

INFORMAZIONI PERSONALI

NOME **TOLVE MANUELA**

ESPERIENZA LAVORATIVA

• Date **01/01/2017 ad 29/02/2020**

Incarico di collaborazione coordinata e continuativa per lo svolgimento di attività di ricerca, didattica e diagnostica per lo studio "Messa a punto di algoritmi bioinformatici per la validazione dei risultati delle analisi molecolari di malattie rare neuro-metaboliche" per i pazienti in cura presso la UOC di Neuropsichiatria Infantile afferente al DAI Neuroscienze e Salute Mentale e per i neonati selezionati dallo screening neonatale metabolico effettuato presso il Servizio Screening neonatale e Malattie Genetico Metaboliche – UOC Patologia Clinica del Policlinico Umberto I di Roma (certificato ISO 9001:2008).

• Principali mansioni e responsabilità

Svolgimento di attività di didattica, diagnostica e di ricerca, studio di pannelli di geni per piattaforme di Next Generation Sequencing, messa a punto test diagnostici molecolari, coordinamento attività di laboratorio, interpretazione varianti rare/nuove di sequenza, correlazione genotipo-fenotipo, validazione tecnica dei risultati dei test diagnostici, stesura referti, analisi bioinformatiche, tutoraggio in tirocini di tesi triennali e specialistiche, genotyping in ambito assistenziale, Interpretazione dati Next Generation Sequencing (pannelli custom e esomi clinici), metodiche molecolari IVD, validazione analitica e clinica di nuovi metodi molecolari applicabili alla diagnostica e stesura SOP.

• Date **Dicembre 2017**

• Principali mansioni e responsabilità

Contratto di supplenza a tempo determinato, classe A050 - SCIENZE NATURALI, CHIMICA E BIOLOGIA presso Liceo Classico Statale Aristofane, Via Monte Resegone, 3, 00139 Roma.

• Date **Gennaio-Febbraio 2018**

• Principali mansioni e responsabilità

Contratto di supplenza a tempo determinato, classe A050 - SCIENZE NATURALI, CHIMICA E BIOLOGIA, presso Liceo Scientifico Statale J.F.Kennedy, Via Nicola Fabrizi, 7, 00153 Roma RM

• Date **03/10/2016 al 30/04/2017**

Contratto di Collaborazione Coordinata e Continuativa da Giovane Ricercatore presso l'IRCCS CROB di Rionero In Vulture (Pz), Laboratorio di Biologia Molecolare per la Ricerca Clinica e la Diagnostica avanzata in Onco-Ematologia.

• Principali mansioni e responsabilità

Svolgimento di attività clinica e di ricerca in particolare sulla Leucemia Linfatica Cronica, messa a punto test diagnostici e prognostici molecolari, studio di pannelli di geni per piattaforme di Next Generation Sequencing.

• Date **Marzo 2014 ad Ottobre 2016**

Contratti di Collaborazione Coordinata e Continuativa presso UOC di Patologia Clinica – Laboratorio Malattie Genetico-Metaboliche – DAI di Medicina Diagnostica e presso la UOD di Neurologia Pediatrica del DAI di Pediatria Generale e Specialistica e Neuropsichiatria Infantile, La Sapienza Università di Roma/ Policlinico Umberto I.

- Principali mansioni e responsabilità Svolgimento di attività clinica e di ricerca in merito al progetto "Diagnosi molecolare delle malattie rare", messa a punto test diagnostici molecolari, dosaggio metalli pesanti in matrici biologiche umane e murine, colture cellulari, coordinamento attività di laboratorio, interpretazione varianti rare di sequenza, correlazione genotipo-fenotipo, validazione tecnica dei risultati dei test diagnostici, stesura referti, analisi bioinformatiche, procedura per approvazione progetti Comitato Etico, tutoraggio in tirocini di tesi triennali e specialistiche, genotyping in ambito assistenziale (screening genetico trombofilia, fibrosi cistica, fenichetonuria), Interpretazione dati Next Generation Sequencing .
- Date **01/03/2013 al 28/02/2014**
Assegnista di Ricerca presso Dipartimento di Pediatria e Neuropsichiatria infantile, Università La Sapienza di Roma. Settore MED/05; Tema della Ricerca: Nuovi Test di Laboratorio per la Diagnosi di Malattie Neuro Metaboliche Ereditarie.

- Principali mansioni e responsabilità Studio di sequenze geniche in silico e in vitro, messa a punto di test genetici per patologie metaboliche con risvolti neurologici, validazione delle stesse e tutoraggio nell'applicazione di tali test all'ambito assistenziale. Redazione di Standard Operating Procedure.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date **Da Dicembre 2017 ad oggi**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Scuola di Specializzazione presso "La Sapienza" Università di Roma Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e Biochimica Clinica
- Date **Dal 19-04-16 al 21-04-16**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Corso di Aggiornamento Professionale di SICUREZZA ALIMENTARE E H.A.C.C.P. (HAZARD ANALYSIS AND CRITICAL CONTROL POINTS): CONTROLLO ED AUTOCONTROLLO DEI PRODOTTI ALIMENTARI. Metodi, applicazioni e norme di riferimento Evento n. 401 – 145223 ed. 1
- Date **Da ottobre 2013 ad Ottobre 2014**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Master di Secondo Livello in Etica, Sostenibilità e Sicurezza Ambientale, Ente No Profit Europa 2010, Presso Seraphicum - Facoltà Teologica S. Bonaventura, Via del Serafico, 1, 00142 Roma
- Date **Aprile 2014**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Corso Auditor / Lead Auditor sistemi di gestione ambientale: UNI EN ISO 14001:04, Emas III, ISO UNI CEI EN ISO 17021:11, UNI EN ISO 19011:12, certificato da Tecna Sk.
- Qualifica conseguita Auditor di Parte Terza Valutatore Sistemi di Gestione Ambientale
- Date (da – a) **Da ottobre 2009 a Ottobre 2012**
- Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Dottorato Di Ricerca in Genetica Medica presso Università degli Studi di Roma "La Sapienza" - Piazzale Aldo Moro 5, 00185 Roma. Settore MED/05. Svolto presso Dipartimento di Medicina Sperimentale e Dipartimento di Medicina Molecolare.
- Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio Genetica umana su modelli medici: correlazione genotipo-fenotipo, studio di mutazioni, messa a punto e validazione di test di conferma biochimici e genetici su

campioni provenienti da un programma di Screening Neonatale Esteso, messa a punto di algoritmi diagnostici.

Tecniche/Strumenti: PCR, Real Time PCR, dHPLC, Sequenziamento, SNaPshot, MLPA, Restrizione, Retrotrascrizione, Colture Cellulari, Analisi Bioinformatiche.

Titolo della Tesi: Conferma molecolare nell'ambito di un programma di screening neonatale esteso: messa a punto e validazione di test e di algoritmi diagnostici.

Relatore: Prof Italo Antonozzi.

• Qualifica conseguita	Dottore di Ricerca
• Livello nella classificazione nazionale	Ottimo
• Date (da- a)	17 luglio 2012
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Abilitazione alla professione di Biologo presso L'Università Degli Studi Del Sannio. Piazza Guerrazzi, 1 82100 Benevento
• Date (da – a)	Da Dicembre 2007 a Ottobre 2009
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Laurea Specialistica in Biotecnologie Genomiche (Classe 8/S) presso Università degli Studi di Roma "La Sapienza" - Piazzale Aldo Moro 5, 00185 Roma
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	Scienze e metodologie biotecnologiche nel campo genomico, industriale, ambientale e medico. Durante il tirocinio per lo sviluppo della Tesi si è posta maggior attenzione ai difetti della β -ossidazione degli acidi grassi e Acidurie Organiche in modelli umani. Tesi Sperimentale svolta presso il Dipartimento di Medicina Sperimentale - Servizio Speciale Malattie Genetico – Metaboliche del Umberto I Policlinico di Roma Relatore: Prof. Stefano Biagoni; Correlatore: Prof.ssa Carla Carducci. Titolo della Tesi: "Messa a punto e validazione di test di conferma genetici nell'ambito di un programma di screening neonatale esteso". Tecniche/Strumenti: messa a punto PCR, Sequenziamento/Elettroforesi Capillare, Analisi Mutazioni prevalenti: SNaPshot, dHPLC, Restrizione. Analisi Bioinformatiche.
• Qualifica conseguita	Dottore Magistrale
• Livello nella classificazione nazionale	110/110 e lode
• Date (da – a)	Da Ottobre 2002 a Luglio 2007
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione	Laurea Triennale Laurea in Biotecnologie (curriculum biomedico) (Classe L-2) presso Università degli Studi di Basilicata, Via Nazario Sauro, 85 85100 Potenza.
• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio	Scienze e metodologie biotecnologiche; Amiloidogenesi e sua inibizione in vitro da parte di estratti di Ginkgo Biloba e piccoli peptidi sintetici. Tesi Sperimentale svolta presso il Dipartimento di Chimica, Laboratorio di Chimica delle Proteine dell'Università degli Studi di Basilicata. Relatore: Prof. Antonio Mario Tamburro. Titolo della Tesi: "Amiloidogenesi in sequenze polipeptidiche derivate dalla Tropoelastina umana". Tecniche/Strumenti: Sintesi dei peptidi in fase solida (chimica F-moc), HPLC, Turbidimetria/spettrofotometro UV , Analisi Bioinformatiche.

- Qualifica conseguita Dottore
- Livello nella classificazione nazionale 106/110 e lode

SCUOLE

“I Scuola Di Metodologie Chimiche” Moderne Metodologie Chimico-Fisiche Per Le Nuove Frontiere Della Chimica, Cnr Montelibretti (Area Della Ricerca Roma 1), 22-26 Febbraio 2010

PATENTI

B, A2

CORSI POST-LAUREA

1. Seminario “Molecular And Functional Analysis Approaches For Clinical Workflow”, Roma 26/11/2009
2. Convegno Sibioc “La Biologia Molecolare Come Disciplina Della Medicina Personalizzata”, Roma 13-13/06/2011
3. International Symposium “The Impact Of Genomic Deep Sequencing On Pediatric Research And Clinical Practice”, Bologna 19-20/11/2015
4. Corso Di Aggiornamento Professionale: “ Sicurezza Alimentare H.A.C.C.P. (Hazard Analysis And Critical Control Points): Controllo Ed Autocontrollo Dei Prodotti Alimentari, Roma 21/04/2016
5. Workshop: “First Step Towards LSD Screening”. Roma 05/09/2016
6. Corso: “One Route: Onco Hematology Round Table Expert”. Barile (Pz), 08/11/2016
7. “Workshop Sulla Ricerca Traslazionale In Oncoematologia. Rionero In Vulture (Pz) 05-06/12/2016
8. Corso: “Multidisciplinarietà Il Vero Volto Dell’oncologia Tra PDTA E Governo Clinico”. Rionero In Vulture (Pz) 07/04/2017
9. Corso On Line: “Non Technical Skills Per Professionisti Sanitari Un’introduzione”. Cagliari, 10/05/2017
10. “Storia Della Fibrosi Cistica: Ieri, Oggi E Domani”. Roma 16/06/2011
11. Corso: ”Strategie Di Analisi In NGS. Dagli Approcci Per Pannelli Di Geni Al Sequenziamento Dell’esoma. Interpretazione Di Varianti E Gestione Del Risultato”. Roma 22-23/06/2017.
12. Seminario: ”MassHunter Software Suite Per L’elaborazione Dati Di Massa”.

Roma, 17/07/2017

13. Workshop: “Aggiornamenti Di Medicina Molecolare In Patologia Clinica”.

Roma 20/10/2017

14. Conferenza: “Il Melanoma: Le Nuove Tecnologie Consentono Una Maggiore Precisione Diagnostica”. Roma, 11/01/2018

15. Conferenza: “Il Microbioma Intestinale: Un Fattore Di Rischio Metabolico E Cardiovascolare Emergente”. Roma, 25/01/2018.

16. Conferenza: “L’effetto Placebo, Cos’è, Come Funziona, Quali Implicazioni Cliniche”. Roma, 08/02/2018.

17. Conferenza: “Le Neurotecnologie In Psichiatria Forense”. Roma, 15/02/2018

18. Conferenza: “Simposio In Memoria Di Alberto Gulino: Nuove Frontiere Della Medicina Di Precisione In Oncologia”. Roma, 22/02/2018.

19. Conferenza: “Sclerosi Multipla, Risposta Immunitaria E Virus Di Epstein Barr: Interazioni Pericolose”. Roma, 08/03/2018.

20. Conferenza: “Infiammazione: Cause, Effetti E Nuovi Approcci Terapeutici”. Roma, 15/03/2018.

21. Conferenza: “La Chirurgia Dei Tumori Del Pancreas”. Roma, 22/03/2018.

22. Conferenza: “Meccanismi Molecolari Del Morbo Di Wilson”. Roma, 05/04/2018.

23. “Il Corso Sulla Genetica Della Dmd: La Medicina Di Precisione Per La Distrofia Muscolare Di Duchenne”. Napoli, 07/04/2018.

24. Conferenza: “Il Linfoma Di Burkitt: Epidemiologia E Patogenesi”. Roma, 12/04/2018

25. Conferenza: “I Linfociti T Nella Regolazione Del Micro Bioma Intestinale”. Roma, 16/04/2018.

26. Conferenza: “Attivazione E Inibizione Piastrinica Nelle Neoplasie Mieloproliferative”. Roma, 19/04/2018

27. Giornata A Tema: “Prevenzione Aterotrombosi: Dalla Ricerca Di Base Alle Prospettive Terapeutiche”. Roma, 03/05/2018.

28. Conferenza: “Calcio, Apoptosi E Cancro”. Roma, 10/05/2018

29. Giornata A Tema: “I Meccanismi Molecolari Dell’orologio Biologico”. Roma 14/05/2018

30. Giornata A Tema: "Lo Stroke Ischemico". Roma, 24/05/2018.
31. Webinar "Duchenne Newborn Screening For Better Outcomes", 27/03/2020
32. Webinar "Next-Generation Sequencing: dall'estrazione all'analisi, una soluzione completa per il flusso di lavoro in NGS", 08/04/2020
33. Webinar "Looking Beyond PCR: Isothermal Amplification", 19/05/2020

**PUBBLICAZIONI
IN EXTENSO**

1. Celato, A., Mitola, C., Tolve, M., Giannini, M. T., De Leo, S., Carducci, C., Carducci, C., Leuzzi, V. (2013). A New Case Of Malonic Aciduria With A Presymptomatic Diagnosis And An Early Treatment. *Brain And Development*, 35(7), 675-680.
2. Leuzzi, V., Carducci, C., Tolve, M., Giannini, M. T., Angeloni, A., & Carducci, C. (2013). Very Early Pattern Of Movement Disorders In Sepiapterin Reductase Deficiency. *Neurology*, 81(24), 2141-2142.
3. Carducci, C., Santagata, S., Friedman, J., Pasquini, E., Carducci, C., Tolve, M., Angeloni, A., Leuzzi, V. (2015). Urine Sepiapterin Excretion As A New Diagnostic Marker For Sepiapterin Reductase Deficiency. *Molecular Genetics And Metabolism*, 115(4), 157-160.
4. Petrucci, S., Ferrazzano, G., Ginevrino, M., Tolve, M., Berardelli, I., Berardelli, A., Fabbrini, G., Valente, E. M. (2017). Genetic Paradoxes In An Italian Family With Park2 Multiexon Duplication. *Movement Disorders Clinical Practice*, 4(6), 889.
5. Di Salvo, M. L., Mastrangelo, M., Nogués, I., Tolve, M., Paiardini, A., Carducci, C., Mei, D., Montomoli, M., Tramonti, A., Guerrini, R., Contestabile, R., Leuzzi, V. (2017). Pyridoxine-5'-Phosphate Oxidase (Pnpo) Deficiency: Clinical And Biochemical Alterations Associated With The C. 347g> A (P. Arg116gln) Mutation. *Molecular Genetics And Metabolism*, 122(1-2), 135-142.
6. Di Salvo, M. L., Mastrangelo, M., Nogués, I., Tolve, M., Paiardini, A., Carducci, C., Mei, D., Montomoli, M., Tramonti, A., Guerrini, R., Contestabile, R., Leuzzi, V. (2017). Biochemical Data From The Characterization Of A New Pathogenic Mutation Of Human Pyridoxine-5'-Phosphate Oxidase (Pnpo). *Data In Brief*, 15, 868-875.
7. Di Salvo, M. L., Mastrangelo, M., Nogués, I., Tolve, M., Paiardini, A., Carducci, C., Mei, D., Montomoli, M., Tramonti, A., Guerrini, R., Contestabile, R., Leuzzi, V. (2018). Corrigendum To" Pyridoxine-5'-Phosphate Oxidase (Pnpo) Deficiency: Clinical And Biochemical Alterations Associated With The C. 347g> A (P. Arg116gln) Mutation"[*Mol. Genet. Metab.* 122/1-2 (2017) 135-142]. *Molecular Genetics And Metabolism*, 125(4), 359.
8. Mastrangelo, M., Tolve, M., Martinelli, M., Di Noia, S. P., Parrini, E., & Leuzzi, V. (2018). Prickle1-Related Early Onset Epileptic Encephalopathy. *American Journal Of Medical Genetics Part A*, 176(12), 2841-2845.
9. Tolve, M., Artiola, C., Pasquali, A., Giovanniello, T., D'amici, S., Angeloni, A., Pizzuti, A., Carducci, C., Leuzzi, V., Carducci, C. (2018). Molecular Analysis Of Pku-Associated Pah Mutations: A Fast And Simple Genotyping Test. *Methods And*

10. Caputi, C., Tolve, M., Galosi, S., Inghilleri, M., Carducci, C., Angeloni, A., & Leuzzi, V. (2019). PNKP deficiency mimicking a benign hereditary chorea: The misleading presentation of a neurodegenerative disorder. *Parkinsonism & related disorders*. 64 (2019): 342-345.
11. Montoli, R., Battini, R., Paiardini, A., Tolve, M., Bertoldi, M., Carducci, C., Leuzzi, V., Voltattorni, C. B. (2019). A novel compound heterozygous genotype associated with aromatic amino acid decarboxylase deficiency: Clinical aspects and biochemical studies. *Molecular genetics and metabolism*, 127(2), 132-137.
12. Pollini, L., Tolve, M., Nardecchia, F., Galosi, S., Carducci, C., di Carlo, E., Carducci, C., Leuzzi, V. (2020). Multiple sclerosis and intracellular cobalamin defect (MMACHC/PRDX1) comorbidity in a young male. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 22, 100560.
13. Carducci, C.; Amayreh, W.; Ababneh, H.; Mahasneh, A.; Al Rababah, B.; Al Qaqa, K.; Al Aqeel, M.; Artiola, C.; Tolve, M.; D'Amici, S.; Shen, N.; Yu, Y.; Hillert, A.; Himmelreich, N.; G Okun, J.; Hoffmann, G.F.; Blau, N. (2020). Molecular genetics of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin deficiency in Jordan. *JIMD Reports*, Accepted Manuscript.
14. Marti Sanchez, L., Baide Mairena, H., Marcé-Grau, A., Pons, R., Skouma, A., López Laso, E., Sigatullina, M., Rizzo, C., Semeraro, M., Martinelli, D., Carrozzo, R., Dionisi Vici, C., González Gutiérrez Solana, L., Correa Vela, M., Ortigoza Escobar, J.D., Sánchez Montañez, A., Vazquez, E., Delgado, I., Aguilera Albasa, S., Yoldi, M.E., Ribes, A., Tort, F., Pollini, L., Galosi, S., Leuzzi, V., Tolve, M., Pérez Gay, L., Aldamiz Echevarría, L., Del Toro, M., Arranz, A., Roelens, F., Urreizti, R., Artuch, R., Macaya, A. (2020). Delineating the neurological phenotype in children with defects in the ECHS1 or HIBCH gene. *Journal of Inherited Metabolic Disease* (2020).
15. Pollini, L., Galosi, S., Tolve, M., Caputi, C., Carducci, C., Angeloni, A., Leuzzi, V. (2020). KCND3 related neurological disorders: from old to emerging clinical phenotypes. *International Journal of Molecular Sciences* 21.16 (2020): 5802.

CONTRIBUTI CONGRESSUALI

1. Abstract AI Annual Symposium Of The Society For The Study Of Inborn Errors Of Metabolism Dal Titolo: A New Case Of Malonic Aciduria: Early Diagnosis And Treatment. Celato A. Mitola C. Vitale V. Tolve M. Carducci C. Carducci Ca. Leuzzi V. (Ginevra, Svizzera, 30 Agosto–2 Settembre 2011).
2. Abstract AI XV Congresso Nazionale SIGU: Espressione Di Isoforme Di Splicing In Pazienti Affetti Da Distonia Dopa Responsiva. T. Giovanniello, V. Leuzzi, C. Carducci, C. Artiola, M. Tolve, F. Amoruso, C. Carducci. (Sorrento, Italia, 21-24 Novembre 2012).
3. Abstract AI XV Congresso Nazionale SIGU: Diagnosi Di Mccd In Una Donna Adulta Tramite Lo Screening Neonatale Del Suo Bambino. T. Giovanniello, V. Leuzzi, C. Carducci, F. Amoruso, M. Tolve, C. Artiola, S. Santagata, C. Carducci. (Sorrento, Italia, 21-24 Novembre 2012).
4. Abstract AI IV SIMMESN SIMGEPED: Sviluppo E Validazione Di Un Metodo Rapido Per L'analisi Delle Mutazioni Più Frequenti Per Le Iperfenilalaninemie Da

Deficit Di Fenilalanina Idrossilasi. M. Tolve, C. Artiola, T. Giovanniello, Cl. Carducci, I. Antonozzi, V. Leuzzi, Ca Carducci. (Mestre, Italia, 3-5 Dicembre 2012).

5. Abstract Al II Congresso Congiunto LIMPE DISMOV: Rest Tremor As Very Early Presenting Symptom Of Sepiapterin Reductase Deficiency (Srd). Leuzzi V., Carducci Cl, Giannini Mt, Tolve M., Pignattoni C., Pasquali A, Mastrangelo M., Danti R., Carducci Ca. (Roma, Italia, 9-11 Ottobre, 2013)

6. Abstract Al V Congresso Nazionale SIMMESN e SIMGEPED: Le Basi Molecolari Del Deficit Di 3 - Metilcrotonil CoA Carbossilasi. Tolve M., Amoroso F., Giovanniello T., Carducci Cl., Leuzzi V., Deodato F., Cotugno G., Dionisi Vici C., Angeloni A., Carducci Ca. (Napoli 26-28 Novembre, 2013).

7. Abstract Al SSIEM 2015 Annual Symposium. Mastrangelo M, Tolve M , Blagojevic D , Giannini M T , Carducci C A , Leuzzi V. Pyridoxal 5-Phosphate Oxidase Deficiency May Be Associated With A Mild Epileptic Phenotype Including Later Seizure Onset And Normal Developmental Milestones. (Lione, Francia, Agosto 2015)

8. Poster Al VII Congresso SIMMESN: M Tolve, A Paiardini, G Scarno, Cl Carducci, T Giovanniello, F Nardecchia, V Leuzzi, A Angeloni, Ca Carducci. Studio Della Correlazione Genotipo Fenotipo Attraverso La Creazione Di Un Modello Della 3-Metilcrotonil-Coa Carbossilasi (Firenze, Italia 16 - 18 Dicembre 2015)

9. Poster al SSIEM 2016 Annual Symposium: Tolve, Manuela; Paiardini, Alessandro; Janson, Giacomo; Artiola, Cristiana; Scarno, G; Giovanniello, Teresa; Pasquali, Amelia; Angeloni, Antonio; Carducci, Claudia; Leuzzi, Vincenzo; Carducci, Carla Genotype-Phenotype Correlation Study Through Protein Model Of 3-Methylcrotonyl-Coa Carboxylase (Roma, Italia, 6-9 Settembre 2016)

10. Poster al SSIEM 2016 Annual Symposium. Outcome In Short Chain Acyl-Coa Dehydrogenase Deficiency (Scadd) Detected By Newborn Screening (Nbs) 2016 Giovanniello, Teresa; Nardecchia, Francesca; Tolve, Manuela; Artiola, Cristiana; Santagata, Silvia; Carducci, Carla; Carducci, Claudia; Angeloni, Antonio; Leuzzi, Vincenzo. (Roma, Italia, 6-9 Settembre 2016)

11. Abstract Al VIII Congresso Annuale SIMMESN: Mastrangelo, M., Di Salvo, M. , Nogues, I., Tolve, M., Paiardini, A., Carducci, C., Mei, D., Montomoli, M., Tramonti, A., Guerrini, R., Contestabile, R., Leuzzi, V. Pattern Clinico E Biochimico Associato Con La Mutazione C.347g > A (P. Arg116Gln) Del Gene Pnp0. (Roma, Italia; 29 Novembre-1 Dicembre 2017).

12. Abstract Al VIII Congresso Annuale SIMMESN: Meli C, Iacobacci R, Messina M, Raudino F, Arena A, Pittala A, Arcidiacono A, Fiumara A, Tolve M, Bernardini L, Pizzuti A, Angeloni A, Carducci C. Genotipo Complesso Alla Base Di Una Acidemia Malonica Ad Esordio Neonatale. (Roma, Italia; 29 Novembre-1 Dicembre 2017).

13. Abstract Al VIII Congresso Annuale SIMMESN: Nardecchia F, Pollini L1, Presicci A, Simone M, Margari L, Tolve M, Carducci C, Carducci C, Leuzzi V. Cblc E Paraparesi Spastica In Età Adolescenziale. (Roma, Italia; 29 Novembre-1 Dicembre 2017).

14. Abstract Al VIII Congresso Annuale SIMMESN: Giovanniello T, Nardecchia F, Carducci C, Tolve M, Artiola C, Santagata S, Leuzzi V, Angeloni A, Carducci C. Deficit

Secondario Di B12 Nella Popolazione Indiana Sikh Del Lazio Identificato Allo Screening Neonatale Esteso (Sne). (Roma, Italia; 29 Novembre-1 Dicembre 2017).

15. Abstract Al VIII Congresso Annuale SIMMESN: Tolve M, Giovanniello T, Carducci C, Nardecchia F, Artiola C, D'amici S, Leuzzi V, Angeloni A, Carducci C. Deficit Di Acil-Coa Deidrogenasi A Catena Corta (Scadd) E Riboflavina: Risposta Di Un Paziente Al Trattamento. (Roma, Italia; 29 Novembre-1 Dicembre 2017).

16. Abstract Al SSIEM 2018 Annual Symposium: Pollini L, Cantalupo G, Tolve M, Carducci C, Nardecchia F, Bordugo A, Solazzi R, Carducci C, Angeloni A, Leuzzi V. Late Onset Methylmalonic Acidemia With Homocystinuria (Cblc) Mimicking A Demyelinating Disorder. (Atene, Grecia, 4-7 Settembre 2018).

17. Abstract Al SSIEM 2018 Annual Symposium: Pollini L, Nardecchia F, Carducci C, Tolve M, Carducci C, Leuzzi V. Movement Disorder Associated With 3-Hydroxyisobutyryl-Coa Hydrolase (Hibch) Deficiency. (Atene, Grecia, 4-7 Settembre 2018).

18. Abstract Al SSIEM 2019 Annual Symposium: Carducci, CL., Di Carlo, E., Santagata, S., Giovanniello, T., Tolve, M., Nardecchia, F., Carducci, CA., Leuzzi, V., Angeloni, A. Determination of pterins in urine by UPLC-ESI-MS/MS: new important tool for the diagnosis of BH4 deficiencies. (Rotterdam, Olanda, 3-6 Settembre 2019).

19. Abstract Al SSIEM 2019 Annual Symposium: Tolve, M., Artiola, C., DAMici, S., Pasquali, A., Carducci CL., Giovanniello, T., Leuzzi, V., Angeloni, A., Carducci, CA. Parental bias in neonatal screening of M CCD? (Rotterdam, Olanda, 3-6 Settembre 2019).

20. Abstract Al SSIEM 2019 Annual Symposium: Mastrangelo, M., Baglioni, V., Cesario, S., Tolve, M., Carducci, CL., Carducci, CA., Leuzzi, V. Neurocognitive and motor outcome in five patients with Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase deficiency (Rotterdam, Olanda, 3-6 Settembre 2019).

21. Abstract Al SSIEM 2019 Annual Symposium: Mastrangelo, M., Cesario, S., Baglioni, V., Alfonsi, C., Tolve, M., Carducci, CL., Carducci, CA., Leuzzi, V. Mild adaptive impairment and treatable diarrhea as novel phenotypic signs of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency. (Rotterdam, Olanda, 3-6 Settembre 2019).

22. Abstract al 1st International Symposium on Genetic Syndromes with Movement Disorders and Epilepsy: Baglioni, V., Caputi, C., Galosi, S., Tolve, M., Carducci, CA., Leuzzi, V. The expanded phenotypic spectrum of BRAT1 gene mutations: a new compound heterozygous case. (Barcellona, Spagna, 6-7 Febbraio 2020).

La sottoscritta, ai sensi degli artt. 46 e 47 D.P.R. n. 445/2000, consapevole delle sanzioni penali previste dall'art. 76 D.P.R. n. 445/2000 nel caso di mendaci dichiarazioni, falsità negli atti, uso o esibizione di atti falsi o contenenti dati non più rispondenti a verità. Autorizza il trattamento dei dati personali, ivi compresi quelli sensibili, ai sensi e per gli effetti del Decreto Legge 196/2003, per le finalità di cui al presente avviso di candidatura.

Data

25/10/2020