



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **ACQUAVIVA FABIO**
Indirizzo
Telefono
E-mail
E-mail PEC
Nazionalità
Data di nascita
Codice Fiscale

PROFILO PERSONALE

Laurea in Medicina e Chirurgia, Dottorato in Biologia e Patologia Cellulare e Molecolare e Specializzazione in Genetica Medica.

Attività di ricerca: Dottorato in Biologia Cellulare e Molecolare. Esperienza c/o 'Unità di Genetica Medica del Medical Research Council (MRC) di Edimburgo (UK). Borsa di studio Centro di genomica per la ricerca applicata della Regione Campania (GEAR) e finanziamenti dalla National Ataxia Foundation (NAF) e dalla Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA). Breve esperienza c/o la UPenn - University of Pennsylvania.

Attività clinica: Esperienza c/o gli ambulatori di Neurologia dell'AOU "Federico II" e del Children's Hospital di Philadelphia (USA), c/o gli ambulatori di genetica medica della "Federico II", della Università degli Studi della Campania "Luigi Vanvitelli" e dell'AORN "G. Rummo" di Benevento. Esperienza nel campo della consulenza genetica pre-concezionale, preliminare alle tecniche di procreazione medicalmente assistita, pre-natale e post-natale. Partecipazione alla definizione di percorsi diagnostico terapeutico assistenziali per malattie rare.

Dal 2017 al 2021 medico genetista c/o la UOS di Malattie Metaboliche Ereditarie A.O.U. "Federico II". Dal 2019 incarico di collaborazione professionale c/o il Dipartimento di Pediatria Sistemica e Specialistica dell'AORN Santobono-Pausilipon

Dal 2022 ad oggi Dirigente Medico di Genetica Medica a tempo indeterminato presso UOSD di Genetica Medica con attività di consulenza ambulatoriale, Day-Hospital di Genetica Medica, e consulenze nei reparti di degenza.

ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-9192-1232>

Web of Science ID: <https://www.webofscience.com/wos/author/record/N-6402-2016>

Scopus Author ID: <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=22933509700>

H-index: 16

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 gennaio 2022 ad oggi A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Via Mario Fiore, 6, 80129 Napoli NA UOSD di Genetica Medica. Dirigente Medico di Genetica Medica a tempo indeterminato Ambulatorio e Day-Hospital di Genetica Medica, Consulenza genetica nei reparti di degenza. Definizione di PDTA per malattie rare.
• Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità	01 ottobre 2019 - 31 dicembre 2021 A.O.R.N. Santobono-Pausilipon, Via Mario Fiore, 6, 80129 Napoli NA UOC di Pediatria 1. Incarico di collaborazione professionale (art. 15 octies D.Lsg. 502/92). Ambulatorio e Day-Hospital di Genetica Medica, Consulenza genetica nei reparti di degenza. Definizione di PDTA per malattie rare.
• Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità	01 gennaio 2017 - 31 dicembre 2021 A.O.U. "Federico II" - Università degli Studi di Napoli "Federico II", via Pansini 5 - 80131 Napoli. DAI Materno Infantile, UOC di Pediatria Generale, UOS di Malattie Metaboliche. Incarico di prestazione d'opera professionale (art. 7 D.Lsg. 165/01). Ambulatorio di transizione. Ambulatorio e Day-Hospital Malattie Metaboliche Ereditarie.

• Date (da – a) • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità	2016 - 2019 Case di cura, Cliniche private, Centri di Procreazione medicalmente assistita Consulente Medico. Rapporto di collaborazione libero professionale. Medico Genetista, Consulenza Genetica.
• Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità	Anni Accademici 2014/2015 e 2015/2016 Università degli Studi di Napoli "Federico II" - C.so Umberto I – 80138 Napoli Contratto di diritto privato per specifiche esigenze didattiche Docente di Genetica Medica per il corso di laurea in Scienze Infermieristiche.
• Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità	Gennaio 2013 - dicembre 2016. A.O.R.N. "G. Rummo" - Via dell'Angelo, 1 - 82100, Benevento. U.O.C. Genetica Medica. Prestazioni occasionali per Registro Campano Difetti Congeniti - Attività volontaria per attività assistenziali Medico-accertatore - Ambulatorio e Day-Hospital di Genetica Medica.
• Date (da – a) • Datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego • Principali mansioni e responsabilità	2007 - 2012 AOU "Federico II", University of Pennsylvania - Children's Hospital of Philadelphia. Unità di Genetica Medica - Dept. of Pathology and Laboratory Medicine - Dept. of Neurology. Medico Specializzando in formazione. Attività di Ricerca, Ambulatorio di Genetica Medica, Visita e Consulenza Genetica.
• Date (da – a) • Nome e indirizzo del datore di lavoro • Tipo di azienda o settore • Tipo di impiego	2004 - 2007 Regione Campania-AOU "Federico II" - University of Edinburgh, Western General Hospital Centro Regionale di Competenza "Genomica Funzionale" - Medical and Human Genetics Unit. Assegno di Ricerca.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date (da – a) • Istituto di istruzione o formazione • Qualifica conseguita	Aprile 2018 - Febbraio 2019 Corso di perfezionamento "Le malattie rare in età evolutiva"; Univ. Modena e Reggio Emilia. Il Corso di Perfezionamento
• Date (da – a) • Istituto di istruzione o formazione • Qualifica conseguita	Luglio 2007- 31 luglio 2012 Scuola di Specializzazione in Genetica Medica - Indirizzo Medico AOU "Federico II" Specializzazione in Genetica Medica
• Date (da – a) • Istituto di istruzione o formazione • Qualifica conseguita	2001 - 09 febbraio 2005 Dipartimento di Biologia e Patologia Cellulare e Molecolare – AOU "Federico II" Dottorato di Ricerca.
• Date (da – a) • Istituto di istruzione o formazione • Qualifica conseguita	1994 - 8 gennaio 2001 AOU "Federico II" Laurea in Medicina e Chirurgia, votazione 110/110

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1. Sirica, R., ... Acquaviva F. et al. **Expanding the Mutational Spectrum of TSPEAR in Ectodermal Dysplasia Type 14: A Familial Case Study.** *Genes* 2025, 16, 519.
2. Fioretti T., Martora F., ... Acquaviva F. et al. **Comprehensive Molecular Analysis of Disease-Related Genes as First-Tier Test for Early Diagnosis, Classification, and Management of Patients Affected by Nonsyndromic Ichthyosis.** *Biomedicines* 2024, 12(5), 1112
3. Pignata L., Cecere F., Acquaviva F., et al. **Co-occurrence of Beckwith-Wiedemann syndrome and pseudohypoparathyroidism type 1B: coincidence or common molecular mechanism?** *Front Cell Dev Biol.* 2023 Aug 10;11:1237629
4. Cesana, M., Vaccaro, ... Acquaviva F. and Cacchiarelli D. **Integrated exome and transcriptome analysis prioritizes MAP4K4 de novo frameshift variants in autism spectrum disorder as a novel disease - gene association.** *Hum Genet.* 2023 Mar;142(3):343-350
5. Passaretti F., Pignata L., ... Acquaviva F., et al. **Different mechanisms cause hypomethylation of both H19 and KCNQ1OT1 imprinted differentially methylated regions in two cases of Silver-Russell syndrome spectrum.** *Genes* 2022 Oct 16;13(10):1875
6. De Brasi, D., Orlando, F., Gaeta, V., De Liso, M., Acquaviva F. et al. **Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: A Challenging Diagnosis.** *Genes* 2021 Jul 30;12(8):1187
7. Paolacci S., Precone V., Acquaviva F. et al. **Genetics of lipedema: new perspectives on genetic research and molecular diagnoses.** *Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2019 Jul;23(13):5581-5594
8. L. Bernardini, F. C. Radio, F. Acquaviva et al. **Small 4p16.3 deletions: three additional patients and review of literature. The chance of a genotype-phenotype correlation.** *Am. J. Med. Genet. A.* 2018 Nov;176(11):2501-2508.

9. Falco M., Amabile S., Acquaviva F. **RAI1 gene mutations: mechanisms of Smith-Magenis Syndrome.** *The Application of Clinical Genetics* 2017, 10:85-94. Review.
10. Lonardo F., Lonardo MS., Acquaviva F. et al. **Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson syndrome and Genitopatellar syndrome: lumping or splitting?** *Clinical Genetics* 2017 Aug 30. Review.
11. Fontana P., Grasso M., Acquaviva F. et al. **SNORD116 deletions cause Prader-Willi syndrome with a mild phenotype and macrocephaly** *Clinical Genetics* 2017 Oct;92(4):440-443.
12. Acquaviva F. et al. **First evidence of Smith-Magenis syndrome in mother and daughter due to a novel RAI1 mutation.** *Am. J. Med. Genet. A.* 2017 Jan;173(1):231-238.
13. Cotticelli, M. G., Acquaviva F., Xia S., Kaur, A., Wang, Y., and Wilson, R. B.: **Phenotypic screening for Friedreich ataxia using random shRNA selection.** *Journal of Biomolecular Screening* 2015 Oct;20(9):1084-90.
14. Iafusco D., Barbetti F., ... Acquaviva F., et al. **Diabete Tipo 1, Tipo 2 e Tipo X Iperglicemia in età pediatrica: quale diabete?** *Area Pediatrica* vol. 16 numero 2, apr-giu 2015: pp68-73.
15. Lonardo F., Di Natale P., Lualdi S., Acquaviva F. et al. **Mucopolysaccharidosis type II in a female patient with a reciprocal X;9 translocation and skewed X chromosome inactivation.** *Am J Med Genet Part A* 2014. Oct;164A(10):2627-3.
16. Scarano G. and Acquaviva F. **L'approccio clinico al bambino con sospetta displasia scheletrica.** *Le sindromi malformative. Una guida per il pediatra.* Pacini Editore. ISBN-13: 9788863156744.
17. Acquaviva F. **Sindrome di Ehlers-Danlos, forma classica.** *Le sindromi malformative. Una guida per il pediatra.* Pacini Editore. ISBN-13: 9788863156744.
18. Acquaviva F. **Sindrome di Marfan.** *Le sindromi malformative. Una guida per il pediatra.* Pacini Editore. ISBN-13: 9788863156744.
19. Pinelli M. and Acquaviva F. et al. **Identification of candidate children for maturity-onset diabetes of the 1 young type 2 (MODY2) gene testing: A seven-item clinical flowchart 2 (7-iF).** *PLoS-One*, 2013 Nov 11;8(11):e79933.
20. Della Monica M., Galzerano D., Di Michele S., Acquaviva F. et al. **Science, Art, and Mystery in the Statues and in the Anatomical Machines of the Prince of Sansevero: The Masterpieces of the "Sansevero Chapel"**. *Am J Med Genet A.* 2013 Nov;161A(11)
21. Iafusco D., Barbetti F., Sacchetti L., Tinto N., Cota A., Pinelli M., Acquaviva F. et al. **Diabete Monogenico. Aggiornamento in Diabetologia - Volume 2 - Il diabete in Italia** Cap. 4, pag. 31-40 maggio 2012 Edizioni Minerva Medica ISBN: 978-88-7711-745-8.
22. Saccà F, Piro R, De Michele G, Acquaviva F. et al. **Epoetin alfa increases frataxin production in Friedreich's ataxia without affecting hematocrit.** *Mov Disord.* 2011 Mar; 26 (4): 739-42.
23. Marmolino D, Manto M, Acquaviva F. et al. **PGC-1alpha down-regulation affects the antioxidant response in Friedreich's ataxia.** *PLoS One.* 2010 Apr 7; 5 (4): e10025.
24. Coppola G, ... Acquaviva F. et al. **Functional genomic analysis of frataxin deficiency reveals tissue-specific alterations and identifies the PPARgamma pathway as a therapeutic target in Friedreich's ataxia.** *Hum Mol Genet.* 2009 Jul 1; 18 (13): 2452-61.
25. Marmolino D, Acquaviva F. **Friedreich's Ataxia: from the (GAA)n repeat mediated silencing to new promising molecules for therapy.** *Cerebellum.* 2009 Sep; 8 (3): 245-59. Review.
26. Marmolino D, Acquaviva F. et al. **PPAR-gamma agonist Azelaoyl PAF increases frataxin protein and mRNA expression: new implications for the Friedreich's ataxia therapy.** *Cerebellum.* 2009 Jun; 8 (2): 98-103.
27. Castaldo I, Pinelli M, Monticelli A, Acquaviva F. et al. **DNA methylation in intron 1 of the frataxin gene is related to GAA repeat length and age of onset in Friedreich ataxia patients.** *J Med Genet.* 2008 Dec; 45 (12): 808-12.
28. Acquaviva F. et al. **Recombinant human erythropoietin increases frataxin protein expression without increasing mRNA expression.** *Cerebellum.* 2008; 7 (3): 360-5.
29. Leone V, di Palma A, Ricchi P, Acquaviva F. et al. **PGE2 inhibits apoptosis in human adenocarcinoma Caco-2 cell line through Ras-PI3K association and cAMP-dependent kinase A activation.** *Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol.* 2007 Oct; 293 (4): G673-81
30. Pinelli M, Giacchetti M, Acquaviva F., et al. **Beta2-adrenergic receptor and UCP3 variants modulate the relationship between age and type 2 diabetes mellitus.** *BMC Medical Genetics.* 2006 Dec 6; 7:85.
31. di Palma A, Matarese G, Leone V, Di Matola T, Acquaviva F. et al. **Aspirin reduces the outcome of anticancer therapy in Meth A-bearing mice through activation of AKT-glycogen synthase kinase signaling.** *Mol Cancer Ther.* 2006 May; 5 (5): 1318-24.
32. Acquaviva F., De Biase I et al. **Extra-mitochondrial localisation of frataxin and its association with IscU1 during enterocyte-like differentiation of the human colon adenocarcinoma cell line Caco-2.** *J Cell Sci.* 2005 Sep 1; 118 (Pt 17): 3917-24.

Tutte le informazioni e dichiarazioni sopra riportate nel curriculum sono rese sotto la propria responsabilità, ai sensi degli articoli 46 e 47 del decreto del Presidente della Repubblica 28 dicembre 2000, n.445, consapevole delle sanzioni penali per dichiarazioni mendaci, falsità in atti ed uso di atti falsi ai sensi dell'articolo 76 del citato decreto del Presidente della Repubblica n.445/2000.

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base al D. Lgs. 196/2003 e al Regolamento UE 2016/679

Napoli, 19.06.2025

Fabio Acquaviva

