

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **ANTONINO GIAMBONA**
Telefono **091.6802770**
E-mail **a.giambona@villasofia.it**
Nazionalità Italiana

ESPERIENZA LAVORATIVA

Date	Gennaio 1990 ad oggi
Funzione o posto occupato	Biologo Dirigente
Principali mansioni e responsabilità	Indagini di biologia molecolare e diagnosi prenatale di malattie monogeniche Aprile 2022 incarico di direzione della struttura semplice a valenza dipartimentale U.S.D.O. Diagnostica Molecolare Malattie Rare Ematologiche Laboratorio di riferimento per lo screening, prevenzione e diagnosi prenatale di talassemia ed emoglobinopatie. Attività di direzione, coordinamento e refertazione
Nome e indirizzo del datore di lavoro	AOOR Villa Sofia-Cervello, Palermo
Tipo di azienda o settore	Sanità Pubblica
Tipo di impiego	Dirigente Biologo
Principali mansioni e responsabilità	Attività di direzione, coordinamento e refertazione
Date	1990-1997
Funzione o posto occupato	Dirigente Biologo a tempo indeterminate
Principali mansioni e responsabilità	Responsabile tecnico scientifico del laboratorio per lo screening e la Diagnosi Prenatale di emoglobinopatie. Coordinatore del personale e refertazione
Nome e indirizzo del datore di lavoro	SL 60, Palermo.
Tipo di azienda o settore	Sanità pubblica
Date	Settembre 1988
Funzione o posto occupato	Nomina come responsabile della U.O.S. di Diagnosi Prenatale e Screening di Emoglobinopatie e Talassemia , Laboratorio per lo screening e la diagnosi prenatale di emoglobinopatie, A.O. V. Cervello, Palermo
Principali mansioni e responsabilità	Responsabile tecnico scientifico del laboratorio per lo screening e la Diagnosi Prenatale di emoglobinopatie. Coordinatore del personale e refertazione
Nome e indirizzo del datore di lavoro	A.O. "V. Cervello", Palermo
Tipo di azienda o settore	Sanità pubblica
Date	Novembre 1993 – Dicembre 1993
Funzione o posto occupato	Ricercatore
Principali mansioni e responsabilità	Ricercatore: Analisi di mutazioni non note nel gene della beta globina
Nome e indirizzo del datore di lavoro	John Hopkins Hospital , Medical Institution, Baltimora, USA
Date	Novembre 1991
Funzione o posto occupato	Corsista
Principali mansioni e responsabilità	Acquisizione tecniche di laboratorio, progetto COMAC "advanced Course on Diagnosis of Hemoglobinopathies"
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Leiden University, Department of Human Genetica
Date	Settembre 1988 ad oggi
Funzione o posto occupato	Dirigente Biologo a tempo indeterminate
Principali mansioni e responsabilità	Responsabile tecnico scientifico del laboratorio per lo screening e la Diagnosi Prenatale di emoglobinopatie. Coordinatore del personale e refertazione.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	A.O. O.R. Villa Sofia Cervello", Palermo.

Date	Gennaio 1990 – Luglio 1990
Funzione o posto occupato	Biologo Dirigente con incarico ottomestrale
Principali mansioni e responsabilità	Diagnosi prenatale di Emoglobinopatie
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 60, Ospedale V. Cervello, Palermo
Date	Dicembre 1988 – Dicembre 1989
Funzione o posto occupato	Ricercatore Contrattista
Principali mansioni e responsabilità	Sviluppo del progetto di ricerca finalizzati della Regione Sicilia per la prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie ematiche
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 60, Ospedale V. Cervello, Palermo
Date	Luglio 1987 – Novembre 1988
Funzione o posto occupato	Ricercatore Contrattista
Principali mansioni e responsabilità	Sviluppo del progetto di ricerca finalizzati della Regione Sicilia dal titolo "Studio dei polimorfismi del cluster del gene beta globinico" (Progetto 72/P)
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 60, Ospedale V. Cervello, Palermo
Date	Gennaio 1986 – Dicembre 1986
Funzione o posto occupato	Ricercatore con contratto a progetto per la individuazione delle sequenze che regolano in vitro l'espressione dei geni globinici umani.
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Department of Medicine Genetics and Development, Columbia University , NY.
Date	Aprile 1985
Funzione o posto occupato	Abilitazione all'esercizio professionale di Biologo ed iscrizione all'Albo dell'Ordine Nazionale dei Biologi
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università agli studi di Palermo
Date	Marzo 1994 – Febbraio 1985
Funzione o posto occupato	Tirocinio post laurea per l'abilitazione all'esercizio di Biologo
Nome e indirizzo del datore di lavoro	USL 60, Ospedale V. Cervello, Palermo

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Date	1994
	Specializzazione in Genetica Medica <i>Università agli studi di Catania</i>
Date	1983
	Laurea in Scienze Biologiche Università agli studi di Palermo

MADRELINGUA	Italiano
ALTRA LINGUA	Inglese

Capacità di lettura	Sufficiente
Capacità di scrittura	Sufficiente
Capacità di espressione orale	Sufficiente

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.

La coordinazione, la guida del laboratorio di riferimento per le emoglobinopatie in Sicilia sono state alla base della mia personale esperienza lavorativo. Ciò ha comportato una interazione con tutti i componenti del laboratorio condividendo con loro la organizzazione, i singoli incarichi per settore, gli obiettivi presenti e futuri. Costanti incontro per la valutazione dello stato dell'arte dell'attività svolta e di discussioni sui protocolli adoperati in laboratorio hanno contribuito a creare un clima operativo disteso e collaborativo. La comunicazione con colleghi di reparti della AOOR Villa Sofia Cervello e di altri ospedali sul territorio nazionale e il diretto rapporto con l'utenza richiedente prestazioni specialistiche da noi offerte sono state particolarmente curate.

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.

Dal 1990 ad oggi, il sottoscritto ha rivestito il ruolo di responsabile del laboratorio per lo screening e la diagnosi prenatale di talassemia ed emoglobinopatie, Centro di Riferimento per la Regione Sicilia. Ha gestito e coordinato le attività dal punto di vista lavorativo, organizzativo, scientifico, tecnologico e di risorse umane motivando ed incentivando costantemente il personale per il raggiungimento degli obiettivi prefissati. È stato costantemente impegnato nel fornire linee guide e protocolli aggiornati, ottimizzare i protocolli di uso corrente, ottimizzare l'uso delle risorse economiche (riduzione di spese) e delle risorse umane per garantire il massimo dell'affidabilità dei test genetici-diagnostici

della diagnosi del portatore sano e della diagnosi prenatale di talassemia e delle altre malattie rare ematologiche e non ematologiche mantenendo elevati standard di affidabilità diagnostica. Ha notevole esperienza nel settore delle emoglobinopatie, nella correlazione genotipo-fenotipo e nella conduzione di consulenze genetiche. Ha notevole esperienza nell'organizzazione di meetings e workshops. Ha acquisito capacità organizzative nello sviluppo di ricerche di laboratorio a indirizzo diagnostico e nell'organizzazione didattica.

Tale capacità ha permesso l'introduzione di metodologie uniche, di aumentare il numero di prestazioni e di fatturato ed ha incentivato le collaborazioni con molti centri in Italia ed all'estero. È stato responsabile scientifico di progetti di ricerca finanziati dalla Regione Sicilia che hanno permesso l'acquisto di apparecchiature, reagenti di laboratorio ed contratti di ricerca per biologi e tecnici. Il sottoscritto si relaziona con l'intera équipe della Divisione di Ematologia e malattie rare, di Diagnosi Prenatale, di Genetica, di Pediatria della stessa azienda e di altre aziende sanitarie regionali e nazionali. È impegnato personalmente nelle procedure diagnostiche di laboratorio, nella valutazione dei dati ottenuti dalla équipe di laboratorio, nella refertazione e nella consulenza genetica.

Ottima capacità di comunicazione e relazione interpersonale acquisita nel corso degli anni lavorando nelle strutture sanitarie e nelle attività di docenza durante l'organizzazione o la partecipazione di Convegni o Corsi di Aggiornamento professionali. Ottima capacità di lavorare in équipe acquisita.

Dal 1983 ad oggi, il sottoscritto ha effettuato circa 7000 diagnosi prenatali per emoglobinopatia e talassemia mediante sintesi delle catene e tecniche di biologia molecolare. Esegue annualmente circa 1500 studi della emoglobina, 100 diagnosi prenatali, e circa 12.000 test di biologia molecolare.

Il laboratorio, coordinato dal sottoscritto, attualmente è l'unico in Europa ad eseguire la diagnosi prenatale precoce di talassemia, emoglobinopatie e malattie rare mediante celocentesi. Sono state eseguite oltre 750 procedure diagnostiche di coppie a rischio provenienti da tutte le regioni d'Italia, 6 da altri paesi europei e 1 da un paese no CE.

CAPACITÀ E COMPETENZE

TECNICHE

Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.

Buona conoscenza nell'ambito lavorativo delle apparecchiature:

Uso di un contaglobuli automatizzato per l'esame emocromocitometrico, con lettura ed interpretazione dei risultati ottenuti.

Cromatografia liquida ad alta pressione HPLC, mediante l'uso degli strumenti Biorad Variant I e Variant II, con relativa interpretazioni dei grafici ottenuti.

Conoscenza ed uso di termociclatori di varie aziende

Conoscenza ed uso del Sequenziatore Automatico Abi Prism 3130xl

Conoscenza ed uso del sequenziatore di ultima generazione PGM-ThermoFisher per analisi mediante NGS

Buona conoscenza di tecniche di laboratorio e loro applicazione:

Procedure di estrazione di DNA da tessuti organici (sangue, villo coriale, liquido amniotico, liquido spermatico, cellule del liquido celomatico, tampone buccale) con metodica Fenolo/Cloroformio, Salting Out e Chelex.

Polymerase chain reaction (PCR) da singole cellule o da DNA genomico

Capacità di disegnare oligonucleotidi per lo studio di mutazioni geniche (puntiformi e/o delezioni).

Capacità di ottimizzare protocolli diagnostici applicabili all'analisi molecolare di malattie geneticamente trasmissibili

Analisi mediante sequenziamento genico mediante procedura Sanger

Analisi di mutazioni puntiformi mediante tecniche quali Dot Blot, Reverse Dot Blot, enzimi di restrizione, ARMS, SnapShot, Denaturing Gradient Gel Electrophoresis (DGGE).

Analisi di delezione mediante tecniche quali GAP-PCR, Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA), Southern Blotting

Analisi di pannelli genici mediante tecniche Next Generation Sequencing (NGS)

Analisi di aneuploidie cromosomiche mediante Quantitative Fluorescent PCR (QF-PCR).

Analisi di difetti genetici in singole cellule (cellule del trofoblasto o blastomeri) per la Diagnosi Genetica Preimpianto (PGD)

Studio molecolare di patologie monogeniche a trasmissione ereditaria mediante analisi di linkage.

Ricerca e sviluppo di metodologie innovative per la diagnostica molecolare di laboratorio

Ottima conoscenza del sistema operativo Windows XP, Windows VISTA e Windows 7 con ottime conoscenze del mondo Office (Word, Excel, Power Point, Publisher, Outlook).

Ottima conoscenza dei programmi di analisi: Sequencing Analysis, SeqScape Manager, Gene-Mapper, Torrent Suite, Ion Reporter, Ottima conoscenza dei programmi di analisi basespace.illumina analyses e VARIANT INTERPRETER, Annovar, Variant Caller, Coverage Analysis, Mutation Taster, UMD-Predictor, Polyphen-2, Sift-Genome, CADD, Human Splice Finder.

Buona conoscenza dell'utilizzo di **Database Internazionali** per la ricerca di alterazioni molecolari, l'analisi della letteratura internazionale e la Refertazione secondo linee guida: (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>; <http://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi/>; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucleotide/>; <http://www.pubmed.org/>; <http://arup.utah.edu/database/>; <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php/>; <http://www.lovd.nl/3.0/home/>; <http://www.bioinf.org.uk/>; <http://exac.broadinstitute.org/>; <http://gnomad.broadinstitute.org/>; <http://evs.gs.washington.edu/EVS/>; <http://www.ensembl.org/index.html>; <http://www.internationalgenome.org/>

Ottima capacità di navigazione Internet

PATENTE O PATENTI Automobilistica, patente B

ULTERIORI INFORMAZIONI Attività Professionale

1983-1984: Screening del portatore sano di emoglobinopatie mediante elettroforesi e cromatografia a bassa pressione. Diagnosi Prenatale di emoglobinopatie a 18-20 settimane di gestazione mediante sintesi delle catene globiniche, separazione con CMC ed isoelettrofocalizzazione dell'Hb.

1985 Studio dei polimorfismi del cluster β -globinico e studio di linkage con le mutazioni del gene β -globinico presenti nella popolazione siciliana.

1986: Contratto per 6 mesi per una collaborazione scientifica con il "Department of Medicine, Genetics and Development" Columbia University, College of Physicians and Surgeons, New York, New York. Laboratorio diretto dal Prof. Arthur Bank. Durante tale periodo ha collaborato al progetto di ricerca per la individuazione delle sequenze che regolano l'espressione dei geni γ e β -globinici umani apprendendo tecniche di costruzione, clonaggio genico e transfezione di geni plamidici ibridi costruiti in varie linee cellulari umane e di topo, eritroidi e non eritroidi. Ha quindi appreso nuove tecniche di biologia molecolare per l'analisi dei DNA e degli RNA attraverso DNA protection, ha quantizzato l'ammontare di RNA prodotto dai geni transfettati con tecniche di digestione usando RNA probes. Ha iniziato ad occuparsi di colture cellulari e di selezione cellulare. Ha inoltre appreso il metodo di sequenza di Singer.

1987-1988 Incarico come contrattista presso il Servizio di Talassemia, Divisione di Ematologia, Ospedale "V. zo Cervello" con fondi finanziati dalla Regione Sicilia per un progetto di ricerca dal titolo "Studio dei polimorfismi del cluster del gene β -globinico indirizzato alla diagnosi prenatale di talassemia nel trimestre di gravidanza". Nello stesso periodo ha collaborato con l'istituto di Genetica di Palermo per lo studio comparato tra i dati citogenetici e i dati molecolari in soggetti con leucemia mieloide cronica e leucemia linfatica acuta (BCR – ABL).

1989 Ha continuato la sua attività presso il laboratorio di diagnosi prenatale di talassemia per la individuazione delle mutazioni che colpiscono i geni β -talassemici con un contratto per Progetto Finalizzato Regionale per la prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie ematiche", responsabile Prof. F. Caronia. Durante l'anno sono state introdotte in laboratorio nuove tecniche quali la Polymerase Chain Reaction" (PCR) e il "Dot Blot Analysis", l'utilizzo di oligosonde radioattive e l'analisi di sequenza con frammenti di DNA amplificato.

1990-1991 Durante questo periodo si è occupato di diagnostica molecolare prenatale di β -talassemia sviluppando nuove tecniche di biologia molecolare con DNA estratto da villo coriale o da liquido amniotico. Si è interessato allo sviluppo di tecniche per la diagnostica con sistemi non invasivi (ricerca di cellule nel circolo materno, ricerca di cellule fetali di sfaldamento fetale in sede vaginale), della relazione tra genotipo e fenotipo in soggetti con valori ematologici "border-line".

1992-1993 Ha assunto il ruolo di responsabile tecnico-scientifico del laboratorio di diagnosi prenatale molecolare di talassemia. Durante questo periodo come ha sviluppato nuove tecnologie non-radioattive mediante "reverse dot blot" (RDB) per la tipizzazione molecolare di mutazioni puntiformi note del gene β -globinico in soggetti con talassemia e la tecnica del "Denaturant gradient gel electrophoresis" (DGGE) per la ricerca di polimorfismi e di mutazioni. Ha sviluppato nuovi protocolli per la individuazione di polimorfismi puntiformi, di microsatelliti (VNTR) e minisatelliti (STR) da applicare alla diagnosi prenatale per il controllo di contaminazione materno-fetale, mispaternità o per il controllo post-trapianto di midollo e di cellule fetali in utero in feti risultati affetti per talassemia. Ha compiuto uno stage di due mesi presso il laboratorio del Prof. Kazazian del Dipartimento di Pediatria, Johns Hopkins Hospital di Baltimora, dove ha studiato le mutazioni β talassemiche della popolazione siciliana utilizzando tecniche di sequenziamento radioattivo diretto su frammenti amplificati per la ricerca delle mutazioni sconosciute.

1994-1995 Si è occupato dello studio di varianti della emoglobina, di delezioni o ricombinazioni genetiche tipo $\delta\beta$ -Siciliana, Hb Lepore, ecc da applicare alla diagnosi pre e post natale. Ha messo a punto tecniche per la individuazione di delezioni che colpiscono i geni α -globinici e si è occupato della correlazione genotipo-fenotipo in casi di interazione tra i diversi alleli globinici mutati.

1996-1997 Si è occupato della sperimentazione inerente la procedura di diagnosi di pre-impianto (PGD) per talassemia ed emoglobinopatie. Ha continuato a collaborare nei progetti inerenti il trapianto in utero. Ha iniziato una nuova esperienza per l'uso del sequenziatore automatico "Pharmacia" seguendo un training presso la stessa sede della ditta e sperimentando successivamente il metodo in laboratorio. Nello stesso periodo ha iniziato ad occuparsi dello studio dell' α -talassemia nella popolazione siciliana con l'obiettivo di individuarne i difetti molecolari.

1998 Gli è stato conferito l'incarico di direzione di sub-struttura del laboratorio di Diagnosi Prenatale e Screening di talassemia ed Emoglobinopatie (UOS). Ha continuato ad occuparsi attivamente della diagnostica prenatale molecolare. Durante questo anno ha sviluppato nuovi sistemi e metodologie di laboratorio per una maggiore razionalizzazione delle risorse umane, scientifiche e tecniche del laboratorio. Vi è stato un importante incremento dell'attività lavorativa ed una riorganizzazione più fattiva tale da ridurre i tempi di risposta per la diagnosi prenatale dalle 3-4 settimane ad 1-2 settimane. Ha partecipato al corso di formazione su Management Sanitario e Qualità Totale organizzato

dall'Azienda Osp. "V. Cervello". Durante questo anno ha ulteriormente implementato la metodologia per la tipizzazione delle delezioni dei geni α -globinici.

1999-2002 Studio delle α -talassemie puntiformi mediante "Reverse Dot Blot" e sequenziamento diretto. Approfondimento diagnostico della diagnosi prenatale e dello studio del portatore sano di talassemia ed emoglobinopatia con fenotipi "atipici".

2003-2004 Con l'inserimento di nuovo personale borsista e con l'acquisizione di nuove apparecchiature, si è occupato dell'ampliamento dello studio molecolare su pazienti proveniente dai tutti i centri Siciliani e dalla Calabria che presentavano dati fenotipici dubbi dopo screening di primo livello. Oltre che sui geni beta globinici particolare interesse è stato rivolto nei confronti dei geni alfa globinici e le diverse forme di alfa talassemia. E' stato implementato lo studio dei geni Delta e Gamma globinici e l'effetto delle loro relative alterazioni sul portatore classico di beta talassemia. Si è occupato di studi per la ricerca di nuovi determinati talassemici sia nei cluster globinici che al di fuori di essi.

2004-2005 In questo periodo si è occupato di approfondire ulteriormente le ricerche sulle delta talassemie che contribuiscono a determinare alterazioni dei parametri emoglobinici associati allo studio del portatore sano di beta talassemia. Inoltre, si è occupato della sperimentazione della tecnica della "Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction" (**QF-PCR**) per il controllo della contaminazione materno-fetale e la mis-paternità per la diagnosi prenatale e per la diagnosi precoce di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X ed Y su tessuto fetale o in soggetti adulti.

2006-2008 Si è occupato della sperimentazione, dello sviluppo e della ottimizzazione di protocolli per la diagnosi precoce di talassemia ed emoglobinopatie tra la VII e la IX settimana di gestazione utilizzando il liquido celomatico prelevato da donne volontarie che si sottoponevano ad IVG (**celocentesi**).

Ha coordinato il controllo esterno di qualità per HbA₂ ed HbF cui hanno partecipato laboratori della Regione Sicilia e delle altre Regioni d'Italia (73 strutture).

Nell'aprile 2016 si è passato dalla fase sperimentale della celocentesi alla fase diagnostica su coppie a rischio per talassemia ed emoglobinopatia dopo approvazione del Comitato Etico dell'A.O. V. Cervello. Si è occupato della definizione di emoglobine varianti, della epidemiologia della δ -talassemia in Sicilia e della correlazione genotipo-fenotipo indirizzata in particolare alla ricerca del portatore sano atipico. Ha continuato ad occuparsi del controllo esterno di qualità per l'HbA₂ e l'HbF esteso ad altre regioni d'Italia. Da luglio 2007 è coordinatore della VEQ-A2 per la Sicilia come da decreto Assessorato Sanità 23 luglio 2007.

2009-2011 E' stato particolarmente impegnato nella implementazione ed ottimizzazione dei protocolli per la diagnosi prenatale precoce (7-9 settimane) di talassemia mediante celocentesi. Si è impegnato nella individuazione delle cellule contenute nel liquido celomatico, identificazioni e distinzione tra cellule fetali e cellule materne, purificazione e selezione di cellule fetali ed implementazione della procedura di diagnostica molecolare prenatale precoce su un numero limitato di cellule.

2012-2013. Ulteriore impegno è stato posto con l'obiettivo di ottimizzare la fattibilità diagnostica della procedura di celocentesi per talassemia ed emoglobinopatie. Si è occupato della introduzione di nuove tecniche di biologia molecolare ed in particolare:

Ibridazione Genomica Comparativa su array (Array – CGH) per l'analisi di perdite e/o acquisizioni di materiale genetico con l'obiettivo di identificare alterazioni genomiche sbilanciate (CNVs) causative di patologie come ad esempio disabilità intellettiva, autismo, epilessia e malformazioni congenite. Tale tecnica è stata utilizzata per l'esecuzione del cariotipo molecolare in epoca postnatale trova applicazione in caso di sospetta sindrome cromosomica, malformazioni congenite, disordini neurologici, autismo, disordini cognitivi e dello sviluppo psicomotorio, approfondimento diagnostico per la caratterizzazione di anomalie cromosomiche precedentemente identificate attraverso il cariotipo convenzionale, fenotipi complessi, familiari di soggetti con anomalie cromosomiche, in soggetti con patologie ematologiche.

Next Generation Sequencing (NGS) per il sequenziamento di pannelli genici associati a mutazioni puntiformi di malattie genetiche quali: Sindrome di Noonan, PTEN, ritardo intellettivo, Neurofibromatosi.

2014-2015 implementazione delle procedure riportate negli anni 2012-2013. Inserimenti di nuovi pannelli genici per la ricerca di mutazioni in geni noti associati o potenzialmente associati a malattie ematologiche e non ematologiche quali: **Favismo (G6PD)**, **deficit di piruvato chinasi (PK)**, **rasopatie**, **microcefalie primitiva**, **Sindrome di Gilbert**.

2016-2017 implementazione delle procedure di diagnostica molecolare rispetto a quelle riportate negli anni 2014-2015. Inserimenti di nuovi pannelli genici per lo studio di malattie rare ematologiche e non ematologiche quali: **Sindrome di Rendu-Osler-Weber (DBA)** **Telangectasia Emorragica Ereditaria**, **Febbre Mediterranea Familiare (FMF)**.

2018-2019 implementazione delle procedure di diagnostica molecolare rispetto a quelle riportate negli anni 2016-2017. Inserimenti di nuovi pannelli genici per lo studio di malattie rare ematologiche e non ematologiche quali: **Porfirie**, **Diamond Blackfan Anemia (DBA)**. Sperimentazione e sviluppo di nuovi protocolli diagnostici per l'analisi del cariotipo molecolare su DNA fetale ottenuto in età gestazionale precoce (7-9 settimana) dopo prelievo di liquido celomatico mediante celocentesi.

2020-2024 implementazione delle procedure di diagnostica molecolare rispetto a quelle riportate negli anni 2018-2019. Inserimenti di nuovi pannelli genici per lo studio di malattie rare ematologiche e non ematologiche quali **Anemie Emolitiche**, **Sferocitosi**, **Linfoistocitosi Emofagocitica (HLH)**, **anemie diseritropoietiche congenite (CDA)**, **Deficit di adenosina deaminasi (ADA)**, **Fibrosi Cistica**, **Retinopatie**.

Nel corso di questi anni vi è stato un numero crescente di richieste di diagnosi prenatale precoce (celocentesi) da pazienti provenienti da tutte le regioni italiane ed inoltre un numero crescente di richieste di celocentesi per nuove patologie ereditarie rare. Per tali ragioni sono stato costantemente impegnato nella ottimizzazione dei protocolli di biologia molecolare, studi di fattibilità diagnostica per patologie rare con liquido celomatico ed esecuzione delle procedure di diagnosi prenatale per: Emoglobinopatie, Sindrome di Noonan, Sindrome di Cockayne, Fibrosi Cistica, Esostosi Multipla, Cardiomiopatia Ipertrofica, Labiopalatoschisi.

Attività Didattica

Dal 2002 : Tutor scientifico nella elaborazione e nello svolgimento di tesi di laurea sperimentali per i

corsi di laurea in Biotecnologie e Scienze Biologiche.

Docente in numerosissimi convegni e corsi nel settore delle emoglobinopatie e talassemie.

1991 Docente di chimica presso la scuola infermieri dell'ospedale V. Cervello.

2003 Direttore e docente dell'evento formativo denominato "La talassemie: correlazione genotipo-fenotipo, organizzato dall'Associazione Scientifica Biologi Palermo e tenutosi il 12-14 settembre 2003 a Trapani.

2004 Direttore e docente dell'evento formativo denominato "La talassemie: correlazione genotipo-fenotipo e tecniche d'analisi", organizzato dall'USL n.4 di Enna tenutosi il 27-28 Settembre 2004.

2005 Responsabile scientifico-organizzativo e docente dell'evento formativo denominato "La talassemie: dal fenotipo al genotipo" I corso teorico-pratico, organizzato dall'Associazione Scientifica Biologi Palermo e tenutosi il 21-25 Novembre 2005 a Palermo.

2006 Direttore e docente dell'evento formativo denominato "La talassemie: correlazione genotipo-fenotipo e tecniche d'analisi", organizzato dall'Alfa Quality tenutosi il 16-17 Giugno 2006 a Piazza Armerina.

2006 Direttore e docente dell'evento formativo sulle talassemie ed emoglobinopatie, corso satellite del IV Congresso Nazionale della Società per lo studio delle talassemie ed emoglobinopatie (SO.S.TE.) svoltosi in Ottobre 2006 a Roma.

2008 Direttore e docente dell'evento formativo sulle talassemie ed emoglobinopatie, corso satellite del IV Congresso Nazionale della Società per lo studio delle talassemie ed emoglobinopatie (SO.S.TE.) svoltosi in Ottobre 2008 a Cagliari.

2023 Direttore e docente del corso: "Emoglobinopatie e Talassemie: iter diagnostici e test genetici" Ente Organizzatore: Scuola Medica Ospedaliera Luogo di svolgimento: Sala Alessandrina - Complesso Monumentale S. Spirito in Saxia ASL Roma 1

Responsabile Scientifico di Progetti di Ricerca

1992 Presentazione ed approvazione del finanziamento del progetto per la Ricerca Sanitaria presentato da parte della Commissione Tecnica di Esperti per la Ricerca Sanitaria sulla prevenzione e Cura della Talassemia. Progetto T2/14.

1995 Presentazione ed approvazione del finanziamento del progetto per la Ricerca Sanitaria presentato da parte della Commissione Tecnica di Esperti per la Ricerca Sanitaria sulla prevenzione e Cura della Talassemia. Progetto T5/13 dal titolo: "La diagnosi pre-impianto in coppie di portatori sani di b-talassemia in Sicilia"

1998 Presentazione ed approvazione del finanziamento del progetto per la Ricerca Sanitaria da parte della Commissione Tecnica di Esperti per la Ricerca Sanitaria sulla prevenzione e Cura della Talassemia. Progetto T8/22 dal titolo "Sviluppo di un protocollo di biologia molecolare per lo studio delle delta-talassemie puntiformi"

1999 Presentazione ed approvazione del finanziamento del progetto per la Ricerca Sanitaria presentato da parte della Commissione Tecnica di Esperti per la Ricerca Sanitaria sulla prevenzione e Cura della Talassemia. Progetto T9/16 dal titolo "Analisi molecolare dei geni gamma globinici in relazione alla variabilità della emoglobina fetale nell'adulto normale"

2000 Presentazione ed approvazione del finanziamento del progetto per la Ricerca Sanitaria da parte della Commissione Tecnica di Esperti per la Ricerca Sanitaria sulla prevenzione e Cura della Talassemia. Progetto T10/14 dal titolo "Le beta talassemie dominanti ereditarie. Sviluppo di un protocollo di diagnostica molecolare per lo studio delle varianti altamente instabili delle catene b-globiniche".

Il sottoscritto dichiara di essere coautore delle seguenti pubblicazioni su riviste indicizzate su Pubmed

Giambona A, Vinciguerra M, Leto F, Cassarà F, Marchese G, Cigna M, Orlandi M, Mugavero ME, Cucinella G, Maggio A, Termini L, Makrydimas G, D'Alcamo E, Picciotto F. Prenatal Diagnosis of Cystic Fibrosis by Celocentesis. **Genes** **2024**, 15, 662. <https://doi.org/10.3390/genes15060662>

Giambona A, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Marchese G, Orlandi E, Cigna V, Picciotto F, Maggio A, Vinciguerra M. [Early prenatal diagnosis of hemoglobinopathies by celocentesis is ready for use in routine clinical practice](#). **Int J Lab Hematol.** **2023** Feb;45(1):e19-e20. doi: 10.1111/ijlh.13961.

Giambona A, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Campisi R, Campisi C, Cigna V, Mugavero E, Cucinella G, Orlandi E, Picciotto F, Maggio A, Vinciguerra M. Celocentesis for Early Prenatal Diagnosis in Couples at-Risk for β -Thalassemia and Sicilian ($\delta\beta$)⁰-Thalassemia. **Hemoglobin.** **2022** Nov;46(6):297-302. doi: 10.1080/03630269.2023.2167659.

Vinciguerra M, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Malacarne M, Coviello D, Cigna V, Orlandi E, Picciotto F, Cucinella G, Salzano E, Piccione M, Maggio A, **Giambona A**. [Incidental Detection of a Chromosomal Aberration by Array-CGH in an Early Prenatal Diagnosis for Monogenic Disease on Coelomic Fluid](#). **Life (Basel).** **2022** Dec 21;13(1):20. doi: 10.3390/life13010020.PMID: 36675969

Giambona A, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Campisi R, Campisi C, Cigna V, Mugavero E, Cucinella G, Orlandi E, Picciotto F, Maggio A, Vinciguerra M [Celocentesis for Early Prenatal Diagnosis in Couples at-Risk for \$\beta\$ -Thalassemia and Sicilian \(\$\delta\beta\$ \)⁰-Thalassemia](#). **Hemoglobin.** **2022** Nov;46(6):297-302. doi: 10.1080/03630269.2023.2167659. 21.

Mandriale G, Barella S, **Giambona A**, Gigante A, Grosso M, Perrotta S, Scianguetta S, Forni GL. [First and Second Level Haemoglobinopathies Diagnosis: Best Practices of the Italian Society of Thalassemia and Haemoglobinopathies \(SITE\)](#). **J Clin Med.** **2022** Sep 15;11(18):5426. doi: 10.3390/jcm11185426.PMID: 36143073

Giambona A, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Marchese G, Orlandi E, Cigna V, Picciotto F, Maggio A, Vinciguerra M. Early prenatal diagnosis of Hb Lepore Boston-Washington and β -thalassemia on fetal celomatic DNA. **International Journal of Laboratory Hematology** **2022**; DOI: 10.1111/ijlh.13837 (accettato per la pubblicazione).

Giambona A, Vinciguerra M, Leto F, Cassarà F, Tartaglia V, Cigna V, Orlandi E, Picciotto F, Al Qahtani NH, Alsulmi ES, Almandil NB, AbdulAzeez S, Borgio JF, Maggio A. Celomic Fluid: Laboratory Workflow for Prenatal Diagnosis of Monogenic Diseases. **Mol Diagn Ther.** **2022** Feb 17. doi: 10.1007/s40291-022-00577-3.

Giambona A, Vinciguerra M, Leto F, Cassarà F, Cucinella G, Cigna V, Orlandi E, Piccione M, Picciotto F, Maggio A. Very early prenatal diagnosis of Cockayne's syndrome by celocentesis. **J Obstet Gynaecol** **2022** Jan 10;1-8. doi: 10.1080/01443615.2021.2014429.

Boulad F, Maggio A, Wang X, Moi P, Acuto S, Kogel F, Takpradit C, Prockop S, Mansilla-Soto J, Cabriolu A, Odak A, Qu J, Thummar K, Du F, Shen L, Raso S, Barone R, Di Maggio R, Pitrolo L, **Giambona A**, Mingoia M, Everett JK, Hokama P, Roche AM, Cantu VA, Adhikari H, Reddy S, Bouhassira E, Mohandas N, Bushman FD, Rivière I, Sadelain M. Lentiviral globin gene therapy with reduced-intensity conditioning in adults with β -thalassemia: a phase 1 trial. **Nat Med** **2022** Jan;28(1):63-70. doi: 10.1038/s41591-021-01554-9.

Pirrone I, Farruggia P, Cacciatore F, **Giambona A**, Guarina A, Marcello AP, Mosa C, Scalzo S, D'Angelo P. [Rasburicase-induced Methemoglobinemia: A Case Report and Literature Review](#). **J Pediatr Hematol Oncol.** **2021** Aug 1;43(6):e886-e890. doi: 10.1097/MPH.0000000000001979.

Makrydimas G, Damiani G, Jakil C, Cigna V, Orlandi M, Picciotto F, Schillaci G, Cassarà F, Vinciguerra M, Leto F, **Giambona A**, Maggio A, Nicolaides KH. Reply. **Ultrasound Obstet Gynecol.** **2020** Nov;56(5):790-791. doi: 10.1002/uog.23137.

Makrydimas G, Damiani G, Jakil C, Cigna V, Orlandi M, Picciotto F, Schillaci G, Cassarà F, Vinciguerra M, Leto F, **Giambona A**, Maggio A, Nicolaides KH. Celocentesis for early prenatal diagnosis of hemoglobinopathy. **Ultrasound Obstet Gynecol.** **2020** Nov;56(5):672-677. doi: 10.1002/uog.22059.

Cannata M, Cassarà F, Vinciguerra M, Licari P, Passarello C, Leto F, Lo Pinto C, Pitrolo L, Ganci R, Maggio A, **Giambona A**. [Double Heterozygosity for Hb Durham-N.C. \(HBB: c.344T>C\) \[\$\beta\$ 114\(G16\)Leu \$\rightarrow\$ Pro\] and the IVS-I-110 \(HBB: c.93-21G>A\) Causing a Severe \$\beta\$ -Thalassemia Phenotype](#). **Hemoglobin.** **2019** May;43(3):210-213. doi: 10.1080/03630269.2019.1655030.

AbdulAzeez S, Al Qahtani NH, Almandil NB, Al-Amodi AM, Aldakeel SA, Ghanem NZ, Alkouroud DN, AlTurki A, AlQattan QA, Alghamdi A, Alhur NF, Al Taifi HA, Aljofi HE, Jermy BR, Raman V, **Giambona A**, Maggio A, Borgio JF. [Genetic disorder prenatal diagnosis and pregnancy termination practices among high consanguinity population, Saudi Arabia](#). **Sci Rep.** **2019** 21;9(1):17248. doi: 10.1038/s41598-019-53655-8.

Vinciguerra M, Passarello C, Cassarà F, Leto F, Cannata M, Calvaruso G, Renda D, Maggio A, **Giambona A**. [Coheredity of a new silent mutation: c.-29G>T, with a severe \$\beta\$ -thal mutation in a patient with \$\beta\$ -thalassemia intermediate](#). **Int J Lab Hematol.** **2018** Apr;40(2):e17-e20. doi: 10.1111/ijlh.12777. Epub 2018 Feb 5.PMID: 29405650

Aiello D, **Giambona A**, Leto F, Passarello C, Damiani G, Maggio A, Siciliano C, Napoli A. [Human coelomic fluid investigation: A MS-based analytical approach to prenatal screening](#). **Sci Rep.** **2018** Jul 20;8(1):10973. doi: 10.1038/s41598-018-29384-9.PMID: 30030477

Vinciguerra M, Passarello C, Cassarà F, Leto F, Cannata M, Ferro E, Anzà D, Calvaruso G, Maggio A, **Giambona A**. [Co-inheritance of HBB:c.-106G>C, a rare single nucleotide variation at position -56 relative to transcription initiation site, with other known mutations in the globin clusters](#). **Hematology.** **2018** Jul;23(6):368-372. doi: 10.1080/10245332.2017.1403737.

Giambona A, Leto F, Passarello C, Vinciguerra M, Cigna V, Schillaci G, Picciotto F, Lauricella S, Nicolaides KH, Makrydimas G, Damiani G, Maggio A. [Fetal aneuploidy diagnosed at celocentesis for early prenatal diagnosis of congenital hemoglobinopathies](#). **Acta Obstet Gynecol Scand.** **2018** Mar;97(3):312-321

Vinciguerra M, Cannata M, Cassarà F, Passarello C, Leto F, Calvaruso G, Renda D, Maggio A, **Giambona A**. [HBB: c.316-125A>G and HBB: c.316-42delC: Phenotypic Evaluations of Two Rare Changes in the Second Intron of the HBB Gene](#). **Hemoglobin.** **2017** Jul - Nov;41(4-6):234-238.

- Cassarà F, Vinciguerra M, Cannata M, Marchese G, Passarello C, Leto F, Maggio A, **Giambona A**. [Phenotypic Evaluation of a Novel Nucleotide Substitution \(HBD: c.442T>C\) on the δ-Globin Gene](#). *Hemoglobin*. 2017 May;41(3):220-222. doi: 10.1080/03630269.2017.1371036.
- Vinciguerra M, Cassarà F, Cannata M, Renda D, Calvaruso G, Leto F, Passarello C, Maggio A, **Giambona A**. [Phenotypic evaluations of HBB:c.93-23T>C, a nucleotide substitution in the IVS I nt 108 of β-globin gene](#). *J Clin Pathol*. 2017 Aug 9. pii: jclin path-2017-204651.
- Vinciguerra M, Passarello C, Cassarà F, Leto F, Cannata M, Crivello A, Di Salvo V, Maggio A, **Giambona A**. [Hb San Cataldo \[beta144\(HC1\)LysThr: HBB: C.434A > C\]: A New Hemoglobin Variant with Increased Affinity for Oxygen](#). *Hemoglobin*. 2016 Aug;40(4):223-7. doi: 10.1080/03630269.2016.1182550..PMID: 27250824
- Graffeo L, Vitrano A, **Giambona A**, Scondotto S, Dardanoni G, Glud C, Maggio A. [The heterozygote state for β thalassemia detrimentally affects health outcomes](#). *Am J Hematol*. 2017 Mar;92(3): 2014-2016
- Giambona A**, Leto F, Damiani G, Jakil C, Cigna V, Schillaci G, Stampone G, Volpes A, Allegra A, Nicolaides KH, Makrydimas G, Passarello C, Maggio A. [Identification of embryo-fetal cells in celomic fluid using morphological and short-tandem repeats analysis](#). *Prenat Diagn*. 2016 Oct;36(10):973-978. doi: 10.1002/pd.4922.
- Giambona A**, Damiani G, Leto F, Jakil C, Renda D, Cigna V, Schillaci G, Picciotto F, Nicolaides KH, Passarello C, Makrydimas G, Maggio A. Embryo-fetal erythroid cell selection from celomic fluid allows earlier antenatal diagnosis of hemoglobinopathies. *Prenat Diagn*. 2016 Feb 18. doi: 10.1002/pd.4793.
- Vinciguerra M, Passarello C, Leto F, Crivello A, Fustaneo M, Cassarà F, Cannata M, Maggio A, **Giambona A**. [Coinheritance of a Rare Nucleotide Substitution on the β-Globin Gene and Other Known Mutations in the Globin Clusters: Management in Genetic Counseling](#). *Hemoglobin*. 2016 Aug;40(4):231-5. doi: 10.1080/03630269.2016.1188400
- Vinciguerra M, Passarello C, Cassarà F, Leto F, Cannata M, Calvaruso G, Di Maggio R, Renda D, Maggio A, **Giambona A**. [Co-heredity of silent CAP ± 1570 T>C \(HBB:c*96T>C\) defect and severe β-thal mutation: a cause of mild β-thalassemia intermedia](#). *Int J Lab Hematol*. 2016 Feb;38(1):17-26. doi: 10.1111/ijlh.12433. Epub 2015 Sep 29.
- Giambona A**, Passarello C, Cassarà F, Cannata M, Leto F, Vinciguerra M [Phenotypic evaluations of -223 T>C \(HBB:c.-223T>C\) nucleotide substitution in the promoter region of β-globin gene](#). *Blood Cells Mol Dis*. 2015 Oct;55(3):218-9.
- Funnell AP, Prontera P, Ottaviani V, Piccione M, **Giambona A**, Maggio A, Ciaffoni F, Stehling-Sun S, Marra M, Masiello F, Varricchio L, Stamatoyanopoulos JA, Migliaccio AR, Papayannopoulou T. 2p15-p16.1 microdeletions encompassing and proximal to BCL11A are associated with elevated HbF in addition to neurologic impairment. *Blood*. 2015 Jul 2;126(1):89-93. doi: 10.1182/blood-2015-04-638528. Epub 2015 May 27.
- A. Giambona**, G. Damiani, M. Vinciguerra, C. Jakil, M. Cannata, F. Cassara, F. Picciotto, G. Schillaci, V. Cigna, D. Renda, F. Leto, C. Passarello, A. Maggio. Incidence of haemoglobinopathies in Sicily: the impact of screening and prenatal diagnosis. *Int J Clin Pract*. 2015 Oct;69(10):1129-38. doi: 10.1111/ijcp.12628.
- Vinciguerra M, Passarello C, Leto F, Cassarà F, Cannata M, Maggio A, **Giambona A**. Co-inheritance of the rare β hemoglobin variants Hb Yaounde, Hb Görwihl and Hb City of Hope with other alterations in globin genes: impact in genetic counseling. *Eur J Haematol* 2014 Aug 12. doi: 10.1111/ejh.12431.
- Vinciguerra M, Passarello C, Leto F, Cassarà F, Cannata M, Maggio A, **Giambona A**. Identification of three new nucleotide substitutions in the β-globin gene: laboratoristic approach and impact on genetic counselling for beta-thalassaemia. *Eur J Haematol*. 2014;92(5):444-9. doi: 10.1111/ejh.12267. Epub 2014 Mar 15.
- Harteveld CL, Refaldi C, **Giambona A**, Ruivenkamp CA, Hoffer MJ, Pijpe J, Knijff PD, Borgna-Pignatti C, Maggio A, Cappellini MD, Giordano PC. Mosaic segmental uniparental isodisomy and progressive clonal selection: a common mechanism of late onset β-thalassemia major. *Haematologica*. 2012 Sep 14. doi:10.3324/haematol.2012.065219
- Passarello C, **Giambona A**, Cannata M, Vinciguerra M, Renda D, Maggio A. Iron deficiency does not compromise the diagnosis of high HbA2 β thalassemia trait. *Haematologica*. 2012 Mar;97(3):472-3.
- Giambona A**, Vinciguerra M, Cannata M, Cassarà F, Fiorentino G, Leto F, Gioco PL, Renda D, Passarello C, Maggio A. The genetic heterogeneity of β-globin gene defects in Sicily reflects the historic population migrations of the island. *Blood Cells, Molecules, and Diseases* 2011 Apr 15;46(4):282-7.
- Giambona A**, Makrydimas G, Leto F, Damiani F, Jakil MC, Picciotto F, Renda D, Fiorino R, Renda MC, Schillaci G, Gueli Alletti D, Nicolaides KH and Maggio A. Feasibility of DNA Diagnosis of Haemoglobinopathies on coelocentesis. *Br J Haematol*. 2011 Mar 8. doi: 10.1111/j.1365-2141.2011.08621.x.
- Renda MC, **Giambona A**, Fecarotta E, Leto F, Makrydimas G, Renda D, Damiani G, Jakil MC, Picciotto F, Piazza A, Valtieri M, Maggio A. Embryo-fetal erythroid megaloblasts in the human coelomic cavity. *J Cell Physiol*. 2010 Nov;225(2):385-9
- Giambona A**, Vinciguerra M, Passarello C, La Rosa MA, Giudice GL, Di Bella C, Amorini M, Iacona F, Salpietro C, Maggio A, Rigoli L. Co-inheritance of Hb Hershey [beta70(E14) Ala-->Gly] and Hb La Pommerai [beta133(H11)Val-->Met] in a Sicilian subject. *Eur J Haematol*. 2010 May;84(5):453-7.
- Giambona A**, Passarello C, Renda D, Maggio A. The significance of the hemoglobin A2 value in screening for hemoglobinopathies *Clin Biochem*. 2009 Dec;42(18):1786-96.

- Mosca A., Paleari R., Galanello R., Sollaino C., Perseu L., Demartis F.R., Passarello C., **Giambona A.**, Maggio A.- IFCC Working Group on Standardization of HbA2: New analytical tools and epidemiological data for the identification of HbA2 borderline subjects in the screening for beta-thalassemia. **Bioelectrochemistry**. 2008 Aug;73(2):137-40
- Passarello C., **Giambona A.**, Prossomariti L., Ammirabile m., Pucci P., Renda D., Pagano L. and Maggio A.: Hb Southern Italy: coexistence of two missense mutations (the Hb Sun Prairie $\alpha 2$ 130 Ala>Pro and Hb Caserta $\alpha 2$ 26 Ala> Thr) in a single $\alpha 2$ globin gene. **Br J Haematol**. 2008 Sep;143(1):138-42.
- Giambona A.**, Passarello C, Vinciguerra M, Li Muli R, Teresi P, Anzà M, Ruggeri G, Renda D, Maggio A. Significance of borderline hemoglobin A2 values in an Italian population with a high prevalence of beta-thalassemia. **Haematologica**. 2008 Sep;93(9):1380-4.
- Paleari R, **Giambona A.**, Cannata M, Leto F, Maggio A, Mosca A; IFCC Working Group Standardization of HbA2. External quality assessment of hemoglobin A2 measurement: data from an Italian pilot study with fresh whole blood samples and commercial HPLC systems **Clin Chem Lab Med**. 2007;45(1):88-92.
- Pagano L, Flagiello A, Tedesco R, Ammirabile M, Pollio F, Prossomariti L, **Giambona A.**, Passarello C, Pucci P. [Hb J-Cape Town \[alpha92\(FG4\)Arg->Gln \(alpha1\), CGG->CAG\] in Southern Italy found in a patient with erythrocytosis.](#) **Hemoglobin**. 2007;31(2):113-20. doi: 10.1080/03630260701277487.
- Giambona A.**, Vinciguerra M., Cassarà F., Li Muli R., Leto F., Wajzman H., and Maggio A.: Hb MARINEO [$\beta 70(\epsilon 14) \text{Ala} \rightarrow \text{Val}$]: A silent hemoglobin variant with a mutation within the heme pocket. **Hemoglobin**. 2006 ;30 (2):139-148
- Giambona A.**, Passarello C., Ruggeri G., Renda D., Teresi P., Anzà M., Maggio A. Analysis of δ -globin gene alleles in the Sicilian population: identification of five new mutations. **Haematologica**. 2006. 91(11):1681-1684.
- Foglieni B, Cremonesi L, Travi M, Ravani A, **Giambona A.**, Rosatelli MC, Perra C, Fortina P, Ferrari M. [Beta-thalassemia microelectronic chip: a fast and accurate method for mutation detection.](#) **Clin Chem**. 2004 Jan;50(1):73-9. doi: 10.1373/clinchem.2003.023077.
- E. Foglietta, I. Bianco, A. Maggio, and **A. Giambona**: Rapid detection of six common mediterranean and three non-mediterranean α -thalassemia point mutations by reverse dot blot analysis. **Am J Hematol**. 2003 nov;74(3):191-5
- Chamayou S, Alecci C, Ragolia C, **Giambona A.**, Siciliano S, Maggio A, Fichera M, Guglielmino A Successful application of preimplantation genetic diagnosis for beta-thalassemia and sickle cell anaemia in Italy. **Hum.Reprod** 2002 May ; 17(5) 1158-65.
- L.A.Ugozzoli, J.D.Lowery, A.A.Reyes, C.I.P.Lin, A.Re, F.Locati, R.Galanello, L.Macioni, A.Maggio, **A.Giambona**, A.Loutradi, M.Boussiou, R.B.Wallace. Evaluation of the beta gene 1 kit for the qualitative detection of the eight most common mediterranean β -thalassemia mutations. **Am J Hematol**. 1998 nov;59(3):214-22
- Chamayou S, Guglielmino A, **Giambona A.**, Siciliano S, Di Stefano G, Scibilia G, Humeau C, Maggio A, Di Leo S. Attitude of potential users in sicily towards preimplantation genetic diagnosis for beta-thalassaemia and aneuploidies. **Hum Reprod**. 1998 Jul;13(7):1936-44.
- F.Orlandi, **A. Giambona**, F. Messina, M. Marino. I. Abate, R. Calzolari, F. Damiani, C. Jakfl, M. Renda, F. Dieli, F. Buscemi, M. Westgren, O. Ringden, A. Maggio: Evidence of induced non tolerance in hla identical twins with hemoglobinopathy after in utero transplantation. **Bone Marrow Transplant**. 1996 Sep;18(3):637-9
- M. Westgren, O. Ringden, S. Eik-Nes, S. Ek, M. Anvret, A.M. Brubakk, T.H. Bui, **A. Giambona**, T. Kiserud, A. Kjaeldgaard, A. Maggio, L. Markling, A. Seiger, F. Orlandi: Lack of evidence of permanent engraftment after in utero foetal stem cell transplantation in congenital haemoglobinopathies. **Transplantation**, 1996; 61:1176-1179.
- A. Giambona**, P. Lo Gioco, M. Marino, I. Abate, R. Di Marzo, M. Renda, F. Di Trapani, F. Messina, S. Siciliano, P. Rigano, F.F. Chehab, H.H. Kazazian, A. Maggio: The great heterogeneity of thalassemia molecular defects in Sicily. **Hum. Genet**, 1995; 95:526-530.
- Ringden O, Westgren M, Elik-Nes S, Ek E, Brubakk AM, Bui TH, Giambona A, Jakl C, Kiserud T, Kjaeldgaard A, Maggio A, Markling L, Olerup O, Svahn BM, Orlandi F. Intrauterine transplantations of foetal hematopoietic stem cells to four fetuses with haemoglobinopathies. Ontology of hematopoiesis. Aplasia anemia. Eds E. Gluckman, L. Coulombel Colloque INSERM/John Libbet Eurotext Ltd 1995. Vol. 235 pp 163-168
- A.Maggio, **A. Giambona**, S.P. Cai, J. Wall, Y.W. Kan, F.F. Chehab: Rapid and simultaneous typing of hemoglobin s, hemoglobin c and seven mediterranean beta-thalassemia mutations by covalent reverse dot blot analysis:application to prenatal diagnosis in sicily. **Blood** 1993; 81: 239-242
- P.Sammarco , **A.Giambona** , P.Lo Gioco , R.Di Marzo , A.Maggio: Evidence of the african origin of sickle cell hemoglobin in western sicily. **Hemoglobin** 1988; 12 (2), 193-196
- A.Maggio, S.Acuto, P.Lo Gioco, **A.Giambona**, P.Sammarco, S.Siciliano, and F.Caronia. β -thalassemia mutations in sicily. **Ann N Y Acad Sci**. 1990;612:67-73. doi: 10.1111/j.1749-6632.1990.tb24291.x.
- S Acuto, M Donovan-Peluso, N Giambona, A Bank. The role of human globin gene promoters in the expression of hybrid genes in erythroid and non-erythroid cells. **Biochem Biophys Res Commun**. 1987 Mar 30;143(3):1099-106. doi: 10.1016/0006-291x(87)90365-2.
- Bank A, Acuto S, **Giambona A.**, Donovan-Peluso M. Regulation of human globin gene expression in human erythroid cells. **Prog Clin Biol Res**. 1987;251:221-33.
- R.Di Marzo , P.Lo Gioco , **A.Giambona** , P.Sammarco , G.Oddo , A.Maggio: Clinical severity of non deletion form of Hb h disease. (--MED/alpha alpha THAL). **Scand J. Haematol**, 1986;36: 39-43. Eur. J. of Haematology
- A.Maggio, S.Acuto, P.Lo Gioco, R.Di Marzo, **A.Giambona**, P.Sammarco, F.Caronia: β^A and β^{thal} DNA haplotypes in Sicily. **Hum Genet** 1986; 72: 229-230.

P. Sammarco , S.Cocuzza , A.Maggio , G.Avola , P.Lo Gioco , **A.Giambona** , R.Di Marzo , A.Rosella: Association of β thalassemia, β c, α thalassemia and mental retardation. **Haematologica** **1986**; 71: 517-20.

S.Acuto , B.Saitta , G.Buttice' , A.M..Pirrone , R.Gambino , C.Costa , **A.Giambona** , P.Lo Gioco , R.Di Marzo , A.Maggio: (^{aaa} ANTI 4.2) Haplotype and heterozygous β^0 thalassemia in a sicilian family. **Hum Genet** **1985**; 70:318-320.

Maggio , **A.Giambona** , P.Lo Gioco , R.Di Marzo , P.Sammarco , S.Acuto , F.Orlandi , C.Rossi , F.Caronia: Prenatal diagnosis of hemoglobinopathies in sicily. **Haematologica** **1985**; Vol 70 N° 6 pp.500-505

Il sottoscritto dichiara che le pubblicazioni sopra citate sono pubblicate secondo le vigenti normative di legge sul deposito legale dei documenti di interesse culturale destinato all'uso pubblico (L. n. 106/2004 e D.P.R. n. 252/2006)

Palermo 02 Maggio 2024

Antonino Giambona