

CURRICULUM del Dr. ANTONINO GIAMBONA

Nome GIAMBONA ANTONINO
Nato a Palermo il 06 Maggio 1956
Telefono 091.6802770, Fax 091.6885619
E-mail a.giambona@villasofia.it giambic@libero.it

POSIZIONE ATTUALE Dirigente Biologo a tempo indeterminato presso AO.O.R. Villa Sofia Cervello, Palermo dal 02 Gennaio 1990.-

ESPERIENZA LAVORATIVA

Dal 02 Gennaio 1990 Dirigente Biologo presso AO.O.R. "Villa Sofia-Cervello" viale Strasburgo 233 Palermo (Ex USL 60 di lavoro Ex Osp. V. Cervello, Palermo).

PRINCIPALI MANSIONI E RESPONSABILITÀ

- Responsabile del Laboratorio per lo Screening e la Diagnosi Prenatale di Talassemia ed Emoglobinopatie, struttura afferente alla U.O.C. di Ematologia per le Malattie Rare del Sangue e degli Organi Ematopoietici.
- Screening e diagnostica di I livello del portatore sano di talassemia e/o di varianti dell'emoglobina;
- Diagnosi prenatale in coppie a rischio per talassemia e/o emoglobine varianti mediante villocentesi e/o amniocentesi;
- Diagnosi prenatale precoce a 7-8 settimane di gestazione mediante Celocentesi;
- Analisi molecolare dei geni globinici ($\alpha, \beta, \gamma, \delta$) per l'identificazione dei difetti molecolari nei portatori sani di talassemia e/o emoglobinoipatie e nei casi di soggetti fenotipi borderline o atipici;
- Diagnosi Genetica di Pre-Impianto (PGD) per talassemia e/o emoglobinoipatie in coppie infertili;
- Ricerca di mutazioni nel gene G6PD;
- Analisi molecolare della sindrome di Gilbert;
- Ricerca di mutazioni nel gene RPS19 per la Diamond Blackfan Anemia;
- Ricerca di mutazioni nei geni ENG ed ACVRL1 per la Sindrome di Rendu Osler;
- Ricerca di mutazioni nel gene MEFV per la Febbre Mediterranea Familiare;
- Genotipizzazione dell'Rh su tessuto fetale (villo coriale, liquido amniotico e sangue fetale);
- Analisi molecolare delle aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X ed Y mediante QF-PCR;
- Dosaggi metabolici: Sideruria, Cupruria, Ferro intraepatico (LIC), rame intraepatico con sistema ad assorbimento atomico;
- Screening prenatale non invasivo nel I trimestre di gravidanza per sindrome di Down mediante determinazione biochimica dei valori Free- β , e Papp-A;
- Test biochimici per la diagnosi delle anemie emolitiche: Pink test, Resistenze Osmotiche, Test al Calore, Test

Isopropanolo, Striscio periferico, Corpi di Heinz;

- Determinazione sierologica di P. Kinasi;
- Coordinazione per il controllo di qualità della Regione Sicilia per la determinazione dell'HbA2 (VEQ-HbA2); decreto regionale pubblicato nella GURS Parte I n. 33 del 27 luglio 2007;

ATTIVITA' DIDATTICA

- **1991** Docente di chimica presso la scuola infermieri dell'Ospedale "V. Cervello.
- **1994** Docente di un corso di biologia molecolare presso la scuola Professionale di Stato Ascione di Palermo per studenti della V° classe Sperimentale ad indirizzo biologico.
- **1995** Docente di un corso di biologia molecolare presso la scuola Professionale di Stato Ascione di Palermo per studenti della V° classe Sperimentale ad indirizzo biologico.
- **2003** Direttore e relatore 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 relatore 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 relatore 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 relatore 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 relatore 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.
- **1990-2012** Tutor di studenti, tirocinanti, ricercatori, laboratoristi e laureandi in Scienze Biologiche, Biotecnologia e Scienze Statistiche per lo svolgimento di tirocino teorico-pratico e lo svolgimento di tesi di laurea sperimentale.

PROGETTI di RICERCA

1992-2006 Responsabile scientifico di 7 progetti di ricerca finalizzati mediante Legge Regionale 20, Assessorato Regionale Sanità, Sicilia.

e COMPETENZE ORGANIZZATIVE

1990-2012 ha assunto 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 del laboratorio dal punto di vista lavorativo, tecnologico e di risorse umane. E' stato costantemente impegnato nel fornire linee guide, nell'aggiornamento e nell'ottimizzazione di protocolli a scopo diagnostico e di ricerca, nell'uso delle risorse economiche (riduzione di spese) e delle risorse umane per garantire il massimo dell'affidabilità dei test genetici-diagnostici per la diagnosi del portatore sano e della diagnosi prenatale di talassemia mantenendo standard particolarmente elevati. Tale impegno ha permesso l'introduzione di metodologie applicate unicamente presso la nostra struttura, incrementare il numero di prestazioni effettuate, ridurre notevolmente i tempi di prenotazioni e di risposta delle prestazioni effettuate.

CAPACITA' e COMPETENZE TECNICHE

1990-1992 Conoscenza delle tecniche per lo studio delle emoglobine umane. Conoscenza di tecniche per l'estrazione di acidi nucleici da differenti tessuti. Conoscenza di tecniche per lo studio dei difetti molecolari del DNA (RE, ASO probe, RDB, ARMS, Sequenziamento diretto, MLPA, GAP, etc). Conoscenza di metodologie e tecniche applicate alla diagnosi prenatale e all'analisi delle principali aneuploidie. Conoscenza dei principali protocolli per la validazioni di strumenti e protocolli analitici. Vario uso di programmi per computer per elaborazione dati, presentazioni, archiviazioni, calcoli statistici, simulazioni.

ISTRUZIONE

1984 Laurea in Scienze Biologiche presso Università agli Studi di Palermo. Tesi dal titolo "Epidemiologia e Prevenzione della α -Talassemia nella Sicilia Occidentale.

1994 Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Catania. Tesi dal titolo "Analisi del DNA nello studio della individualità genetica".

FORMAZIONE

1984-1985 Tirocinio teorico-pratico per l'abilitazione alla professione di biologo presso la Divisione di Ematologia, Ospedale "V. Cervello" ex USL 60.

1986 Stage presso il "Department of Medicine, Genetics and Development" Columbia University, College of Physicians and Surgeons, New York, laboratorio diretto dal Prof. Arthur Bank

1987 Incarico di 16 mesi come contrattista presso il Servizio di Talassemia, Divisione di Ematologia, Ospedale "Vzo Cervello" con fondi finanziati dalla Regione Sicilia Progetto Finalizzato Regionale (progetto T2/P dal 13-07-1987 al 30-11-1998 per un progetto di ricerca dal titolo "Studio dei polimorfismi del cluster del gene β -globinico

1988 Incarico di 12 mesi come contrattista presso il Servizio di Talassemia, Divisione di Ematologia, Ospedale "Vzo Cervello" con fondi finanziati dalla Regione Sicilia Progetto Finalizzato Regionale per lo studio della Talassemia (progetto T3/P).

1990-1991 Gennaio 1990 vincitore di incarico ottomestrale per titoli come Dirigente Biologo presso il Servizio di Talassemia dell'Ospedale V. Cervello di Palermo; Luglio 1990 vincitore di concorso pubblico per titoli ed esami come Dirigente Biologo a tempo indeterminato presso l'Ospedale V. Cervello, ex USL 6

1993 Stage di due mesi presso il laboratorio del Prof. Kazazian del Dipartimento di Pediatria, Johns Hopkins Hospital di Baltimora.

1994-2012 Stage e collaborazioni continui con differenti strutture nazionali ed internazionali per lo sviluppo di metodologie e tecniche applicate alla diagnostica di laboratorio.

PUBBLICAZIONI Numerose pubblicazioni su riviste internazionali di cui 30 citate su PubMed (si riportano i lavori principali degli ultimi 5 anni) ed oltre 130 abstract e comunicazioni a congressi.

- Passarello C, **Giambona A**, Cannata M, Vinciguerra M, Renda D, Maggio A. Iron deficiency does not compromise the diagnosis of high HbA2 beta thalassemia trait. **Haematologica**. 2012.
- **Giambona A**, Vinciguerra M, Cannata M, Cassarà F, Fiorentino G, Leto F, Lo Gioco P, 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 Mol Dis**. 2011.

- **Giambona A.**, Makrydimas G., Leto F., Damiani F., Jakil MC., Renda D., Fiorino R., Renda MC., Schillaci G., Gueli-Alletti D., Picciotto F., Nicolaidis KH., Maggio A. *Feasibility of DNA diagnosis of haemoglobinopathies on coelocentesis.* **Br Journal of Haematology 2011.**
- 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.**
- **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 Pommeriaie [beta133(H11)Val->Met] in a Sicilian subject.* **Eur J Haematol. 2010.**
- **Antonino Giambona**, Cristina Passarello, Disma Renda, Aurelio Maggio. *The significance of the hemoglobin A2 value in screening for hemoglobinopathies* **Clin Biochem. 2009.**
- 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.**
- Passarello C., **Giambona A.**, Prossomariti L., Ammirabile m., Pucci P., Renda D., Pagano L. and Maggio A.: *Hb Southern Italy: coexistence of two missence mutations (the Hb Sun Prairie $\alpha 2$ 130 Ala>Pro and Hb Caserta $\alpha 2$ 26 Ala> Thr) in a single alpha2 globin gene.* **Br J Haematol. 2008.**
- **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.**
- Mosca A., Paleari R., **Giambona A.**, Cannata M., Leto F., Li Muli R., Maggio A. *Esperienze pilota sulla valutazione esterna di qualità della misura dell'emoglobina A₂ con campioni di sangue intero e metodiche di HPLC commerciali.* **Biochimica Clinica 2007.**
- 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.**
- **Giambona A.**, Vinciguerra M., Cassarà F., Li Muli R., Leto F., Wajcman H., and Maggio A.: *Hb marineo [β70(e14)ala→val]: a silent hemoglobin variant with a mutation within the heme pocket.* **Hemoglobin 2006.**
- **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.**

E' Revisore di lavori scientifici di alcune riviste internazionale: Clinical Chemistry and Laboratory Medicin (CCLM), British Journal of Hematology, Electrophoresis, Thalassemia Report, Biochemia Medical, Clinical Biochemistry.

Autorizzo il trattamento e l'utilizzo dei dati personali, ai sensi della normativa vigente

Palermo 20 Agosto 2012

Dr. Antonino Giambona