

CURRICULUM VITAE

Informazioni Personali:

Nome: D'Alcamo Elena

Esperienza lavorativa

01/07/2022 a tutt'oggi – Dirigente Biologo- UOSD-Diagnostica Molecolare delle Malattie Rare Ematologiche

10/07/ 1995-LUGLIO 2022 – DIRIGENTE BIOLOGO – EMATOLOGIA II CON TALASSEMIE

A.O. "V. Cervello" - Via Trabucco n.180 – Palermo

Luglio 1998- Incarico di direzione di struttura semplice (ex art. 54 comma 1 lettera b) di "Laboratorio di diagnostica molecolare e prenatale di fibrosi cistica

1/1/94 – 9/7/95

Dirigente I Livello (Fascia B)- U.S.L 60-Palermo- Via Trabucco n, 180 –Palermo

2/3/91 – 31/12/93

Biologo collaboratore – U.S.L. 60 – Palermo- Via Trabucco n.180-Palermo

Principali Mansioni e Responsabilità:

Dal Luglio 2022 a tutt'oggi

Responsabile dell'utilizzo delle tecnologie avanzate con Next Generation Sequencing per la diagnostica molecolare di malattie genetiche rare ematologiche e altre patologie genetiche ereditarie e in particolare

Studio genetico delle mutazioni nel gene della fibrosi cistica e diagnostica prenatale.

Studio genetico delle anemie emolitiche sferocitiche

Studio genetico delle ellissocitosi

Studio genetico delle anemie diseritropoietiche congenita e diagnostica prenatale

Studio genetico delle telengectasie emorragiche ereditarie

Studio genetico delle glucosio 6 fosfato deidrogenasi

Studio Genetico Retinite Pigmentosa e Distrofie Retiniche Ereditarie

Dal 2016 al 2022

Responsabile dell'utilizzo delle tecnologie avanzate con Next Generation Sequencing per la diagnostica molecolare di malattie genetiche ematologiche e altre patologie genetiche ereditarie e in particolare:

Studio genetico delle mutazioni nel gene della fibrosi cistica e diagnostica prenatale.

Studio genetico delle anemie emolitiche sferocitiche

Studio genetico delle ellissocitosi

Studio genetico delle anemie diseritropoietiche congenita e diagnostica prenatale

Studio Genetico – Retinite Pigmentosa e Distrofie Retiniche Ereditarie

Dal 1991 al 2016

Studio genetico delle mutazioni nel gene della fibrosi cistica e diagnostica prenatale.
Studio di marcatori genetici coinvolti nei meccanismi di ossidazione cellulare.
Studio dei marcatori genetici delle broncopneumopatie croniche ostruttive.
Studio dei marcatori genetici delle miocardiopatie ipertrofiche.
Studio genetico e biochimico di emoglobinopatie e diagnosi prenatale

Istruzione e Formazione:

18 Luglio 1981- Dottore in “Scienze Biologiche” con la votazione di **110/110 e lode**

Facoltà di Scienze dell’università degli studi di Palermo

Tesi sperimentale dal titolo “ Studi citogenetici in pazienti con mielofibrosi”

24 Settembre 1995 Diploma di specializzazione in “ **Genetica Medica**”-

Università degli studi di Catania - Votazione **50/50 e lode**

Qualifica conseguita: Specialista in Genetica Medica

1990 Incarico per lo svolgimento di un progetto di Educazione Sanitaria –

Salute Materno Infantile e Prevenzione Malattie Congenite Emoglobinopatie e Talassemie “ (durata 2 anni), come da D.A. 64563/87 e D.A. 78713/89 (delibera n° 331/ P del 15/06/90)

1987 vincitrice con punti 446.850 di una borsa di studio biennale dell’Assessorato Regionale alla Sanità sul Prog.72/P finanziato con DA n°59349 del 20/12/86. dal titolo : “Studio dei polimorfismi del cluster del gene beta per la Diagnosi prenatale di Talassemia al primo trimestre di gravidanza”

Luglio 1983: training presso il dipartimento di Biologia Cellulare e dello Sviluppo dell’Università degli studi di Palermo per l’apprendimento di tecniche di biologia molecolare.

Novembre 1983: frequenza presso l’Istituto di biologia molecolare e dello Sviluppo dell’università di Cagliari per la messa a punto di tecniche di biologia molecolare

Gennaio- Giugno 1982: tirocinio post-lauream presso il Laboratorio di analisi chimico– cliniche dell’ospedale “V:Cervello” di Palermo , USL n° 60.

Giugno -Gennaio 1982: tirocinio presso il Laboratorio di ematologia e talassemia dell’Ospedale “V. Cervello” di Palermo, USL n° 60

Luglio 1979 - Luglio 1981: frequenza Istituto Genetica Umana della facoltà di Scienze –training per l’apprendimento delle tecniche di citogenetica

Principali progetti – collaborazioni e attività scientifiche svolte:

: **Progetto** finanziato da Ministero della Salute e co-finanziato dalla Regione Sicilia dal Titolo:

Patients phenotyping and genotyping and innovative treatments for retinitis pigmentosa”- Programma di Rete-Net 2016 02363765.

Principal Investigator (PI) dott. A. Maggio CO-Principal Investigator – Dott. E. D’Alcamo Importo co-finanziato: Euro 1.066.631,00

Progetto in collaborazione con i Centri di Milano (Ospedale San Raffaele), Genova (Istituto G. Gaslini) – 1994, finanziato dalla lega Italiana Fibrosi Cistica dal titolo: Identificazione delle mutazioni del gene CFTR e messa a punto di strategie diagnostiche semplificate.

-Progetto in collaborazione con i Centri Regionali Italiani che si occupano di Fibrosi cistica, coordinato dal

“Centro Regionale Veneto”, 1994-1995 dal titolo: Mappa Italiana delle mutazioni CFTR.

-**Progetto** finanziato dal “Ministero della Sanità”, 1996 dal titolo:

“A multicentric study on Cf molecular gene defects oriented to Regional prevention programme: Possibilità of RDB automation for genetic screening and prenatal diagnosis of CF. (378.000.000) x 3 anni.

-**Progetti** obiettivo Regionale biennio 98'-99' dal titolo:

Diagnosi molecolare e diagnosi prenatale di patologie di origine genetica (talassemia, Fibrosi Cistica, Emocromatosi, cromosomopatie ed eventuali altre patologie da affrontare in seguito.

Realizzazione di un protocollo tecnico comune per la riduzione dei tempi di consegna e dei costi dei reattivi. Realizzazione di un protocollo organizzativo comune per una ottimizzazione del servizio di consulenza genetica.

-**Progetto T13** L.R.20 dal titolo:

“Influenza dei polimorfismi e mutazioni genetiche sulla patologia cardiaca da accumulo di ferro nel paziente Talassemico: (Euro 15.782,00)

-**Progetto T16** L.R.20 dal titolo:

Analisi citofluorimetrica e analisi della membrana eritrocitaria con SDS –PAGE per la diagnosi differenziale tra talassemie ed altre anemie ereditarie. (Euro 38.000,00).

-**Progetto T2012/4** L.R.20 dal titolo:

“Implementazione di un protocollo Regionale per lo studio della risposta a nuovi induttori di emoglobina fetale in pazienti con emoglobinopatie non trattabili con le terapie convenzionali. Ricerca di marcatori genetici associati alla risposta a questi farmaci.

-Organizzazione **Convegno dal titolo:**

Genetic Disease : Approach to Diagnosis and therapy

Palermo (Italy) 13-16 July 1992.

-Organizzazione **Corsi di aggiornamento in medicina e biologia** – I corso dal titolo:

“Modelli biologici di base e patologia genetica nell'uomo”. Palermo 23-28 Settembre 1993.

-**Attività di tutor per Facoltà “Scienze Biologiche e Biotecnologie:**

Tesi per corso di laurea in Biotecnologie dal titolo:

“Diagnosi molecolare in Fibrosi Cistica” Tutor universitario Prof. Seidita- **Tutor aziendale** Dott.ssa E. D'Alcamo.

Tesi per corso di laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico dal titolo:

“Le tecniche di biologia molecolare nelle malattie monogeniche” Relatore Prof, M. Ciaccio, **Tutor aziendale** dott.ssa E.D'Alcamo.

Tesi per corso di Laurea in Scienze Biologiche :

“Tecniche di diagnostica molecolare per lo studio delle malattie genetiche.

Un modello: La Fibrosi Cistica. Tutor universitario Prof. M. La Farina – **Tutor aziendale** dott.ssa E. D'Alcamo.

-“Tecniche di indagine molecolare per la Diagnosi Prenatale delle malattie genetiche. Tutor Universitario Prof. Fabio Caradonna-

Tutor aziendale dott.ssa E. D'Alcamo

Collaborazioni con i reparti della nostra A.O.:Ginecologia e Diagnosi prenatale-Pneumologie-Cardiologia-medicina-neonatologia-oculistica .

Collaborazioni con Associazioni e Fondazioni scientifiche del P.O. Villa Sofia Cervello– Fondazione F.e P. Cutino –ARIS etc.

Collaborazioni con altri Istituti:

-“Centri Regionali Italiani” per Fibrosi Cistica , in particolare A.O. G. Di Cristina di Palermo, Policlinico di Catania,

Istituto S.Raffaele di Milano, Istituto G. Gaslini di Genova , Centro Regionale Veneto – Fibrosi Cistica di Verona .

Collaborazioni per lo studio delle patologie del globulo rosso
-Ospedale Maggiore di Milano – U.O. di Ematologia Prof. Zanella.
-Policlinico di Napoli –U.O. di ematologia – dott. S. Perrotta.

Pubblicazioni scientifiche

Pubblicazioni su riviste internazionali

FIRST TRIMESTER FETAL BLOOD SAMPLING

Orlandi F, Jakil C, Damiani G, Lauricella S, Maggio A, **D'Alcamo E**, Quartararo P, Cittadini E.
Acta Eur Fertil. 1988 Jan-Feb;19(1):23-4.

BETA THALASSEMIA MUTATIONS IN SICILY.

Maggio A, Di Marzo R, Giambona A, Renda M, Acuto S, Lo Gioco P, **D'Alcamo E**, Di Trapani F, Marino M, Abate I, et al.
Ann N Y Acad Sci. 1990;612:67-73.

LO SCREENING E LA DIAGNOSI PRENATALE DI TALASSEMIA IN SICILIA

Rigano P., Maggio A., Siciliano S., Magrin S., Renda M., **D'Alcamo E.**, S Lo Gioco P., Di Marzo R., Acuto S., Sammarco P., Giambona A., Marino M., Di Trapani F., Caronia F.
Haematologica vol.4 n.1-1988

PRENATAL DIAGNOSIS OF HAEMOGLOBIN DISORDERS BY CORDOCENTESIS AT 12 WEEK'S GESTATION

Trapani FD, Marino M, **D'Alcamo E**, Abate I, D'Agostino S, Lauricella S, Musicò M, Orlandi F, SammarcoP, Maggio A, et al.
Prenat Diagn. 1991 Dec;11(12):899-904.

CYSTIC FIBROSIS IN THE SICILIAN POPULATION: LINKAGE DISEQUILIBRIUM AND PRENATAL DIAGNOSIS BY POLYMERASE CHAIN REACTION

D'Alcamo E, Sammarco P, di Marzo R, Iapichino L, Pardo F, Maggio A, Balsamo V, Caronia F.
Adv Exp Med Biol. 1991;290:355-6. No abstract available.

PRENATAL DIAGNOSIS OF HAEMOGLOBIN DISORDERS BY CORDOCENTESIS AT 12 WEEK'S at 12 weeks' gestation.

Trapani FD, Marino M, **D'Alcamo E**, Abate I, D'Agostino S, Lauricella S, Musicò M, Orlandi F, SammarcoP, Maggio A, et al.
Prenat Diagn. 1991 Dec;11(12):899-904.

Analysis of linkage disequilibrium between different cystic fibrosis mutations and three intragenic microsatellites in the Italian population.

Russo MP, Romeo G, Devoto M, Barbujani G, Cabrini G, Giunta A, **D'Alcamo E**, Leoni G, Sangiuolo F, Magnani C, et al.
Hum Mutat. 1995;5(1):23-7.

GENETIC HISTORY OF CISTIC FIBROSIS MUTATIONS IN ITALY. REGIONAL DISTRIBUTION .

S. Rendine**E. D'Alcamo** et al.
Ann.Hum. Genet. (1997) , 61,411-424

Simultaneous detection of fourteen Italian cystic fibrosis mutations in seven exons by reverse dot-blot

analysis.

Rady M, **D'Alcamo E**, Seia M, Iapichino L, Ferrari M, Russo S, Romeo G, Maggio A.
Mol Cell Probes. 1995 Oct;9(5):357-60.

DIAGNOSIS OF RED CELL MEMBRANE PROTEIN ABNORMALITIES IN ITALIAN PATIENTS: ROLE OF CYTOMETRIC TEST AND SDS PAGE ELECTROPHORESIS"

E. D'ALCAMO, V. AGRIGENTO, S. SCLAFANI, A. MAGGIO, A. VITRANO AND P. RIGANO.

PUBLISHED ON CLINICAL BIOCHEMISTRY. ABSTRACT-ORAL COMMUNICATIONS OF 17TH INTERNATIONAL SYMPOSIUM OF THE EUROPEAN ASSOCIATION FOR RED CELL RESEARCH, EARCR 2009, TRIUGGIO, MILANO ITALY, APRIL 23-27, 2009.

"RELIABILITY OF EMA BINDING TEST IN THE DIAGNOSIS OF HEREDITARY SPHEROCYTOSIS IN ITALIAN PATIENTS"

E.D'ALCAMO , V. AGRIGENTO, S. SCLAFANI, A. VITRANO, L. CUCCIA, A. MAGGIO, S. PERROTTA, M. CAPRA P. RIGANO

ACTA HAEMATOLOGICA 2011 ; 125 (3) 136-140 – E PUB DEC 11- 2010

Influence of genetic polymorphisms and mutations in the cardiac pathology of iron overload in thalassemia and sickle cell anaemia patients: a retrospective study. V. Agrigento, G. Calvaruso, S. Sclafani, A. Maggio, V. Lo Nigro, **E. D'Alcamo**

Thalassemia Reports 2012; volume 2:e3

Congenital Dyserythropoietic anemia type II: molecular characterization in sicilian " S. Sclafani , V. Agrigento P. Rigano, A. Maggio G. Calvaruso, A. Piazza, A. Pecoraro and **E. D'Alcamo**

Thalassemia Report [Vol 2, No 1 \(2012\)](#) 2 (s2) | 25 |2012

Glutathione S transferase polymorphisms influence on iron overload in β -thalassemia patients S. Sclafani, G. Calvaruso, V. Agrigento, A. Maggio, V. Lo Nigro, **E. D'Alcamo**

Thalassemia Reports 2013; volume 3:e6

Congenital Dyserythropoietic Anemias: Molecular Diagnosis and Diagnostic Approach in a Cohort of Italian Patients"

Veronica Agrigento, Sclafani Serena, Paolo Rigano, Rita Barone, Giuseppina Calvaruso, Rosario Di Maggio, Massimiliano Sacco, Lorella Pitrolo, Angela Vitrano, Aurelio Maggio and **Elena D'Alcamo**.

Blood, 2015 volume 126, number 23; 3 december 2015

New Codanin-1 Gene Mutations in a Italian Patient with Congenital Dyserythropoietic Anemia Type I and Heterozygous Beta-Thalassemia.

D'Alcamo E, Agrigento V, Pitrolo L, Sclafani S, Barone R, Calvaruso G, Buffa V, Maggio A. Indian J Hematol Blood Transfus. 2016 Jun;32(Suppl 1):278-81. doi: 10.1007/s12288-015-0633-z. Epub 2016 Jan 5.

Study on Hydroxyurea Response in Hemoglobinopathies Patients Using Genetic Markers and Liquid Erythroid Cultures.

Sclafani S, Pecoraro A, Agrigento V, Troia A, Di Maggio R, Sacco M, Maggio A, **D'Alcamo E**, Di Marzo R. Hematol Rep. 2016 Dec 9;8(4):6678. doi: 10.4081/hr.2016.6678. eCollection 2016 Nov 2.

Response to Alpha-Interferon Treatment of the Congenital Dyserythropoietic Anemia type I in Two Sicilian Beta Thalassemia Carriers.

Agrigento V, Barone R, Sclafani S, Di Maggio R, Sacco M, Maggio A, **D'Alcamo E**.

Indian J Hematol Blood Transfus. 2017 Dec;33(4):621-623. doi: 10.1007/s12288-016-0765-9. Epub 2016 Dec 18.

Study on the Role of Polymorphisms of the SOX-6 and MYB Genes and Fetal Hemoglobin Levels in Sicilian Patients with β -Thalassemia and Sickle Cell Disease.

Listi F, Sclafani S, Agrigento V, Barone R, Maggio A, **D'Alcamo E**. Hemoglobin. 2018 Mar;42(2):103-107. doi: 10.1080/03630269.2018.1482832.

Cystic Fibrosis assessment in infertile couples: genetic analysis through the Next Generation Sequencing technique.

Elena D'Alcamo, Giuseppe Gullo, Gaspare Cucinella, Antonino Perino, Sofia Burgio, Andrea Etrusco, Veronica Agrigento, Serena Sclafani, Florinda Listi, Aurelio Maggio, Igea Vega, Antonino Simone Laganà, Amerigo Vitagliano, Marco Noventa, Giovanni Buzzaccarini.

Clin.Exp.Obstet.Gynecol. 2022;49(5):105 <http://doi.org/10.31083/j.ceog4905105>

Pubblicazioni su riviste Nazionali

DIAGNOSI PRENATALE E CONSULENZA GENETICA

Esperienza di un anno presso il Servizio di Palermo

L. Iapichino, **E. D'Alcamo**, F. Orlandi, F. Pardo, A. Maggio, V. Balsamo.

Minerva Pediatrica – Settembre 1990- vol 42 n.9

IMPLICAZIONI PRATICHE E FUTURE – LA SCOPERTA DEL GENE

L. Iapichino, **E. D'Alcamo**, F. Pardo, A. Maggio, V. Balsamo.

Doctor Pediatrica -Anno Quinto Numero 9 – Novembre 1990

PRENATAL DIAGNOSIS AND GENETIC COUNSELING. EXPERIENCE OF A YEAR AT THE PALERMO DEPARTMENT

Iapichino L, **D'Alcamo E**, Orlandi F, Pardo F, Maggio A, Balsamo V.

Minerva Pediatr. 1990 Sep;42(9):371-3. Italian. No abstract available.

L'INCIDENZA DI MUTAZIONI DEL GENE DELLA FIBROSI CISTICA IN PAZIENTI CON ASSENZA BILATERALE DEI VASI DEFERENTI IN SICILIA

L. Iapichino, **E. D'Alcamo**

Riv Ital Pediatr (IJP) 1998; (Suppl. al N.2 – Vol. 24): 85-86

IMPORTANZA DEGLI STUDI CLINICI MULTICENTRICI NELLA VALUTAZIONE DELL'EFFICACIA E DELLA SICUREZZA DEI CHELANTI

Maggio.....E. D'Alcamo et al- Notiziario Soste – Aprile 2004– vol 3 n. 4

Abstract internazionali n.21

Poster n.19

Abstract nazionali N. 46

Partecipazioni a corsi n.68

Partecipazione a Convegni, Seminari ed eventi scientifici n.49

Partecipazione a corsi di aggiornamento in qualità di relatore n.11

Capacità e Competenze Personali

Madrelingua: Italiano
Altre lingue Inglese
Capacità di lettura: ottimo
Capacità di scrittura ottimo
Capacità di espressione orale: buono

Francese
Capacità di lettura: buono
Capacità di scrittura: sufficiente
Capacità di espressione orale: sufficiente

Capacità e competenze relazionali:

Ottime capacità relazionali all'interno dei team di lavoro ospedaliero
Ottime capacità relazionali per i giochi di squadra (Tennis) e in gruppi di lavoro di musica e danza.

Capacità e competenze organizzative:

Coordinamento delle attività del laboratorio di genetica (malattie genetiche ematologiche sferocitosi ereditarie-anemie diseritropoietiche congenite- Retinopatie, fibrosi cistica etc.). Esperienze acquisite all'interno dell'U.O.C. Ematologia II e in diversi centri scientifici di riferimento per le malattie rare.

Capacità e competenze tecniche:

Buone competenze nell'uso del computer
Ottime competenze nell'uso di apparecchiature scientifiche per le attività di biologia molecolare e di analisi biochimiche.
Ottime competenze nell'applicazione delle tecniche di nuova generazione e in particolare nell'uso di Next Generation Sequencing (Illumina e Ion Torrent) e analisi Bioinformatica

Capacità e competenze artistiche:

Buona conoscenza della musica e del canto acquisite da autodidatta

Altre capacità e competenze:

Sport : palestra- tennis –nuoto-ballo-canto acquisite da autodidatta

Patente o patenti:
patente A e B

