



Chiara Minotti

MEDICO CHIRURGO
SPECIALISTA IN GENETICA MEDICA

CONTATTI

+39 3501035137

chiara.minotti0@gmail.com

chiaraminotti@pec.omceolt.it

DATI PERSONALI

Data e luogo di nascita: 04/03/1995, Terracina (LT)

Ordine dei Medici Chirurghi della provincia di Latina,
ID: 4356

ESPERIENZA LAVORATIVA

Medico genetista presso Analysis s.r.l. - Terracina (LT)

Consulenze genetiche pre-test e post-test, diagnosi prenatale non invasiva (*Non Invasive Prenatal Testing*, NIPT), genetica della riproduzione, test del portatore sano (*Carrier Screening*), oncogenetica.
01/04/2025-presente

Medico genetista presso la Lega Italiana per la Lotta ai Tumori (LILT) di Latina

Creazione di materiale informativo destinato ai pazienti, consulenze oncogenetiche pre-test e post-test, con visite a cadenza mensile.
01/03/2025-presente

FORMAZIONE ACCADEMICA

Scuola di Specializzazione in Genetica Medica

Università degli Studi di Roma Tor Vergata

Gennaio 2021- Febbraio 2025

Votazione finale: 50/50 e lode

Titolo della tesi: RASopatie: analisi retrospettiva della casistica di pazienti con diagnosi clinica e molecolare seguiti presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma (OPBG)

I-II anno: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Principali ambiti di interesse: sindromi genetiche rare in età pediatrica, dismorfologia, auxologia, disordini dello sviluppo sessuale, sindromi di interesse endocrinologico pediatrico. Consulenza genetica pre-test e post-test, impostazione e gestione di una presa in carico multidisciplinare personalizzata con attività ambulatoriale e di Day Hospital.

III anno: Policlinico Tor Vergata

Principali ambiti di interesse: oncogenetica, predisposizione genetica alle neoplasie mieloidi, sindrome di Marfan e connettivopatie, disturbi del neurosviluppo, ipercolesterolemia familiare. Consulenza genetica pre-test e post-test, impostazione e gestione del follow-up specifico, ambulatori integrati multidisciplinari.

IV anno: Policlinico Tor Vergata

Principali ambiti di interesse: genetica della riproduzione e infertilità, diagnosi prenatale non invasiva, diagnosi prenatale invasiva e gestione delle gravidanze a rischio, malattia renale policistica, predisposizione genetica alle neoplasie mieloidi, sindrome di Marfan e connettivopatie, distrofie miotoniche, disturbi del neurosviluppo. Consulenza genetica pre-test e post-test, impostazione e gestione del follow-up specifico, ambulatori integrati multidisciplinari.

Abilitazione alla professione di Medico Chirurgo

Università Campus Bio-Medico di Roma

17/06/2020

Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia

Università Campus Bio-Medico di Roma

Settembre 2013-Marzo 2020

Votazione finale: 110/110 e lode

- **Tirocinio curricolare**

Università Campus Bio-Medico di Roma

Dipartimento di Medicina Legale

2019-2020

Analisi ed elaborazione dei dati relativi al contenzioso per responsabilità sanitaria nel Tribunale Civile di Roma.

- **Tirocinio curricolare**

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma

Laboratorio di Genetica Molecolare

2017-2019

Principali tecniche di laboratorio: estrazione DNA, sequenziamento con metodo Sanger e Next Generation Sequencing, lettura e analisi bioinformatica dei dati.

Diploma di Maturità Scientifica

Liceo Leonardo da Vinci di Terracina

Settembre 2008-Luglio 2013

Votazione finale: 100/100

PRODUZIONE SCIENTIFICA

Ranucci G, Page C, Marchionni E, Minotti C, Silvestrini G, Gastaldi S, Pacitto G, Cicconi L, Biagi A, Ferradini V, Attardi E, Novelli G, Sangiuolo F, Voso MT, Gurnari C. **Donor selection for allogeneic hematopoietic cell transplant in a patient with *JAK2 V617F* primary myelofibrosis and *SH2B3/LNK* germline variant.** *Ann Hematol.* 2024 Dec 14. doi: [10.1007/s00277-024-06140-w](https://doi.org/10.1007/s00277-024-06140-w). Epub ahead of print. PMID: 39672944.

Minotti C, Graziani L, Micalizzi A, Dentici ML, Capolino R, Sinibaldi L, Lanari V, Dallapiccola B, Novelli G, Novelli A, Digilio MC. **Clinical Variability of Shashi-Pena Syndrome: A Novel *ASXL2* Variant Associated with Overgrowth and Minor Neurodevelopmental Features.** *Mol Syndromol* 2024; <https://doi.org/10.1159/000541070>

Abstract P01.115.B: *DDX41* germline predisposition to Myeloid Neoplasms: two siblings with the same double-hit germline/ somatic non-canonical genomic constellation. Minotti C, Gurnari C, Silvestrini G, Attardi E, Ranucci G, Page C, Ferradini V, Novelli G, Voso MT, Sangiuolo F, Marchionni E. Pubblicato in **Abstracts from the 57th European Society of Human Genetics (ESHG) Conference: Hybrid Posters.** *Eur J Hum Genet.* 2024 Nov;32(Suppl 2):1231-1841. doi: [10.1038/s41431-024-01734-4](https://doi.org/10.1038/s41431-024-01734-4). PMID: 39643666; PMCID: PMC11627200.

Cappa M, d'Aniello F, Digilio MC, Gagliardi MG, Minotti C, Leoncini PP, Pietropoli A, Nicolucci A, Graziano G, Ubertini G. **Noonan Syndrome Growth Charts and Genotypes: 15-Year Longitudinal Single-Centre Study.** *Horm Res Paediatr.* 2024 Jul 22:1-13. doi: [10.1159/000540092](https://doi.org/10.1159/000540092). Epub ahead of print. PMID: 38964306.

Graziani L, Minotti C, Carriero ML, Bengala M, Lai S, Terracciano A, Novelli A, Novelli G. **A Novel *COL4A5* Pathogenic Variant Joins the Dots in a Family with a Synchronous Diagnosis of Alport Syndrome and Polycystic Kidney Disease.** *Genes (Basel).* 2024 May 8;15(5):597. doi: [10.3390/genes15050597](https://doi.org/10.3390/genes15050597). PMID: 38790225; PMCID: PMC11121527.

Graziani L, Carriero ML, Pozzi F, Minotti C, Andreadi A, Bellia A, Ruta R, Bengala M, Novelli A, Lauro D, Novelli G. **Genetic Variability of *SOX10*-Related Disorders within an Italian Family: Straddling the Line between Kallmann and Waardenburg Syndrome.** *Mol Syndromol.* 2024 Aug;15(4):339-346. doi: [10.1159/000536574](https://doi.org/10.1159/000536574). Epub 2024 Mar 22. PMID: 39119450; PMCID: PMC11305686.

Calcagni G, Ferrigno F, Franceschini A, Dentici ML, Capolino R, Sinibaldi L, Minotti C, Micalizzi A, Alesi V, Novelli A, Baban A, Parlapiano G, Coviello D, Versacci P, Putotto C, Chinali M, Drago F, Bartuli A, Marino B, Digilio MC. **Congenital Heart Defects in Patients with Molecularly Confirmed Sotos Syndrome.** *Diagnostics (Basel).* 2024 Mar 11;14(6):594. doi: [10.3390/diagnostics14060594](https://doi.org/10.3390/diagnostics14060594). PMID: 38535015; PMCID: PMC10968944.

Graziani L, Zampatti S, Carriero ML, Minotti C, Peconi C, Bengala M, Giardina E, Novelli G. **Co-Inheritance of Pathogenic Variants in *PKD1* and *PKD2* Genes Determined by Parental Segregation and *De Novo* Origin: A Case Report.** *Genes (Basel).* 2023 Aug 6;14(8):1589. doi: [10.3390/genes14081589](https://doi.org/10.3390/genes14081589). PMID: 37628640; PMCID: PMC10454652.

Minotti C, Graziani L, Sallicandro E, Digilio MC, Falasca R, Alesi V, Novelli G, Dentici ML, Loddo S, Novelli A. Case report: **A new *de novo* 6q21q22.1 interstitial deletion case in a girl with cerebellar vermis hypoplasia and developmental delay and literature review.** *Front Genet.* 2024 Feb 6;14:1315291. doi:[10.3389/fgene.2023.1315291](https://doi.org/10.3389/fgene.2023.1315291).

Feola A, Minotti C, Marchetti D, Caricato M, Capolupo GT, Marsella LT, La Monaca G. **A Five-Year Survey for Plastic Surgery Malpractice Claims in Rome, Italy.** *Medicina (Kaunas).* 2021 Jun 3;57(6):571. doi: [10.3390/medicina57060571](https://doi.org/10.3390/medicina57060571). PMID: 34205015; PMCID: PMC8230183.

CONGRESSI, CORSI E SEMINARI

European Human Genetics Conference 2025
Milano, 24-27 maggio 2025

Eposter: A unique *ZNF148* in frame deletion and *MED13L* splice site variant cooccurrence in a child with autism spectrum disorder and intellectual disability. Minotti C, Graziani L, Ferradini V, Piumelli N, Sangiuolo F, Bengala M, Novelli G

Approccio diagnostico al bambino affetto da malattia genetica rara
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, 22 maggio 2025

Test Prenatale Non Invasivo: stato dell'arte e nuove prospettive
Istituto CSS-Mendel di Roma, 14 maggio 2025

Malattie Rare e Dermatologia
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 8 Marzo 2025

Manchester European Society of Human Genetics Syndromology and Dysmorphology Course 2024
Manchester, 22-24 Ottobre 2024

XXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana
Padova, 2-4 Ottobre 2024

Poster: Anosmia and Olfactory Bulbs Agenesis in a patient with KBG syndrome resulting from a deletion in *ANKRD11* 5'-UTR region. Minotti C, Dentici ML, Sinibaldi L, Capolino R, Alesi V, Gnazzo M, Genovese S, Novelli G, Novelli A, Digilio MC

European Human Genetics Conference 2024
Berlino, 1-4 Giugno 2024

Poster: *DDX41* germline predisposition to Myeloid Neoplasms: two siblings with the same double-hit germline/somatic non-canonical genomic constellation. Minotti C, Gurnari C, Silvestrini G, Attardi E, Ranucci G, Page C, Ferradini V, Novelli G, Voso MT, Sangiuolo F, Marchionni E

Human Genome Meeting 2024
Roma, 8-10 Aprile 2024

Poster: *TANC2* de novo missense variant in a patient with Autism Spectrum Disorder and moderate Intellectual Disability. Minotti C, Marchionni E, Ferradini V, Pepe G, Galasso C, Mazzone L, Sangiuolo F, Novelli G

Approccio diagnostico al bambino affetto da malattia genetica rara
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 6 Marzo 2024

Corso di Alta Formazione in Genetica Riproduttiva e Prenatale

Università degli Studi di Padova
Marzo 2023 - Ottobre 2023

Totale ore: 42. Votazione finale: ottimo

XXVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana
Rimini, 4-6 Ottobre 2023

Comunicazione orale selezionata: *MED13L*-Related Intellectual Disability: report on six novel variants and literature review. Minotti C, Sinibaldi L, Dentici ML, Capolino R, Gnazzo M, Pisaneschi E, Lepri FR, Novelli G, Novelli A, Digilio MC

European Human Genetics Conference 2023
Virtual, 10-13 Giugno 2023

Patologie del pathway RAS-MAPK: l'importanza della rete multidisciplinare
Grand Hotel Salerno, 19-20 Maggio 2023

Approccio diagnostico al bambino affetto da malattia genetica rara
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 10 Maggio 2023

8th International Meeting on Rare Disorders of the RAS-MAPK Pathway
Virtual Edition, 10-12 Novembre 2022

XXV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana
Trieste, 7-9 Settembre 2022

Poster: The clinical variability of the Shashi-Pena syndrome: a patient with a novel ASXL2 variant showing overgrowth features and minor neurodevelopmental expression. Minotti C, Graziani L, Micalizzi A, Cocciadiferro D, Dentici ML, Sinibaldi L, Agolini E, Novelli A, Digilio MC

European Human Genetics Conference 2022
Virtual, 11-14 Giugno 2022

I disordini dello sviluppo sessuale (DSD): un approccio centrato sulla famiglia nella gestione del paziente pediatrico
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 23 Maggio 2022

Approccio diagnostico al bambino affetto da malattia genetica rara
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 11 Maggio 2022

XXIV Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana
Virtual Edition, 17-19 Novembre 2021

Poster: Congenital heart defects in rare genetic syndromes diagnosed by Next Generation Sequencing. Kaminska AE, Dentici ML, Calcagni G, Pisaneschi E, Magliozzi M, Agolini E, Capolino R, Gnazzo M, Baban A, Niceta M, Minotti C, Putotto C, Damiano E, Graziani L, Sinibaldi L, Cesario C, Cocciadiferro D, Marino B, Dallapiccola B, Tartaglia M, Novelli A, Digilio MC

European Human Genetics Conference 2021
Virtual, 28-31 Agosto 2021

Il fenotipo clinico come base della diagnostica endocrina, nei difetti di crescita
Virtual Edition, 21 Maggio 2021

Approccio diagnostico al bambino affetto da malattia genetica rara
Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, 17 Aprile 2021

European Human Genetics Conference 2018
Milano, 16-19 Giugno 2018

ISCRIZIONE A SOCIETÀ SCIENTIFICHE

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

COMPETENZE LINGUISTICHE

Italiano - Madrelingua
Inglese - C1

COMPETENZE DIGITALI

Ottima conoscenza del pacchetto Office
Ottima conoscenza di Cartella Clinica Elettronica e software correlati