

CURRICULUM VITAE Francesca Faravelli

Istruzione e formazione

1. Luglio 1995 - Laurea in Medicina e Chirurgia, magna cum laude, Università' di Genova
2. Settembre 1999 - Specializzazione in Genetica Medica, indirizzo medico, 50/50 e lode, Università' di Genova
3. Settembre 1998 – Master in Science in Genetica Clinica, *with distinction*, University College of London
4. *Leadership and management course – King's fund* – Londra, Maggio/Luglio 2018

Esperienza professionale

Gennaio 2023 ad oggi - Responsabile UOC Genomica e Genetica Clinica, Genova

Febbraio 2021 a Gennaio 2023 - Direttore Medico - North Thames Genomic Medicine Service Alliance, UCL Partners, Londra

Settembre 2014 – Gennaio 2021 – Consultant in Genetica Clinica, Great Ormond Street Hospital, Londra

Maggio 2009 - Settembre 2014 - Dirigente Medico, Responsabile SSD Genetica Medica, Ospedale Galliera, Genova

Maggio 2001 - Maggio 2009 - Dirigente Medico, SC Laboratorio di Genetica, Ospedale Galliera, Genova

Novembre 1999 - Maggio 2001 – borsa di studio, Clinica Pediatrica De' Marchi, Milano e titolare di contratto libero professionale presso SC Laboratorio di Genetica, Ospedale Galliera, Genova e Ospedale Niguarda, Milano

Esperienza didattica

Novembre 2015 a oggi: Professore Associato in convenzione, University College of London

Insegnamento di **Genetica Clinica**, Corso di studi di Medicina, University College of London (ricorrenza annuale; durata 10 ore)

Corresponsabile del modulo di **Genetica Medica** - Master di Medicina fetale e perinatale – University College of London (ricorrenza annuale; durata: 2 settimane) - Elaborazione programma e docenza su temi di Genetica Medica, Consulenza Genetica, Applicazioni cliniche della Genomica

Corresponsabile del modulo di **Genetic Counselling** - Master in Genomic Medicine - Queen Mary University of London (ricorrenza annuale, durata: 3 giorni) - Elaborazione del programma e docenza su temi di Genetica Medica, Consulenza Genetica, approcci multidisciplinari

In qualità di **educational supervisor** ho supportato medici specializzandi e borsisti nella identificazione delle priorità per il percorso formativo e nella verifica periodica dei progressi ottenuti, compresa la stesura del relativo portfolio secondo le indicazioni della relative scuole di specializzazione

Novembre 2019 - Febbraio 2021: Responsabile clinico delle strategie e docente per le attività di **education in genomic medicine** per il *North London Genomics Laboratory Hub*

Gennaio 2006 – Aprile 2012: Docente del Master Interuniversitario di Genetica Clinica, Università di Siena (**Sindromi da iperaccrescimento, Genetica oncologica**)

Gennaio 2006 – settembre 2012: Professore a contratto - Scuola di Specializzazione di Igiene, Università di Genova - Insegnamento di **Genetica Medica** (ricorrenza annuale)

Gennaio 2005 - Luglio 2014: Professore a contratto - Scuola di specializzazione di Genetica Medica, Università di Genova - Insegnamento di **Citogenetica Clinica** (ricorrenza annuale)

1999 ad oggi: ho partecipato, in qualità di docente e/o organizzatore a circa 50 eventi di formazione continua in Italia ed all'estero. Tematiche: Genetica Clinica, Genetica della disabilità intellettiva, Sindromi dismorfologiche, Diagnosi prenatale, Malattie Rare, Sistemi di miglioramento della qualità, comunicazione sanitaria e tecnologie. Selezione:

Docente

La complessità del trattamento delle condizioni genetiche con disabilità intellettiva – XII corso di genetica pediatrica – Bologna, Aprile 2019

Approccio al paziente dismorfico - London School of Pediatrics - Londra – Aprile 2017 Nuove tecniche diagnostiche e applicazioni cliniche - Corso avanzato di citogenetica — Genova, 2013

Rischi empirici in Citogenetica - Corso internazionale di Genetica Medica – San Giovanni Rotondo, 2008

Sindrome di Sotos – Seminari Clinici Policlinico Gemelli – Roma, 2007

Riarrangiamenti subtelomerici e sindromi malformative - Corso internazionale di Genetica Medica – San Giovanni Rotondo, 2003

Sindromi da iperaccrescimento come modello di predisposizione neoplastica – Seminari di biologia molecolare - Cuneo, 2004

Approccio diagnostico alle sindromi malformative - Corso di Genetica pediatrica - Sedi varie, 2000 – 2004

Organizzatore

Come refertare e comunicare varianti genomiche – Congresso Nazionale SIGU - Sorrento, 2012

Percorsi diagnostico assistenziali nelle demenze familiari – Genova, 2009

Genetica Clinica e percorsi diagnostici multidisciplinari – Genova, 2008

Conferenza nazionale della Società di Genetica Clinica – sedi varie, anni 2016 - 2020

Attività scientifica e pubblicazioni

Dal 1999 ad oggi ho svolto attività di ricerca nei seguenti ambiti:

1. Identificazione di geni malattia: ho contribuito a numerose collaborazioni internazionali, occasionali o tramite la partecipazione attiva a progetti quali DDD (<https://www.ddduk.org/>) e 100K Genome Project (<https://www.genomicsengland.co.uk/about-genomics-england/the-100000-genomes-project/>), mirati alla identificazione di varianti genetiche causa di disabilità intellettiva e di malattie rare a carico di diversi organi ed apparati#
2. Correlazioni genotipo-fenotipo: ho condotto studi di correlazioni genotipo-fenotipo nell'ambito di numerose patologie genetiche, quali la sindrome di Sotos, la sindrome di Noonan, e quadri estremamente rari quali la sindrome di Walker Warburg
3. Caratterizzazione citogenetica/molecolare di anomalie cromosomiche/malattie monogeniche e quadri clinici multifattoriali ed approcci diagnostici: ho partecipato (tramite attività di laboratorio nei primi anni della mia carriera e poi tramite l'identificazione di quadri clinici specifici o pattern di trasmissione inattesi) a studi finalizzati alla caratterizzazione di specifiche varianti cromosomiche o geniche in pazienti con malattie rare e quadri clinici multifattoriali ed alla identificazione delle strategie di indagine ottimali e delle relative applicazioni cliniche
4. Storia naturale di malattie rare e ultra-rare: tramite studi clinici collaborativi e case report ho contribuito alla definizione fenotipica ed alla conoscenza dettagliata della storia naturale di sindromi malformative rare
5. Epidemiologia e medicina preconcezionale: ho contribuito a studi volti a definire le attitudini nei confronti di approcci preventivi preconcezionali e l'impatto di diversi fattori ambientali (teratogeni) sul rischio di anomalie fetali

Genova, 05 settembre 2024