

ESPERIENZA LAVORATIVA

01/2023 – in corso

Medico specialista in genetica medica

SC Malattie Rare Scheletriche, IRCCS Istituto Ortopedico Rizzoli, Bologna

- Consulente per l'attività di ricerca clinica
- Sub-investigator in studi clinici e clinical trial nell'ambito delle malattie rare (es. osteogenesi imperfetta, displasia metafisaria di Schmid)
- Guest Editor dello special issue "Rare skeletal disorders: a focus on ERN BOND's experience" per la rivista European Journal of Medical Genetics (EJMG)
- Partecipazione alle attività di ERN BOND (team di coordinamento, implementazione della piattaforma europea di discussione casi clinici "Clinical Patient Management System")
- Utilizzo delle risorse dei registri di patologia e delle biobanche
- Analisi dei dati NGS

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

01/11/2018 – 01/11/2022

Medico Specialista in Genetica Medica

Università degli Studi di Torino. Voto finale: 70/70 e Lode

Tesi: Analisi genetiche molecolari in 187 casi di malformazioni fetali: una nuova routine diagnostica?

Competenze professionali acquisite:

- Diagnosi di malattie genetiche rare dell'adulto e del bambino
- Consulenze di coppia per infertilità e poliabortività
- Consulenze genetiche preconcezionali
- Consulenze genetiche prenatali per condizioni anamnestiche o malformazioni
- Consulenze di genetica oncologica
- Attività refertazione analisi NGS (pannelli/WES)
- Utilizzo di database per la raccolta dei dati clinici e genetici

01/11/2017 – 01/02/2018

Esame di stato per l'abilitazione alla professione di Medico Chirurgo

Università degli Studi di Brescia

01/10/2012 – 11/10/2017

Dottore in Medicina e Chirurgia

Università degli Studi di Brescia. Voto finale: 110/110 e Lode con menzione d'onore

Tesi: Diagnosi clinica e molecolare di 43 pazienti affetti da connettivopatie ereditarie rare a coinvolgimento vascolare: le Sindromi di Loey-Dietz

01/09/2009 – 01/10/2012

Dottore in Biotecnologie Mediche

Università degli Studi di Milano. Voto finale: 105/110

Tesi: Alterazione della metilazione del DNA ed esposizione all'inquinamento dell'aria in soggetti suscettibili: analisi mediante Pyrosequencing

01/09/2004 – 06/2009

Diploma di Maturità scientifica

Liceo scientifico F. Lussana, Bergamo. Voto finale: 83/100

COMPETENZE PERSONALI

Nell'ambito del mio percorso di studi, con titolo di Dottore in Biotecnologie Mediche e di Medico Specialista in Genetica Medica, ho potuto acquisire una conoscenza trasversale della genetica medica, sia per quanto riguarda le tecniche di analisi genetica, sia per l'attività di interpretazione e refertazione, sia per l'attività clinica di consulenza. Durante la Scuola di Specializzazione, mi sono occupata di tutti i settori della genetica medica, per l'inquadramento, la diagnosi, il follow up e la presa in carico familiare dei pazienti adulti e pediatrici affetti da patologie genetiche rare.

In particolare, ho avuto modo di approfondire la diagnosi, la gestione clinica delle patologie genetiche ereditarie scheletriche e del connettivo, grazie all'attività svolta presso la SC Malattie Scheletriche Rare dell'Istituto Ortopedico Rizzoli di Bologna in qualità di medico specialista in genetica medica. Ho inoltre partecipato all'organizzazione, arruolamento e conduzione di diversi studi clinici e clinical trial nell'ambito delle malattie rare in qualità di sub-investigatore.

COMPETENZE DIGITALI

Capacità di base: Ottima padronanza del pc, dei software ad esso correlati e del pacchetto Office

Analisi dati sequenziamento: VarSome, Alamut, Genoox, Sophia Genetics, Variant Studio – Illumina, eVAI, SeqNext

Utilizzo dei principali database: PanelAPP, PubMed, OMIM, UCSC, Decipher, LOVD, ClinVar

Genetica oncologica: Cagene | CanRisk | Boadicea

Altro: Face2Gene, dababase per la gestione del dato clinico e genetico (es Progeny, GE.D.I.)

COMPETENZE LINGUISTICHE

Lingua madre: Italiano

Altre lingue: Inglese, Francese

PUBBLICAZIONI

- Moroni A, Pezzani L, Alfei E, Scatigno A, Cereda A, Marzaroli M, Guuva C, Gabbiadini S, Pezzoli L, Marchetti D, Spaccini L, Iascone M. Rock around DYRK1A: Ethnic diversity, clinical challenges. Am J Med Genet A. 2023 May;191(5):1459-1464. doi: 10.1002/ajmg.a.63140. Epub 2023 Feb 11. PMID: 36772973.
- MMK Wong, RA Kampen, RO Braden, G Alagöz, MS Hildebrand, C Barnett, M Barnett, A Brusco, D Carli, B BA de Vries, AJM Dingemans, F Elmslie, GB Ferrero, NA Jansen, IMBH van de Laar, A Moroni, D Mowat, L Murray, F Novara, A Peron, IE Scheffer, F Sirchia, SJ Turner, A Vignoli, A Vino, S Weber, WK Chung, M Gerard, V López-González, E Palmer, AT Morgan, BW van Bon, SE Fisher. SETBP1 variants outside the degron disrupt DNA-binding and transcription independent of protein abundance to cause a heterogeneous neurodevelopmental disorder. medRxiv 2022.03.04.22271462; doi: <https://doi.org/10.1101/2022.03.04.22271462>
- Carli D, Moroni A, Eleonora DG, Zonta A, Montin D, Licciardi F, Aidala E, Bordese R, Carlo PN, Brusco A, Ferrero GB, Mussa A. Atypical microdeletion 22q11.2 in a patient with tetralogy of Fallot. J Genet. 2021;100:5. PMID: 33707356
- Bollati V, Favero C, Albetti B, Tarantini L, Moroni A, Byun HM, Motta V, Conti DM, Tirelli AS, Vigna L, Bertazzi PA, Pesatori AC. Nutrients intake is associated with DNA methylation of candidate inflammatory genes in a population of obese subjects. Nutrients. 2014 Oct 22;6(10):4625-39. doi: 10.3390/nu6104625. PMID: 25340371; PMCID: PMC4210937.

ABSTRACT E POSTER

- Next generation sequencing for monogenic developmental disorders in 53 fetuses with structural abnormalities, XXV Congresso Nazionale SIGU. Autori: A. Moroni, A. Zonta, E. Giorgio, F. Boccia, R. Cantone, G.C. Casalis Cavalchini, G. Gai, M. Imperi, J. Micheletti, V.G. Naretto, A. Pelle, A. Sciarone, E. Grosso, B. Pasini
- Ultrasound and pathological findings in a cohort of fetuses with Noonan syndrome, XXIII Congresso Nazionale SIGU, 11/11/2020. Autori: A. Moroni, D. Carli, S. Olivieri, G. Botta, A. Mussa, G. B. Ferrero
- SETBP1 gene variants: from Schinzel-Giedion syndrome to mild neurodevelopmental disorder, a challenge for the clinician, European Human Genetics Virtual Conference (P11.87.C), 06/06/20. Autori: A. Moroni, D. Carli, E. Giorgio, F. Sirchia, L. Pavinato, S. Cardaropoli, P. Di Martino, A. Mussa, T. Pipucci, S. De Rubeis, A. Brusco, G. B. Ferrero

- Dominant and recessive LZTR1 variants associated with Noonan syndrome, XXII Congresso Nazionale SIGU, 13/11/2019. Autori: A. Moroni, D. Carli, F. R. Lepri, A. Novelli, M. Tartaglia, A. Mussa, G. B. Ferrero

COMUNICAZIONI ORALI

- Dominant and recessive LZTR1 variants associated with Noonan syndrome, XIII Congresso Nazionale SIMGePeD, 06/12/2019. Autori: A. Moroni, D. Carli, F. R. Lepri, A. Novelli, M. Tartaglia, A. Mussa, G. B. Ferrero
- Presentazione degli studi MOI-A e Orbit-Ultragenyx. Meeting F2F della rete ERN BOND Italia. Roma, 26 maggio 2023.
- Analisi del movimento e valutazione della qualità di vita in una coorte di pazienti affetti da osteogenesi imperfetta. HOT TOPICS: Malattie dell'Osso in Età Pediatrica Nuove Frontiere diagnostiche e terapeutiche. Roma, 15-16 settembre 2023
- Rare osteochondral disorders: the ERN-BOND experience. Workshop: Advances in regenerative medicine and tissue engineering for rare musculo-skeletal diseases. Roma 13-14 ottobre 2023