

CURRICULUM VITAE

Francesca Mari

(Maggio 2013)

Dati anagrafici

Nome e cognome	Francesca Mari
Data di nascita	10/07/1976
Luogo di nascita	Siena
Nazionalità	Italiana
Lingue	Italiano e inglese (ottima conoscenza scritto e parlato)
Indirizzo luogo di lavoro	Genetica Medica Dipartimento di Biotecnologie Mediche Università di Siena Policlinico "S. Maria alle Scotte" Viale Bracci, 2 - 53100 Siena Tel +39 0577 233303 Fax +39 0577 233325 e-mail: francesca.mari@unisi.it
Posizione attuale	Ricercatore confermato in Genetica Medica – MED/03 Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Siena

Formazione e titoli

1995: Maturità scientifica, Liceo Scientifico "G. Galilei", Siena, con votazione di 60/60.

2001: Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita presso l'Università di Siena con votazione 110/110 e lode, con una tesi di Genetica Medica dal titolo: "FACL4, che codifica per l'Acil CoA sintetasi, è un nuovo gene responsabile del ritardo mentale", relatore prof. Alessandra Renieri

2001: Vincitrice di una borsa di studio per il Dottorato di Ricerca in Genetica Medica, Università di Siena.

2002: Abilitazione professionale

2003: Iscrizione all'Albo dei Medici-Chirurghi della provincia di Siena.

2005: Titolo di Dottore di Ricerca in "Genetica Medica" con una tesi dal titolo: "Clinical

Genetics of Rett syndrome and Mental Retardation". Coordinatore: Prof. Alessandra Renieri

2006: Frequenza di due mesi del Dip. di Genetica Clinica del St. Mary's Hospital di Manchester (UK), diretto dalla Prof. Dian Donnai.

2006: Vincitrice di un posto da ricercatore in Genetica Medica(MED-03) all'Università di Siena

2006: Certificato dell' European School of Genetics Medicine per la frequenza del 5° corso dal titolo "From Developmental Genes to Dysmorphology", Bertinoro di Romagna, Italia

2007: Titolo congiunto tra 5 università italiane (Bologna, Genova, Padova, Roma e Siena) di Master di II livello in Genetica Clinica su "Malformazioni congenite multiple", della durata di un anno.

2007: Partecipazione al corso sulle displasie scheletriche, organizzato a Friburgo (Germania) dalla Dr Sheila Unger, prof. Bernhard Zabel, prof. Andrea Superti-Furga e prof. Jürgen Spranger.

2008: Vincitrice di una borsa di studio per ricercatori per la realizzazione di un progetto di studio sulle condizioni con ritardo di crescita presso il Centre for Pediatrics and Adolescent Medicine, Università di Friburgo (Germania), diretto dal Prof. Andrea Superti-Furga.

2008: Rapporto di convenzione con la Azienda Ospedaliera Universitaria Senese con il quale svolge attività assistenziale presso la U.O.C. Genetica Medica dove coordina il settore della attività ambulatoriale di consulenza genetica e supervisiona l'attività di 6 medici.

2010: Titolo di Specialista in Genetica Medica, Università di Firenze con una tesi dal titolo "Il gene FOXP1 e la variante congenita della sindrome di Rett". Relatore prof. Maurizio Genuardi, Direttore della Scuola prof. Laura Papi.

Riconoscimenti e premi

Vincitrice, nel 2002, di una borsa di studio in forma di partecipazione gratuita ai lavori del V congresso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) con una comunicazione dal titolo "Forme autosomiche di sindrome di Alport, un modello di trasmissione che sfuma tra dominante e recessivo: implicazioni per la pratica clinica e la consulenza genetica".

Affiliazioni a Società Scientifiche

Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
European Society of Human Genetics (ESHG)
American Society of Human Genetics (ASHG)

Esperienze di ricerca e cliniche

1997- oggi: Laboratorio di Genetica Medica, Università di Siena (Prof. Alessandra Renieri)

1998-1999: Molecular and Developmental Biology Lab, Dipartimento di Genetica Umana del Memorial-Sloan-Kettering Cancer Center di New York, diretto dal prof. Pier Paolo Pandolfi. Studio del gene DKC1 e del modello murino della discheratosi congenita.

2001-oggi: Ha effettuato circa 1900 consulenze genetiche di secondo livello presso l'ambulatorio di Genetica Medica del Policlinico di Siena, la maggior parte delle quali hanno riguardato pazienti con deficit intellettivo per inquadramento diagnostico.

2002-2011: Attiva di collaborazione con il gruppo di lavoro della Genetica Clinica della

Società Italiana di Genetica Umana.

L'**attività di ricerca** svolta è testimoniata dalla pubblicazione di 83 articoli originali su riviste internazionali dei quali 6 come primo autore e 7 come ultimo autore, per un totale di **337,559 di IF** e 6 review su invito. L' **H-Index** (Scopus) risulta di **21** per un totale di **1714 citazioni**.

L'attività di ricerca si è concentrata prevalentemente sulle seguenti tematiche: deficit intellettivo sindromico e aspecifico, deficit intellettivo legato al cromosoma X, deficit intellettivo sindromico, sindromi da microdelezione e microduplicazione, sindrome di Rett, sindrome di Alport, retinoblastoma.

Finanziamenti

PAR2006, Università di Siena

Titolo:Identificazione di nuove sindromi da microdelezione responsabili di anomalie dello sviluppo: caratterizzazione molecolare e clinica.

Periodo:2007-2008

Costo:15.000 Euro

PRIN 2008 MIUR (Coordinatore scientifico)

Titolo:Caratterizzazione metabolica e vascolare in modelli animali e in pazienti con sindrome di Rett

Periodo:2010-2012

Costo: 109.655,00 Euro

Attività didattica

Attualmente titolare dell'insegnamento di Genetica Medica in:

-Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche

-Corso di Laurea triennale in Fisioterapia, Logopedia, Dietistica, Tecniche della fisiopatologia cardiocircolatoria e perfusione cardiovascolare

Docente nella Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Neurologia, Endocrinologia e Nefrologia, Dermatologia (Università di Siena)

Docente e componente del collegio del Dottorato Genetica Oncologia e Medicina Clinica (GenOMeC) dell'Università di Siena.

Io sottoscritta, Francesca Mari, dichiaro che tutto quanto dichiarato nella presente relazione corrisponde a verità ai sensi delle norme in materia di dichiarazioni sostitutive di cui agli artt. 46 e seguenti del D.P.R. 445/2000.

Siena, 01-06-2013

Prof. Aggr. Francesca Mari