. Di seguito le pubblicazioni da me revisionate:

- "Mitochondrial Neurogastrointestinal Encephalomyopathy Diseases - In Three Siblings from Pakistan with a Novel Mutation", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Identification of two novel mutations in amino methyltransferase (AMT) gene in cases of Glycine encephalopathy", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Variants associated with infantile cholestatic syndromes detected in extrahepatic biliary atresia by whole exome studies: 20-case series from Thailand", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Clinical and molecular characterization of two Chinese patients with Type 2 congenital generalized lipodystrophy", edito da Gene
- "Potocki-Lupski: a syndrome with wide clinical expressivity. A new case and a literature review", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Osteoglophonic Dysplasia: Phenotypic and Radiological Clues", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Array characterization of prenatally diagnosed 15q26 microdeletion: Report of a new case with multicystic kidneys and review of the literature", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Attitude towards prenatal testing and pregnancy termination among health professionals and medical students in Saudi Arabia", edito da Journal of Pediatric Genetics
- "Unusual de novo partial trisomy 17p12p11.2 due to unbalanced insertion into 5p13.1 in a severely affected boy", edito da Journal of Pediatric Genetics

#### Presentazioni e interventi a corsi e convegni

- Convegno SIGU 2013 (Roma, 25-28 Settembre 2013): Esposizione caso clinico
- Riunione Gruppo Italiano Genetica Clinica (Napoli, 11 aprile 2016): Esposizione caso clinico
- Seventh European Course in Clinical Dysmorphology (Roma, 6-7 novembre 2017): Esposizione caso clinico
- Eighth European Course in Clinical Dysmorphology (Roma, 2 ottobre 2020): Esposizione di due casi clinici

#### Poster presentati a convegni nazionali

- Una forma rara di artrogriposi (CLIFAHDD) associata a una nuova mutazione nel gene NALCN, esposto in occasione del XXIII congresso nazionale SIGU (11-13 novembre 2020)
- Una forma atipica di discinesia ciliare primitiva associata ad una mutazione nel gene OFD1, esposto in occasione del XXIII congresso nazionale SIGU (11-13 novembre 2020)
- Diagnosi di Renal Cysts And Diabetes syndrome (RCAD) da microdelezione 17q12 in un feto abortito per patologia renale cistica bilaterale e polidramnios, esposto in occasione del XXIII congresso nazionale SIGU (11-13 novembre 2020)
- Tre pazienti con ritardo psicomotorio e macrocrania associati a duplicazione 3q29, esposto in occasione del XXII congresso nazionale SIGU (Roma, 13-16 novembre 2019)
- Fenotipo speculare in due fratelli da "traslocazione sbilanciata 3pter;9pter", esposto in occasione del XXI congresso nazionale SIGU (Roma, 24-26 ottobre 2018)
- "Una nuova mutazione nel gene SPRED1 in un paziente di due anni con macchie caffelatte", esposto in occasione del XX congresso nazionale SIGU (Napoli, 15-18 novembre 2017)
- "Una nuova mutazione nel gene OTOA associata a delezione dello stesso gene in una famiglia con sordità ad esordio prelinguale", esposto in occasione del XX congresso nazionale SIGU (Napoli, 15-18 novembre 2017)
- "La delezione di SNORD116 determina una sindrome di Prader-Willi con fenotipo atipico", esposto in occasione del XIX congresso nazionale SIGU (Torino, 23-26 novembre 2016)
- "Riarrangiamenti speculari nella regione Xp22.31", esposto in occasione del XV congresso nazionale SIGU (Sorrento, 21-24 novembre 2012)
- "Anomalie cromosomiche multiple in una paziente con fenotipo complesso: ruolo dell'Array-CGH", esposto in occasione del XV congresso nazionale SIGU (Sorrento, 21-24 novembre 2012)

Convegni, Conferenze e  
Seminari

- Partecipo annualmente alle riunioni nazionali della SIGU ed alle riunioni del gruppo di lavoro di Genetica Clinica.
- Conduco una intensa e costante attività di aggiornamento scientifico partecipando assiduamente a corsi e convegni nazionali e internazionali.

Appartenenza a associazioni

- Socio Sigu (Società Italiana di Genetica Umana) dal 2015
- Iscritto al Gruppo di lavoro di Genetica Clinica SIGU dal 2018
- 

Premi e riconoscimenti

- Premio per la miglior comunicazione in Citogenetica/Citogenomica convegno SIGU 2018

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

Napoli, 09 giugno 2021

In fede,  
*Paolo Fontana*