

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **MATTINA TERESA**
Indirizzo **VIA MAGANUCO 1 95021 ACICASTELLO (CT) ITALIA**
Telefono **+39 095 276651**
Fax **+39 95 3782450**
E-mail **mattina@hotmail.it mattina@unict.it**

Nazionalità Italiana
Data di nascita 20 GENNAIO 1952

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da A.A. 2004-2005 – a oggi)
 - Date (da 01.11.00 – a oggi)
 - Date (da 13.09.94 – a 31.10.00)
 - Date (da 01.08.1980– a 13.09.94)
 - Date (da 01.08.1980– a 13.09.94)
- *Direttore della Scuola di specializzazione in genetica medica Università di Catania*
- Professore associato settore MED 03 Genetica Medica Università di Catania
- Professore associato settore Pediatria Università di Catania
- Ricercatore universitario settore Pediatria Università di Catania
- Medico interno con compiti assistenziali Università di Catania
- *Attività assistenziale svolta con responsabilità crescente in relazione al ruolo presso il Policlinico di Catania*

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da 1984– a 1988)
 - Qualifica conseguita
- Date (da 1976– a 1979)
 - Qualifica conseguita
- Date (da 1970– a 1976)
 - Qualifica conseguita
- Corso di Specializzazione in Genetica Medica Università di Catania
- Specialista in Genetica Medica 50/50 lode
- Corso di Specializzazione in Clinica Pediatrica Università di Catania
- Specialista in Clinica Pediatrica 50/50 lode
- Corso di laurea in Medicina e Chirurgia Università di Catania
- Dottore in Medicina e Chirurgia 110/100 lode

STAGES ALL'ESTERO:

Luglio-agosto 1976 Medico interno divisione di Pediatria S. Vincent's Hospital New York
Settembre-Ottobre 1976 Medico interno volontario presso Divisione di Genetica Dip. Pediatria Mt Sinai Hospital New York
Novembre 1979-Gennaio 1981 Registrar presso divisione di Genetica Welsh National School Medicine Cardiff
02.02.1981-01.07.1981 attività di ricerca presso Genetica Medica Est Birmingham Hosp. sponsorizzata dalla East Birmingham Health Authority.
Marzo-Aprile 1982 supplenza come citogenetista presso divisione di Genetica Welsh National School Medicine Cardiff
Novembre 1990 frequenza presso Genetica Medica Est Birmingham Hosp. per la messa a punto delle tecniche FISH.

POSIZIONI RICOPERTE

- Dall'anno accademico 2012-2013 ad oggi Coordinatore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica nuovo ordinamento sede di Catania
- Dall'anno accademico 2004-2005 ad oggi Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica vecchio ordinamento (ancora attivo)
- Dall'anno accademico 2008-2009 ad oggi Coordinatore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica nuovo ordinamento sede Capofila di Catania (ancora attivo)
- Dall'anno accademico 2009-2010 ad oggi Coordinatore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica nuovo ordinamento sede aggregata di Catania (ancora attivo)
- Dall'anno 1999 e cioè dalla sua costituzione, al 2001, fa parte del corpo docente del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva di cui ha contribuito alla costituzione, XV e XVI ciclo, svolgendo anche funzione di tutor.
- Dall'anno 2001 al 2008-2011 coordinatore del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva dal XVII al XXIV ciclo
- Dal 2010 ha contribuito alla nuova costituzione del Dottorato di Ricerca Internazionale in Biomedicina translazionale XXVI ciclo, della Scuola Superiore dell'Università di Catania nato dalla fusione con altri corsi di dottorato e fa parte del corpo docente.
- Nel 1982 ha curato l'organizzazione del laboratorio di Citogenetica, da allora lo dirige occupandosi anche della formazione del personale e della gestione del laboratorio. Il laboratorio di citogenetica esegue indagini citogenetiche tradizionali, ad alta risoluzione, citogenetica molecolare (FISH, indagini per la diagnosi citogenetica di danno ambientale per sindromi da instabilità cromosomica (Tecniche DEB, Bleomicina, SCE).
- Responsabile di progetti di ricerca di ateneo dall'anno accademico 2003-2004 a tutt'oggi.

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Dall'anno accademico 2014-2015 ad oggi Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica nuovo ordinamento
- Dall'anno accademico 2004-2005 ad oggi Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica vecchio ordinamento (ancora attivo)
- Dall'anno accademico 2008-2009 ad oggi per gli studenti di IV anno Coordinatore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica nuovo ordinamento sede Capofila di Catania
- Dall'anno accademico 2009-2010 ad oggi per gli studenti di I, II, III anno Coordinatore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica nuovo ordinamento sede aggregata di Catania
- Dall'anno 1999 e cioè dalla sua costituzione, al 2001, fa parte del corpo docente del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva XV e XVI ciclo, svolgendo anche funzione di tutor.
- Dall'anno 2001 al 2008-2011 è coordinatore del Dottorato di ricerca in Malattie genetiche dell'età evolutiva dal XVII al XXIV ciclo
- Dal 2010 ha contribuito alla nuova costituzione del Dottorato di Ricerca Internazionale in Biomedicina translazionale XXVI ciclo, della Scuola Superiore dell'Università di Catania nato dalla fusione con altri corsi di dottorato e fa parte del corpo docente.
- Ha svolto e svolge attività didattica e tutoraggio per la Scuola Superiore di Catania
- Ha svolto attività didattica e tutoraggio per la Facoltà di scienza della formazione corso di laurea in scienze e Tecniche psicologiche. Enna.

È titolare di numerosi incarichi di insegnamento presso Università di Catania in Medicina e chirurgia per corsi di laurea e di specializzazione



ATTIVITÀ ASSISTENZIALE

- Dal 1982 la Prof. Mattina svolge attività di assistenza per i pazienti affetti da malattie genetiche afferenti al Dipartimento di Pediatria e ad altre strutture dell'Azienda Responsabile dell'Ambulatorio di Genetica
- Medica, Laboratorio di citogenetica e Day Hospital di Genetica Medica.
- Dall'ottobre 2003 la struttura da lei organizzata e diretta ha ottenuto il riconoscimento come Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Cura delle Malattie Genetiche Decreto assessoriale ottobre 2003 (GURS del dicembre 2003).
- Dall'aprile 2011 Decreto assessoriale del 29.04.11 (GURS 26 giugno 2011)
- Riconoscimento del Centro di Riferimento Regionale per la Prevenzione Diagnosi Cura delle Malattie Genetiche Rare Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Vittorio Emanuele Catania.

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

Autore di oltre 200 pubblicazioni su riviste nazionali ed internazionali, autore di capitoli libri e monografie fra cui:

1. *The Koolen-de Vries syndrome: a phenotypic comparison of patients with a 17q21.31 microdeletion versus a KANSL1 sequence variant.* Koolen DA, Pfundt R, Linda K, Beunders G, Veenstra-Knol HE, Conta JH, Fortuna AM, Gillissen-Kaesbach G, Dugé S, Halbach S, Abdul-Rahman OA, Winesett HM, Chung WK, Dalton M, Dimova PS, Mattina T, et al. *Eur J Hum Genet.* 2015
2. *Opposite effects on facial morphology due to gene dosage sensitivity.* Hammond P, McKee S, Suttie M, Allanson J, Cobben JM, Maas SM, Quarrell O, Smith AC, Lewis S, Tassabehji M, Sisodiya S, Mattina T, Hennekam R. *Hum Genet.* 2014 Sep;133(9):111-25 IF 5,069
3. *A de novo 11p13 Microduplication in a Patient with Some Features Invoking Silver-Russell Syndrome.* Palumbo O, Mattina T, Palumbo P, Carella M, Perrotta CS. *Mol Syndromol.* 2014 Jan;5(1):11-8
4. *TBR1 is the candidate gene for intellectual disability in patients with a 2q24.2 interstitial deletion.* Palumbo O, Fichera M, Palumbo P, Rizzo R, Mazzolla E, Cocuzzi DM, Carella M, Mattina T. *Am J Med Genet A.* 2014 Mar;164A(3):828-33.
5. *Growth hormone, gender and face shape in Prader-Willi syndrome.* de Souza MA, McAllister C, Suttie M, Perrotta C, Mattina T, Faravelli F, Forzano F, Holland A, Hammond P. *Am J Med Genet A.* 2013 Oct;161A(10):2453-63.
6. *Craniofacial characteristics of fragile X syndrome in mouse and man.* Heulens I, Sutti M, Postnov A, De Clerck N, Perrotta CS, Mattina T, Faravelli F, Forzano F, Kooy R, Hammond P. *Eur J Hum Genet.* 2013 Aug;21(8):816-23.
7. *Interstitial 16p13.3 microduplication: case report and critical review of genotype-phenotype correlation.* Mattina T, Palumbo O, Stallone R, Pulvirenti R M, Di Dio L, Pavone P, Carella M, Pavone L *EUROPEAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, 1-16, ISSN: 1769-7212
Decreased expression of GRAF1/OPHN-1-L in the X-linked alpha thalassemia mental retardation syndrome. Barresi V, Ragusa A, Fichera M, Musso N, Castiglia L, Rappa G, Travali S, Mattina T, Romano C, Cocchi G, Condorelli DF. *BMC Med Genomics.* 2010
8. *Deletion of ETS-1, a gene in the Jacobsen syndrome critical region, causes ventricular septal defects and abnormal ventricular morphology in mice.*
9. *Ye M, Coldren C, Liang X, Mattina T, Goldmuntz E, Benson DW, Ivy D, Perryman M, Garrett-Sinha LA, Grossfeld P. Hum Mol Genet. 2010 Feb 15;19(4):648-56*
10. *Jacobsen syndrome.* Mattina T, Perrotta CS, Grossfeld P *Orphanet J Rare Dis.* 2009 Mar 7;4:9. Review.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003.

Data 18/11/2015

Firma

