

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome

Indirizzo

Telefono

Fax

E-mail

Nazionalità

Data di nascita

**MADDALENA MASALA**

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

01/03/2022-tutt'oggi

Ospedale Microcitemico A. Cao, ARNAS Brotzu, Cagliari

Laboratorio di Genetica e Genomica

Dirigente Biologo a tempo indeterminato

Analisi di citogenetica tradizionale (cariotipo e FISH) e di citogenomica (SNP-array e CGH-array) su campioni di villo coriale, liquido amniotico e sangue periferico.

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

08/08/2018-01/03/2022

Ospedale Microcitemico A. Cao, ARNAS Brotzu, Cagliari

Laboratorio di Genetica e Genomica

Dirigente Biologo a tempo determinato

Analisi di citogenetica tradizionale (cariotipo e FISH) e di citogenomica (SNP-array e CGH-array)

- Date (da – a)
- Nome e indirizzo del datore di lavoro
- Tipo di azienda o settore
- Tipo di impiego
- Principali mansioni e responsabilità

01/11/2006-07/08/2018

Università degli Studi di Cagliari

Laboratorio di Genetica e Genomica

Assegnista di ricerca-Borsista di ricerca

- La diagnosi prenatale non-invasiva (NIPD): sviluppo di nuove tecnologie e loro applicazione alle più frequenti malattie genetiche in Sardegna;

- Identificazione e caratterizzazione funzionale di geni coinvolti nello sviluppo di malattie rare in Sardegna;

- Ricerca, isolamento e analisi molecolare di cellule fetali presenti nella circolazione materna allo scopo di sviluppare un protocollo di diagnosi prenatale non invasiva di malattie monogeniche e anomalie cromosomiche;

- Definizione del ruolo patogenetico di nuovi difetti molecolari del gene CFTR.

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li><li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione<ul style="list-style-type: none"><li>• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</li><li>• Qualifica conseguita</li><li>• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)</li></ul></li></ul> | <p>02/07/2015<br/>Università degli Studi di Sassari</p> <p>Analisi del DNA fetale libero nel plasma materno per lo sviluppo di protocolli sperimentali di diagnosi genetica prenatale non invasiva.<br/>Specializzazione in Patologia Clinica</p>                                  |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li><li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione<ul style="list-style-type: none"><li>• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</li><li>• Qualifica conseguita</li><li>• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)</li></ul></li></ul> | <p>26/01/2010<br/>Università degli Studi di Cagliari</p> <p>Definizione del ruolo patogenetico di nuovi difetti molecolari del gene CFTR: possibili implicazioni nello sviluppo di nuove terapie.<br/>Dottorato di ricerca in Terapia pediatrica e farmacologia dello sviluppo</p> |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li><li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione<ul style="list-style-type: none"><li>• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</li><li>• Qualifica conseguita</li><li>• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)</li></ul></li></ul> | <p>12/2007<br/>Università degli Studi di Cagliari</p> <p>Abilitazione alla professione di biologo</p>                                                                                                                                                                              |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li><li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione<ul style="list-style-type: none"><li>• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</li><li>• Qualifica conseguita</li><li>• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)</li></ul></li></ul> | <p>23/10/2006<br/>Università degli Studi di Cagliari</p> <p>Approccio molecolare alla diagnosi della Sindrome da resistenza agli ormoni tiroidei.<br/>Laurea Specialistica in Biologia Sperimentale e Applicata</p>                                                                |
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Date (da – a)</li><li>• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione<ul style="list-style-type: none"><li>• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio</li><li>• Qualifica conseguita</li><li>• Livello nella classificazione nazionale (se pertinente)</li></ul></li></ul> | <p>19/10/2004<br/>Università degli Studi di Cagliari</p> <p>Metodi di purificazione di proteine enzimatiche.<br/>Laurea di I livello in Biologia Sperimentale indirizzo Metodologie Biomolecolari e Applicate</p>                                                                  |

## CAPACITÀ E

### COMPETENZE PERSONALI

*Acquisite nel corso della vita e della carriera ma non necessariamente riconosciute da certificati e diplomi ufficiali.*

#### MADRELINGUA

ITALIANO

#### ALTRE LINGUA

#### INGLESE

Elementare

Elementare

Elementare

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

### CAPACITÀ E COMPETENZE

#### RELAZIONALI

*Vivere e lavorare con altre persone, in ambiente multiculturale, occupando posti in cui la comunicazione è importante e in situazioni in cui è essenziale lavorare in squadra (ad es. cultura e sport), ecc.*

Ottime capacità relazionali e comunicative sviluppate nell'ambito dell'attività di laboratorio di ricerca e di diagnosi con particolare esperienza nella collaborazione multidisciplinare con personale sanitario, medici specialisti e colleghi.

### CAPACITÀ E COMPETENZE

#### ORGANIZZATIVE

*Ad es. coordinamento e amministrazione di persone, progetti, bilanci; sul posto di lavoro, in attività di volontariato (ad es. cultura e sport), a casa, ecc.*

Ottime capacità organizzative maturate nell'ambito dell'attività di laboratorio di Citogenetica e Citogenomica maturate in ambiente ospedaliero, con esperienza nella pianificazione e gestione delle attività diagnostiche e analitiche nel rispetto delle procedure operative e degli standard qualitativi. Capacità di coordinare il lavoro in funzione delle priorità cliniche, garantendo precisione, rispetto delle tempistiche e corretta gestione dei flussi di campioni e dati.

### CAPACITÀ E COMPETENZE

#### TECNICHE

*Con computer, attrezzature specifiche, macchinari, ecc.*

- Diagnosi citogenetica (analisi delle metafasi mediante bandeggio Q e FISH) e citogenomica (CGH-array e SNP array) su campioni di liquido amniotico, villi coriali, sangue periferico;
- Estrazione e purificazione di DNA da sangue intero, plasma o singole cellule;
- Utilizzo spettrofotometro e altri sistemi per la quantificazione del DNA;
- Elettroforesi su gel di agarosio e poliacrilamide;
- Digestione enzimatica DNA;
- PCR tradizionale, real-time PCR, Whole Genome Amplification (WGA), Multiple Displacement Amplification (MDA);
- Ricerca mutazioni genetiche note mediante analisi RDB, ARMS, MLPA;
- Sequenziamento DNA con ABI 3100/ 3130/3500, Sequenziamento di Next Generation mediante piattaforma Ion Torrent PGM e Illumina MiSeq, NextSeq;
- Analisi STR;
- Gradienti di densità, tecniche di immunocitochimica, colorazione May Grunwald e Kleihauer;
- Identificazione non invasiva del sesso fetale e genotipizzazione non invasiva del fattore RHD fetale attraverso analisi del cfDNA;
- Diagnosi prenatale non invasiva di beta Talassemia;
- Screening molecolare non invasivo delle aneuploidie fetali (NIPT);
- Utilizzo di microscopio a fluorescenza per la microdissezione laser

### CAPACITÀ E COMPETENZE

#### ARTISTICHE

*Musica, scrittura, disegno ecc.*

**ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE**

*Competenze non precedentemente  
indicate.*

Buona conoscenza dei programmi del pacchetto Office™ (Word™, Excel™, PowerPoint™) /  
Ottime capacità di navigazione in Internet, di utilizzo dei motori di ricerca e di banche dati /  
Motori di ricerca Pubmed, UpToDate

**PATENTE O PATENTI**

B

## ULTERIORI INFORMAZIONI

## PUBBLICAZIONI

"Case Report: Hereditary neuropathy with liability to pressure palsy (HNPP): the role of genetic investigation in diagnostic assessment"

Savasta S, Serra F, Galimberti L, Comisi F.F, Cossu M, Vannelli A, **Masala M**, Tanca S and Murru S. 2025 Front. Genet. 16:1613022.

"Non-invasive prenatal diagnosis of beta-thalassemia by semiconductor sequencing: a feasibility study in the sardinian population"

Saba L, **Masala M**, Capponi V, Marceddu G, Massidda M, Rosatelli MC. Eur J Hum Genet. 2017 May;25(5):600-607.

"Pitfalls in noninvasive fetal RhD and sex determination due to a vanishing twin" **Masala M**, Saba L, Zoppi MA, Puddu R, Picciau A, Capponi V, Iuculano A, Monni G, Rosatelli MC. Prenat Diagn. 2015 May;35(5):506-8.

"Alpha globin gene duplications in beta thalassemia patients with intact beta globin gene"

Faà V, **Masala M**, Cao A, Rosatelli MC. Blood Cells Mol Dis. 2010 Mar 15;44(3):156-8.

"Characterization of a disease-associated mutation affecting a putative splicing regulatory element in intron 6b of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene"

Faà V, Incani F, Meloni A, Corda D, **Masala M**, Baffico AM, Seia M, Cao A, Rosatelli MC. J Biol Chem. 2009 Oct 30;284(44):30024-31.

## ABSTRACT

*"Tetrasomia 5p a mosaico in diagnosi prenatale:osservazioni e outcome in un caso di isocromosoma i(5)(p10)"* S Tranquilli, PM Campus, G Soro, S Amenta, A Bucca, FF Passaretti, A Oggiano, **M Masala**, R Orizi, P Bandiera, F Farina, F Cucca, ACM Montella, F Cambosu. XXVIII congresso nazionale **SIGU** – Rimini, 23-25 settembre 2025

*"La Sindrome del cromosoma 14 ad anello"* A Bucca, FF Passaretti, G Soro, S Tranquilli, PM Campus, F Farina, R Orizi, **M Masala**, MC Sollaino, G Zazzu, M Pastorino, F Cucca, F Cambosu. XXVIII congresso nazionale **SIGU** – Rimini, 23-25 settembre 2025

*"Duplicazione 16p13.3 familiare senza coinvolgimento del gene CREBBP"* FF Passaretti, A Bucca, G Soro, S Tranquilli, PM Campus, R Orizi, F Farina, **M Masala**, F Cucca, F Cambosu. XXVIII congresso nazionale **SIGU** – Rimini, 23-25 settembre 2025

*"Identificazione di una rara traslocazione t(Y;13) a mosaico in un feto con apparente cariotipo 46,X,+21/47,XY,+21"* F Incani, A Ventrella, **M Masala**, D Deiana, S Murru. XXVI congresso nazionale **SIGU** – Rimini, 4-6 ottobre 2023

*"Diagnosi prenatale di Sindrome di Wolf-Hirschhorn da segregazione della traslocazione paterna t(4;13)(p16.1;p12)"* **M Masala**, F Incani, S Sedda, S Tanca, S Murru. XXV congresso nazionale **SIGU** – Trieste, 7-9 settembre 2022

*"Delezione della regione PAR2 del cromosoma Y come evento secondario alla traslocazione bilanciata t(Y;14)(q12;p12): analisi citogenetica e molecolare"* **M Masala**, F Incani, F Sessini, D Simoncelli, S Murru. XXV congresso nazionale **SIGU** – Trieste, 7-9 settembre 2022

*"Un nuovo caso di diagnosi prenatale di cromosoma 15 ad anello in un feto con anomalie multiple"* S Murru, F Incani, D Deiana, M Depau, **M Masala**. XXV congresso nazionale **SIGU** – Trieste, 7-9 settembre 2022

*"Variabilità fenotipica in una famiglia con microduplicazione 16p11.2"* V. Margiani, M. Marica, L. Ghelfi Zoboli, C. Soddu, F. Incani, **M. Masala**, D. Gasperini, P. Moi. XXIII Congresso Nazionale **SIGU** 11-13 novembre 2020

*"Riarrangiamento cromosomico atipico in una paziente con Sindrome di Turner"* **M. Masala**, F. Incani, V. Margiani, M. Marica, D. Gasperini. XXIII Congresso Nazionale **SIGU** 11-13 novembre 2020

*"Diagnosi prenatale e caratterizzazione citogenetica molecolare di una traslocazione reciproca non bilanciata de novo 46 XX, der 18 (18pter->18q21):: 11p15.1->11pter"* F. Incani, **M. Masala**, R. Congiu, A. Ventrella, A. Ideo, D. Gasperini. XXIII Congresso Nazionale **SIGU** 11-13 novembre 2020

*"5p isochromosome mosaicism: discordance between cytogenetics and cytogenomics analysis on amniocytes"* Manunza L., Sessini F., Alesi V., Incani F., Gasperini D., Pellegrini P., **Masala M.** Moi P.1 XXIII Congresso Nazionale **SIGU** 11-13 novembre 2020

*"Duplicazione della regione 8p23p21.1 associata a cardiopatia complessa e dimorfismi"* L. Ghelfi Zoboli, M. Marica, V. Margiani, C. Soddu, F. Incani, **M. Masala**, P. Pellegrini Bettoli, R. Congiu, P. Moi, D. Gasperini XXIII Congresso Nazionale **SIGU** 11-13 novembre 2020

*"Caratterizzazione molecolare di una nuova delezione nel gene DYNC2H1 responsabile della Sindrome di Jeune"* F. Incani, **M. Masala**, L. Saba, S. Bianca, M. C. Rosatelli XIX Congresso Nazionale **SIGU** 23-26 novembre 2016 Torino

*"Sviluppo di una pipeline per la predizione del genotipo fetale nella NIPD di beta talassemia"* M. Massidda, G. Marceddu, V. Capponi, **M. Masala**, L. Saba, M.C. Rosatelli XVIII Congresso Nazionale **SIGU** 21-24 ottobre 2015 Rimini

*"Applicazione della tecnologia ion torrent per lo sviluppo di un protocollo di diagnosi prenatale non invasiva di beta talassemia su DNA fetale libero estratto dal plasma materno"* A. Picciau, L. Saba, **M. Masala**, V. Capponi, M. Massidda, M.C. Rosatelli XVI Congresso Nazionale **SIGU** 25-28 settembre 2013 Roma

*"Studio degli aplotipi familiari nella diagnosi prenatale non invasiva mediante long-range pcr e tecnologie next generation sequencing"* L. Saba, A. Picciau, **M. Masala**, V. Capponi, M. Massidda, M.C. Rosatelli XVI Congresso Nazionale **SIGU** 25-28 settembre 2013 Roma

*"L'exome sequencing identifica una nuova mutazione nel gene dync2h1 in due gemelli affetti da sindrome di jeune"* C. Cossu, F. Incani, V. Faà, A. Coiana, L. Saba, **M. Masala**, A. Picciau, M.L. Serra, M.C. Rosatelli XV Congresso Nazionale **SIGU** 21-24 novembre 2012 Sorrento

*"Modello in vitro per l'isolamento e l'analisi degli eritroblasti fetali da sangue periferico materno nella diagnosi prenatale non invasiva"* **M. Masala**, A. Picciau, M. Massidda, L. Saba, C. Cossu, M.C. Rosatelli XV Congresso Nazionale **SIGU** 21-24 novembre 2012 Sorrento

*"Determinazione del sesso fetale attraverso lo studio del DNA fetale libero nel plasma materno in una casistica di 69 pazienti"* **M. Masala**, L. Saba, V. Faà, F. Incani, A. Contini, C. Cossu, M.L. Serra, M.C. Rosatelli XIV Congresso Nazionale **SIGU** 13-16 novembre 2011 Milano

*"Studi funzionali per la caratterizzazione di modifiche post-traduzionali della proteina AIRE"* F. Incani, A. Meloni, A. Contini, M.L. Serra, C. Cossu, **M. Masala**, M.C. Rosatelli XIV Congresso Nazionale **SIGU** 13-16 novembre 2011 Milano

*"Identificazione di una nuova mutazione di splicing nel gene CFTR"* V. Faà, A. Coiana, M. Demurtas, E. Urraci, **M. Masala**, M.C. Rosatelli XIII Congresso Nazionale **SIGU** 14-17 ottobre 2010 Firenze

*"Caratterizzazione funzionale di una nuova mutazione che altera lo splicing dell'introne 6b del gene CFTR"* V. Faà, F. Incani, A. Meloni, D. Corda, **M. Masala**, A. Coiana, A. M. Baffico, M. Seia, M.C. Rosatelli XII Congresso Nazionale **SIGU** 8-10 novembre 2009 Torino

*"Identificazione di due duplicazioni dei geni alfa globinici in pazienti talassemici con gene beta globinico intatto"* V. Faà, **M. Masala**, L. Saba, A. Cao, M.C. Rosatelli XII Congresso Nazionale **SIGU** 8-10 novembre 2009 Torino

*"Profilo genetico della popolazione sarda attraverso lo studio di 15 loci STR"* F. Incani, A. Meloni, C. Cossu, L. Saba, **M. Masala**, V. Faà, M.C. Rosatelli XII Congresso Nazionale **SIGU** 8-10 novembre 2009 Torino

*"Sindrome Congenita di Glicosilazione di tipo CDG-Ig: Analisi molecolare del gene ALG12 in una famiglia sarda"* F. Incani, A. Meloni, V. Faà, **M. Masala**, A. Coiana XI Congresso Nazionale **SIGU** 23-25 novembre 2008 Genova

*"Un polimorfismo dell'esone 15 del gene CFTR genera un trascritto anomalo in un paziente affetto da fibrosi cistica"* A. Coiana, V. Faà, L. Costantino, S. Pirroni, **M. Masala**, A. Cao, M.C. Rosatelli XI Congresso Nazionale **SIGU** 23-25 novembre 2008 Genova

*"Ruolo dei PHD fingers e dei 30 aminoacidi COOH terminali nella attività transattivante della proteina Aire"* A. Meloni, F. Incani, D. Corda, **M. Masala**, A. Cao, M.C. Rosatelli X Congresso Nazionale **Sigu** 14-16 novembre 2007 Montecatini Terme

*"Identificazione di una nuova mutazione di splicing nel gene CFTR"* V. Faà, A. Meloni, A. Coiana, D. Corda, G. Ibba, **M. Masala**, A. Cao, M.C. Rosatelli X Congresso Nazionale **Sigu** 14-16 novembre 2007 Montecatini Terme

**ALLEGATI**

[ Se del caso, enumerare gli allegati al CV. ]