

Dott.ssa Antonella Maffè
CURRICULUM FORMATIVO E PROFESSIONALE

DATI PERSONALI

Nome e Cognome: Antonella Maffè
Data e luogo di nascita: [REDACTED]
Cittadinanza: italiana
Residenza: [REDACTED]

Recapiti lavorativi

Indirizzo: S.S. Genetica e Biologia Molecolare
Ospedale Carle
Via Carle, 5
12100 Confreria - CUNEO
Telefono: 0171-616332 [REDACTED]
Fax: 0171-616331
E-mail: maffe.a@ospedale.cuneo.it

POSIZIONE ATTUALE

Dirigente Medico in Genetica Medica del Dip. Interaziendale dei Servizi (prima Dipartimento di Laboratorio) della A.S.O. S. Croce e Carle di Cuneo presso la S.S. Genetica e Biologia Molecolare della S.C. Int. Laboratorio Analisi Chimico Cliniche e microbiologia (prima S.C. Laboratorio Analisi Chimico Cliniche)
(Lug. 2003 - ad oggi)

Membro del Comitato Etico Interaziendale dell'A.S.O. "Santa Croce e Carle" di Cuneo (Gen. 2010 – Mag.2020)

Membro del gruppo di lavoro Patologia Molecolare della Rete Oncologica del Piemonte e della Valle d'Aosta (2010- ad oggi)

Iscritta all'Albo professionale dei Medici Chirurghi della provincia di Torino (n° iscrizione: 17726)

ISTRUZIONE

- 2002 Diploma di Specializzazione in Genetica Medica, 70/70 e lode, conseguito ai sensi del D.L. n. 257/1991, Università di Medicina e Chirurgia di Torino
Titolo della Tesi: *"Il carcinoma coloretale ereditario: studio di nuovi criteri di selezione per pazienti affetti da "HNPCC" eleggibili al test mutazionale"*
- 1998 Dottorato di Ricerca in Oncologia Umana, Università degli Studi di Torino
Titolo della tesi: *"Activated forms of the Met oncogene in human tumors and metastasis"*
- 1995 Abilitazione all'esercizio della professione di Medico-Chirurgo
- 1995 Laurea in Medicina e Chirurgia, 110/110 e lode e dignità di stampa, Università di Medicina e Chirurgia di Torino
Titolo della tesi: *"Il recettore per il fattore di crescita epatocitario: identificazione di un nuovo "pathway" di trasduzione del segnale intracellulare"*

LINGUA STRANIERA buona conoscenza della lingua inglese parlata e scritta

ISCRIZIONE A SOCIETA' SCIENTIFICHE:

Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

ESPERIENZE PROFESSIONALI E DI RICERCA

Lug 2003-ad oggi Dirigente Medico in Genetica Medica presso la S.S. Genetica e Biologia Molecolare A.S.O. S. Croce e Carle di Cuneo

Attività ambulatoriale di consulenza genetica:

Consulenze preconcezionali, prenatali, postnatali, oncologiche, diagnostiche e predittive (analisi della storia familiare e comunicazione dei rischi di patologie genetiche, diagnosi di malattie genetiche; informazione sulle metodiche di analisi del cariotipo e del DNA in corso di gravidanza; consulenza post-test)

Diagnostica clinica e molecolare della Sindrome di Birt-Hogg-Dubè: consulenza genetica e analisi mutazionale mediante sequenziamento diretto e MLPA del gene FLCN

Diagnostica clinica e molecolare della Sindrome di CHARGE: consulenza genetica e analisi mutazionale mediante sequenziamento diretto e MLPA del gene CHD7

Partecipazione con ruolo di componente agli incontri dei gruppi di lavoro specifici (Genetica clinica e Biologia Molecolare) della Società Italiana di Genetica Umana

Partecipazione con ruolo di componente agli incontri del Forum Nazionale OncoGenEtica

Diagnostica Molecolare:

Diagnosi dei principali deficit dei fattori della coagulazione

Diagnosi e monitoraggio, mediante tecniche di biologia molecolare, delle principali patologie infettive (infezioni da HCV, HBV, HIV, CMV e EBV)

Diagnosi e monitoraggio, mediante tecniche di biologia molecolare, di patologie oncoematologiche (leucemie acute e croniche, linfomi e mielodisplasie)

Analisi mediante sequenziamento diretto dei geni JAK2, CALR e MPL

Analisi mediante Pyrosequenziamento dei geni EGFR, K-RAS, B-RAF, N-RAS e valutazione quantitativa della metilazione del promotore del gene MGMT nei tumori solidi

Analisi mediante real time PCR dei geni EGFR, K-RAS, B-RAF, N-RAS nei tumori solidi

Analisi mediante real time PCR dei geni EGFR, K-RAS su biopsia liquida

Analisi mediante sequenziamento diretto dei geni cKIT, PDGFR, IDH1 e 2 nei tumori solidi

Ricerca riarrangiamento BCR/abl, amplificazione di HER2, riarrangiamento ALK e riarrangiamento PML/RARA mediante FISH

Analisi del gene CFTR mediante ibridazione inversa, DGGE e sequenziamento diretto

Microdelezioni cromosoma Y

Studio della Sindrome dell'X Fragile e analisi del gene FMR-1 con metodiche di PCR

Svolge attività di tutoraggio degli studenti nella preparazione delle tesi di laurea

Svolge attività di tutoraggio e formazione continua del personale TSLB in particolare nel momento dell'introduzione di nuove tecnologie e metodiche

Contribuisce all'attività di programmazione e pianificazione dell'acquisizione di nuova strumentazione mediante la valutazione continua di tecnologie innovative, della loro applicazione clinica e dei bisogni reali di sviluppo

Valutatore Interno per la Qualità per l'AO Santa Croce e Carle di Cuneo (dal 2017)

Responsabile gestione esercizi di Valutazione Esterna di Qualità per il settore Sierologia della S.C. Int. Laboratorio Analisi Chimico Cliniche e microbiologia (dal 2017)

Responsabile gestione esercizi di Valutazione Esterna di Qualità per la S.S. Genetica e Biologia Molecolare (dal 2010)

2008-Aprile 2010 Consulente esterno convenzionato per consulenze di Genetica medica presso la S.C.D.U. Genetica Medica della A.O. San Giovanni Battista di Torino

Consulenze preconcezionali, prenatali, postnatali, diagnostiche e predittive (analisi della storia familiare e comunicazione dei rischi di patologie genetiche, diagnosi di malattie genetiche; informazione sulle metodiche di analisi del cariotipo e del DNA in corso di gravidanza; consulenza post-test)

- Ago 2003-Mar 2004** Frequenza presso il Laboratorio di Citogenetica, S.C.D.U. Genetica Medica della A.O. San Giovanni Battista di Torino
Tecniche di Citogenetica prenatale e costituzionale, applicazione linee guida e gestione casi
- Ott 2002-Giu 2003** Svolge attività di ricerca Post-Dottorato (borsa di studio dell'Università di Torino) presso la Divisione di Oncologia Molecolare all'IRCC di Candiolo (TO); attività interrotta causa assunzione in qualità di Dirigente Medico in Genetica Medica presso A.S.O. S. Croce e Carle di Cuneo
Studio regolazione trascrizionale di geni correlati all'apoptosi (RT-PCR e Real-TimePCR)
- Mar 2001-Feb 2002** Svolge attività di ricerca oncologica e attività di counseling presso il "Clinical Genetics Department of Western General Hospital", Edinburgh-UK
(Iscritta al General Medical Council)
Consulenze genetiche di famiglie a rischio per lo sviluppo di tumori ereditari e studio dei soggetti affetti mediante test genetici e funzionali
Studio dei criteri di selezione per pazienti e famiglie eleggibili ai test genetici
Test funzionali per la valutazione della competenza del sistema del riparo in pazienti affetti da carcinomi colorettali
- 1998-2002** Studente borsista della Scuola di Specializzazione di Genetica Medica, Università di Medicina e Chirurgia di Torino presso l'Istituto per la Ricerca e Cura del Cancro, Candiolo
Consulenze genetiche per le più comuni eredopatie umane
Consulenze genetiche di famiglie a rischio per lo sviluppo di tumori ereditari
Mutazioni germinali e somatiche attivanti il proto-oncogene MET: identificazione di nuove mutazioni missenso coinvolte nel processo metastatico e studio delle proprietà biologiche e biochimiche delle mutazioni
Geni "target" dei difetti del sistema di riparo del DNA nei tumori colorettali
- 1995-1998** Recipiente Borsa di Studio di Dottorato in Oncologia Umana, Dipartimento di Scienze Biomediche, Università degli Studi di Torino
Mutazioni attivanti il gene MET in tumori umani renali ereditari e nelle metastasi di carcinomi della testa e collo
- 1990-1995** Studente interno presso il Dipartimento di Scienze Biomediche, Università degli Studi di Torino
Meccanismo di regolazione di enzimi ad attività tirosina chinasi e trasduzione del segnale

TECNICHE DI LABORATORIO APPRESE

- Biologia Molecolare:
 - Estrazione, purificazione e analisi di DNA e RNA: tecniche di PCR, RT-PCR e Real-Time PCR
 - Tecnologia del DNA ricombinante: clonaggio e mutagenesi sito-specifica di DNA clonato
- Analisi mutazionale a livello germinale e somatico:
 - Amplificazione e sequenziamento diretto
 - Taglio specifico con enzimi di restrizione
 - DGGE
 - Analisi di frammenti fluorescenti (GeneScan)
- Colture cellulari e tecniche associate:
 - Trasfezione stabile e transiente di linee cellulari in coltura
 - Colture di linee cellulari in matrici tridimensionali di gel di collagene
- Modelli Murini:
 - Clonaggio di costrutti utili per la produzione di topi transgenici
 - Analisi di topi transgenici
- Tests funzionali per studio del fenotipo associato a mutazioni genetiche:
 - Studio dei parametri morfo-funzionali di linee cellulari in coltura

- Metodi di analisi di proteine: estrazione, immunoprecipitazione, western blot, saggi biochimici di fosforilazione e di Pull-down
- **Immunoistochimica:**
 - Valutazione dell'espressione di proteine del sistema del MMR in preparati istologici di tessuto tumorale e tessuto sano.
- **Citogenetica prenatale e costituzionale:**
 - Allestimento colture, preparazione dei vetrini, acquisizione delle metafasi e analisi del cariotipo
 - Acquisizione e analisi immagini FISH
- **Conoscenze informatiche:**
 - Utilizzo e gestione del pacchetto applicativo Microsoft Office
 - Uso di software di analisi di immagine (Adobe Photoshop, PhotoStyler e altri)
 - Uso dei sistemi d'analisi d'immagine per la acquisizione di immagini microscopiche (Cytovision e Leica)
 - Utilizzo di sistemi operativi dedicati alla gestione di dati Bioinformatici (Entrez, Blast, Alamut, VariantReporter).
 - Uso di strumenti bioinformatici di supporto alle attività di ricerca (NCBI, UCSC, ENSEMBL, Face2Gene ecc.)

ESPERIENZA DIDATTICA

2019-2020	Conferimento incarico per l'insegnamento del modulo Fisiologia molecolare, cellulare e tissutale del corso di Anatomia Umana, Istologia e Fisiologia nel corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2019-2020	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica dei moduli di Genetica Medica canale B nel corso di Laurea in Infermieristica – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2018-2019	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica dei moduli di Genetica Medica canale AB nel corso di Laurea in Infermieristica – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2016-2018	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica dei moduli di Genetica Medica canale B nel corso di Laurea in Infermieristica – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2013-2016	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica dei moduli di Genetica Medica canali A e B nel corso di Laurea in Infermieristica – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2012-2013	Conferimento incarico per l'insegnamento del corso di Virologia Generale nel corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2010-2012	Conferimento incarico per l'insegnamento del corso di Igiene nel corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2009-2012	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica del corso di Genetica nel corso di Laurea in Infermieristica – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2004-2009	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica del corso di Oncologia medica e applicazioni alla diagnostica clinica nel corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2006-2008	Conferimento incarico per l'insegnamento del corso di Diagnostica Microbiologica nel corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
2004-2005	Conferimento incarico per l'attività di complemento alla didattica del corso di Genetica Generale nel corso di Laurea in Tecniche di Radiologia Medica per immagini e radioterapia – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
1999-2000	Ha partecipato alla didattica integrativa nell'ambito del corso di Istologia (Scuola di Specializzazione in Ortopedia, facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Torino)
1998-1999	Conferimento incarico dell'insegnamento della didattica integrata del corso di Istologia per Diploma Universitario di Infermiere – sede Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
1998-1999	Ha partecipato alla didattica integrativa nell'ambito del corso di Istologia (Scuola di Specializzazione in Pediatria, facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Torino)

CORSI DI AGGIORNAMENTO (selezione)

- 2018, Corso di aggiornamento SIGU “Analisi e interpretazione dati nella genomica clinica” (Catania)
- 2018, Corso di aggiornamento della Scuola Medica ospedaliera “NGS e varianti geniche” (Roma)
- 2017, “Minicorso pratico sulla Interpretazione delle varianti nei geni BRCA” Istituto Nazionale Tumori (Milano)
- 2017, Corso di aggiornamento della Scuola Medica ospedaliera “La nuova ISO 9001: 2015 ed il rischio clinico. La UNI EN ISO 15189 e la UNI EN ISO/IEC 17025 (Roma)
- 2017, Evento formativo “I requisiti della norma ISO 9001:15 - Aggiornamento per Auditor” Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
- 2017, Evento formativo “Qualificazione per Auditor Interno Qualità” Ospedale Santa Croce e Carle, Cuneo
- 2016, Corso di aggiornamento SIGU “Il ruolo della genetica nei disturbi dello spettro autistico e disordini correlati: dalla pratica clinica alle prospettive future” (Torino)
- 2016, Corso di aggiornamento della Scuola Medica ospedaliera “NGS e le sue applicazioni. strategie di analisi e gestione del risultato. isolati genetici, NGS e tratti complessi” (Roma)
- 2015, “Sixth European Course in Clinical Dysmorphology: What I Know Best” Università Cattolica del Sacro Cuore (Roma)
- 2015, Corso di aggiornamento SIGU “Problematiche nell’analisi genomica: dalla teoria alla pratica” (Rimini)
- 2015, “Analisi di dati NGS ed applicazioni in ambito diagnostico” Università degli Studi di Pavia - Dipartimento di Scienze del Sistema Nervoso e del Comportamento (Pavia)
- 2013, Corso di aggiornamento SIGU “Eterogeneità genetica nei tumori ereditari: quali test proporre nella pratica clinica” (Roma)
- 2013, Aspetti psicologici del counselling genetico: aggiornamento esperienziale avanzato sulla comunicazione 2 – modulo 2” AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2013, Corso AMCLI “Infezioni virali opportunistiche nel paziente trapiantato” (Pavia)
- 2012, “Stato dell’arte e prospettive nelle patologie legate al gene FMR1” (Genova)
- 2012, “L’evoluzione della diagnostica di KRAS nel carcinoma del colon-retto nella regione Piemonte” (Torino)
- 2012, Corso nazionale AIOM-SIAPEC “Marcatori bio-molecolari nella terapia personalizzata dei tumori: indicazioni cliniche e di laboratorio” (Torino)
- 2012, “HBV: rilevanza ed impatto nella pratica clinica alla luce delle recenti acquisizioni e dei nuovi scenari epidemiologici” Progetto VenerBi (Borgo San Dalmazzo CN)
- 2012, “Aspetti psicologici del counselling genetico: corso esperienziale avanzato sulla comunicazione” AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2012, “Aspetti psicologici del counselling genetico: l’esperienza della comunicazione” AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2011, “Il percorso multidisciplinare diagnostico del feto con patologia genetico-malformativa” (Genova)
- 2011, “Aspetti psicologici del counselling genetico 2: la comunicazione consapevole” AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2011, “Medicina preventiva e medicina predittiva” ASL CN1 (Cuneo)
- 2010, “Corso avanzato su aspetti psicologici del counselling genetico” AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2009, Corso di aggiornamento SIGU “Genomica e sanità pubblica” (Torino)
- 2009 “Percorsi diagnostici in genetica medica in ambito pediatrico, oncologico, endocrinologico e prenatale” AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)

- 2009, “Predisposizione allo sviluppo di tumori gastrointestinali: il ruolo dei geni a bassa penetranza”
4° Corso AIFEG- SIGU (Vicenza)
- 2009, “L’appropriatezza dei test genetici nel campo delle malattie complesse e della farmacogenetica”
AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2008, “Percorsi diagnostici in genetica medica in ambito neurologico, nefrologico, prenatale e pediatrico”
AOU S. Luigi Gonzaga (Orbassano)
- 2008, Corso di aggiornamento SIGU “Caratterizzazione funzionale di varianti geniche” (Genova)
- 2008, “Diagnostica molecolare in oncoematologia” Fondazione per le Biotecnologie (Torino)
- 2008, “Ruolo della genetica nella medicina dell’età evolutiva” Irccs Fondazione Stella Maris (Pisa)
- 2006, “La Citogenetica nella pratica clinica odierna” Fondazione per le Biotecnologie (Torino)
- 2006, “L’intervento di Counselling nella comunicazione pre e post test HIV”
SeREMI e Assessorato alla sanità della Regione Piemonte (Torino)
- 2006, “1° Corso AIFEG” Centro Medico Culturale G. Marani (Verona)
- 2005, “Corso Teorico-Pratico di Tecniche Microarray e Real Time PCR” TIGEM (Napoli)
- 2005, Corso SIGU “Problemi di consulenza genetica nelle patologie mendeliane” (Cagliari)
- 2005, “Corso di aggiornamento sulla Sclerosi Tuberosa” ASO S. Giovanni Battista (Torino)
- 2004, Corso di aggiornamento SIGU “Consulenza Genetica Prenatale” (Pisa)
- 2003, Corso Post Congresso SIGU “Genoma e cromosomi” (Verona)
- 2003, “16th Course in Medical Genetics” European School of Medical Genetics,
Bertinoro di Romagna (Bologna)
- 2001, “Clinical Aspects of Developmental Biology” (Edinburgh – UK)
- 2000, Corso pratico “Bioinformatica – accesso alle banche date”,
Scuola Universitaria per le Biotecnologie (Torino)
- 2000, “X Corso Residenziale di Genetica Medica”, San Giovanni Rotondo (Foggia)
- 1999, “1st Course in Genetic Counselling in Practice” European School of Medical Genetics,
Sestri Levante (Genova)
- 1999, “4th Gaslini/IARC Cancer Genetics Course” European School of Medical Genetics,
Sestri Levante (Genova)
- 1998, Corso teorico-pratico di “Immunoistochimica” presso l’Ospedale Mauriziano Umberto I di Torino
- 1997, “the EMBO Practical Course on Techniques in Mouse Developmental Genetics” at the Max Planck
Institute of Immunobiology in Freiburg-D

PREMI E BORSE DI STUDIO

2013	Premio SIMeL alla memoria di Maria Bertilla Fietta al lavoro scientifico: Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR): esperienza tecnica di laboratorio
2002	Borsa di Studio biennale per attività di ricerca post-dottorato relativamente all’area “Scienze Mediche Sperimentali e Cliniche
2001-2002	Borsa di Studio annuale integrativa “Leonino Fontana e Maria Lionello” 2001 per attività di ricerca oncologica all’estero, assegnata dalla Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (FIRC)
2000	Borsa di studio integrativa assegnata dalla “Associazione Emma ed Ernesto Rulfo per la Genetica Medica”
1999	European Union fellowship per il corso “4th Gaslini-IARC Course in Cancer Genetics”
1996	Menzione “Optime” per meriti nel Curriculum Universitario

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE su riviste internazionali peer reviewed

Sensitivity to asbestos is increased in patients with mesothelioma and pathogenic germline variants in BAP1 or other DNA repair genes

Betti M, Aspesi A, Ferrante D, Sculco M, Righi L, Mirabelli D, Gironi LC, Savoia P, Maffè A, Ungari S, Grosso F, Libener R, Boldorini R, Majore S, Pasini B, Matullo G, Scagliotti G, Magnani C, Dianzani I
Genes, Chromosomes and Cancer 2018; DOI:10.1002/gcc.22670 Article accepted on 4 July, 2018 (Impact factor:3.362)

Copy number variants analysis in a cohort of isolated and syndromic developmental delay/intellectual disability reveals novel genomic disorders, position effects and candidate disease genes.

Di Gregorio E, Riberi E, Belligni EF, Biamino E, Spielmann M, Ala U, Calcia A, Bagnasco I, Carli D, Gai G, Giordano M, Guala A, Keller R, Mandrile G, Arduino C, Maffè A, Naretto VG, Sirchia F, Sorasio L, Ungari S, Zonta A, Zacchetti G, Talarico F, Pappi P, Cavaliere S, Giorgio E, Mancini C, Ferrero M, Brussino A, Savin E, Gandione M, Pelle A, Giachino DF, De Marchi M, Restagno G, Provero P, Cirillo Silengo M, Grosso E, Buxbaum JD, Pasini B, De Rubeis S, Brusco A, Ferrero GB.

Clin Genet. 2017;92:415–422. DOI: 10.1111/cge.13009. <https://doi.org/10.1111/cge.13009> (Impact factor:3.326)

CDKN2A and BAP1 germline mutations predispose to melanoma and mesothelioma

M. Betti, A. Aspesi, A. Biasi, E. Casalone, D. Ferrante, P. Ogliara, L.C. Gironi, R. Giorgione, P. Farinelli, F. Grosso, R. Libener, S. Rosato, D. Turchetti, A. Maffè, C. Casadio, V. Ascoli, C. Dianzani, E. Colombo, E. Piccolini, M. Pavesi, S. Miccoli, D. Mirabelli, C. Bracco, L. Righi, R. Boldorini, M. Papotti, G. Matullo, C. Magnani, B. Pasini, I. Dianzani
Cancer Letters, May 2016, Volume 378, Issue 2, 120-130, DOI: 10.1016/j.canlet.2016.05.011 (Impact Factor: 6.375)

Birt-Hogg-Dubé syndrome (BHDS) updated

Maffè A, Toschi B, Genuardi M.

Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol. 2014; 18(7):521-525. (peer reviewed on-line journal encyclopaedia and database)

Identification of two novel splice-site mutations in CHD7 gene in two patients with classical and atypical CHARGE syndrome phenotype.

Cappuccio G, Ginocchio V, Maffè A, Ungari S, Andria G, Melis D.

Clin Genet. 2013 Mar 17. doi: 10.1111/cge.12115. IF: 4.247 (Impact factor:3.326)

Pulmonary features of Birt-Hogg-Dubé syndrome: Cystic lesions and pulmonary histiocytoma

S. Tomassetti, A. Carloni, M. Chilosi, A. Maffè, S. Ungari, N. Sverzellati, C. Gurioli, G. Casoni, M. Romagnoli, C. Gurioli, C. Ravaglia, V. Poletti

Respiratory Medicine 2011 May; 105(%), 768-774 (Impact Factor: 3.526)

Constitutional FLCN mutations in patients with suspected Birt-Hogg-Dubé syndrome ascertained for non-cutaneous manifestations

A Maffè, B Toschi, G Circo, D Giachino, S Giglio, A Rizzo, A Carloni, V Poletti, S Tomassetti, C Ginardi, S Ungari and M Genuardi

Clin Genet. 2011 Apr;79(4):345-54. doi: 10.1111/j.1399-0004.2010.01480.x. IF: 4.247 (Impact factor:3.326)

CHARGE syndrome as unusual cause of hypogonadism: endocrine and molecular evaluation.

Foppiani L, Maffè A, Forzano F.

Andrologia. 2010 Oct;42(5):326-30. doi: 10.1111/j.1439-0272.2009.00994.x. IF: 1.748 (Impact factor:1.458)

Hepatocyte growth factor sensitizes human ovarian carcinoma cell lines to paclitaxel and cisplatin.

Rasola A., Anguissola S., Ferrero N., Gramaglia D., Maffè A., Maggiora P., Comoglio P.M., Di Renzo M.F..

Cancer Res. 2004 Mar 1;64(5):1744-50 IF: 8.65

Amplification of Repeat-containing Transcribed Sequences (ARTS): a transcriptome finger-printing strategy to detect functionally relevant microsatellite mutations in cancer.

Olivero M., Ruggiero T., Coltella N., Maffè A., Calogero R., Medico E., Di Renzo M.F.

Nucleic Acids Research 2003 Apr 1; 31(7):e33 (Impact factor: 8.278)

Src-mediated activation of alpha-diacylglycerol kinase is required for hepatocyte growth factor-induced cell motility.

Cutrupi S., Baldanzi G., Gramaglia D., Maffè A., Schaap D., Giraudo E., Blitterswijk W., Bussolino F., Comoglio P.M., Graziani A.

EMBO J 2000 Sep 1;19(17):4614-4622 (Impact factor: 9.8)

Expression of functional tyrosine kinases on immortalized kaposi's sarcoma cells.

Montaldo F., Maffè A., Morini M., Noonan D., Giordano S., Albini A., Prat M.

J Cell Physiol 2000 Aug; 184(2):246-254 (Impact factor: 4.218)

Somatic mutations of the met oncogene are selected during metastatic spread of human HNSC carcinomas.

Di Renzo M.F., Olivero M., Martone T., Maffè A., Maggiora P., De Stefani A., Valente G., Giordano S., Cortesina G., Comoglio P.M.

Oncogene 2000 Mar 16; 19(12): 1547-1555 (Impact factor: 7.357)

Different point mutations in the met oncogene elicit distinct biological properties.

Giordano S., Maffè A., Williams T.A., Artigiani S., Gual P., Bardelli A., Basilico C., Michieli P., Comoglio P.M.

FASEB J. 2000 Feb;14(2):399-406 (Impact factor: 5.704)

Mutant Met-mediated transformation is ligand-dependent and can be inhibited by HGF antagonists.

Michieli P., Basilico C., Pennacchietti S., Maffè A., Tamagnone L., Giordano S., Bardelli A., Comoglio P.M.

Oncogene 1999 Sep 16; 18(37): 5221-5231 (Impact factor: 7.357)

HGF controls branched morphogenesis in tubular glands.

Maffè A. and Comoglio P.M.

Eur J Morphology 1998 Aug; 36 Suppl: 74-81. Review

COMUNICAZIONI A CONGRESSI

M. Betti, A. Biasi, G. Morleo, E. Casalone, A. Aspesi, P. Ogliara, D. Ferrante, C. Casadio, F. Grosso, A. Maffè, D. Turchetti, S. Miccoli, D. Mirabelli, V. Ascoli, R. Libener, C. Magnani, G. Matullo, B. Pasini, I. Dianzani

Predisposizione al mesotelioma: analisi mutazionale di BAP1 e CDKN2A

XIX Congresso Nazionale SIGU – Torino, 2016

A. Maffè (relatore invitato)

La refertazione dell'analisi molecolare

“Marcatori Molecolari in Anatomia Patologica: quando, come e Perché” – Novara, 2016

A. Maffè (relatore invitato)

Analisi del DNA mediante sequenziamento diretto: la nostra esperienza nella sindrome di CHARGE

“Nuove sfide per il Pediatra nel campo delle Malattie Rare e non solo: tra Genetica e Ambiente” – Cuneo, 2016

M. Betti, B. Pasini, E. Casalone, A. Biasi, A. Aspesi, R. Boldorini, C. Casadio, E. Colombo, L. C. Gironi, D. Ferrante, F. Grosso, S. Guarrera, A. Maffè, D. Mirabelli, P. Ogliara, L. Righi, S. Rosato, D. Turchetti, S. Miccoli, V. Ascoli, R. Libener, C. Dianzani, M. Papotti, C. Magnani, G. Matullo, I. Dianzani

Inherited predisposition to malignant mesothelioma

13th International Conference of the International Mesothelioma Interest Group - Birmingham UK, 2016

A. Maffè, C. Godano, A. Bongiovanni, B. Bossi, C. Ferrero, E. Giaccio, E. Pellegrino, R. Pepino, S. Renaudo, S. Ribero, C. Ginardi, S. Ungari

Uso della biopsia liquida per la determinazione dello stato mutazionale dei geni K-RAS ed EGFR in pazienti affetti da carcinoma del colon e del polmone: dati preliminari

XVIII Congresso Nazionale SIGU – Rimini, 2015

A. Aspesi, B. Pasini, M. Betti, E. Casalone, A. Biasi, R. Boldorini, C. Casadio, E. Colombo, L.C. Gironi, D. Ferrante, F. Grosso, S. Guarrera, A. Maffè, D. Mirabelli, P. Ogliara, L. Righi, S. Rosato, D. Turchetti, S. Miccoli, V. Ascoli, R. Libener, m. Papotti, C. Magnani, G. Matullo, I. Dianzani

Predisposizione autosomica dominante allo sviluppo di mesotelioma maligno

XVIII Congresso Nazionale SIGU – Rimini, 2015

C. Godano, A. Bongiovanni, B. Bossi, C. Ferrero, E. Giaccio, A. Maffè, E. Pellegrino, R. Pepino, S. Renaudo, S. Ribero, C. Ginardi, S. Ungari

La biopsia liquida nell'analisi dei geni EGFR e KRAS su ccfDNA in pazienti affetti da NSCLC e CRC: luci e ombre del ccfDNA

1° Congresso Nazionale della Società Italiana di Patologia Clinica e Medicina di Laboratorio SIPMEL – Roma, 2015

S. Renaudo e S. Ungari, C. Ferrero, E. Giaccio, S. Ribero, R. Tallone, M. Zuccarofino, V. Rivero, A. Maffè, C. Ginardi

Epidermal Growth Factor Receptor (EGFR): esperienza tecnica di laboratorio

27° Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina di Laboratorio SIMEL – Torino, 2013

A. Maffè, S. Ungari, B. Bossi, C. Ferrero, E. Giaccio, S. Renaudo, S. Ribero, R. Tallone, M. Zuccarofino, M. Occelli, G. Natoli, M. Merlano, C. Ginardi

Determinazione delle mutazioni del gene BRAF mediante “pyrosequencing” nei melanomi metastatici

27° Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina di Laboratorio SIMEL – Torino, 2013

A. Maffè e S. Ungari, G. Bertone, B. Bossi, R. Bruggiafreddo, C. Ferrero, E. Giaccio, S. Renaudo, S. Ribero, R. Tallone, M. Zuccarofino, C. Ginardi

Sindrome di CHARGE: esperienza quinquennale e analisi dei risultati

27° Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina di Laboratorio SIMEL – Torino, 2013

B. Bossi, M. Fortunato, S. Ungari, L. Longa, A. Maffè, F. Giordano, R. Brizio, A. Comino, C. Ginardi, E. Pellegrino, A. Bongiovanni, P. Manzone

Valutazione fish dell'HER-2 gene status in 25 tumori gastrici

XV Congresso Nazionale SIGU – Sorrento, 2012

G. Cappuccio, A. Casertano, A. Rossi, G. Minopoli, R. Taurisano, P. Boemio, A. Maffè, S. Ungari, G. Andria, D. Melis
Descrizione di una casistica di pazienti con sindrome CHARGE: criteri clinici suggestivi per un coinvolgimento di CHD7
XV Congresso Nazionale SIGU – Sorrento, 2012

A. Maffè, S. Ribero, C. Ferrero, E. Giaccio, S. Renaudo, R. Tallone, M. Zuccarofino, B. Bossi, C. Ginardi, S. Ungari
Sindrome di CHARGE: esperienza quadriennale e analisi dei risultati
XV Congresso Nazionale SIGU – Sorrento, 2012

A. Maffè, B. Toschi, G. Circo, D. Giachino, Sa Giglio, A. Rizzo, A. Carloni, V. Poletti, S. Tomassetti, L. Inaudi, S. Orsini, S. Ribero, M. Zuccarofino, B. Bossi, C. Ginardi, S. Ungari, M. Genuardi
Sindrome di Birt-Hogg-Dubé: validazione dei criteri diagnostici e di selezione per il test genetico proposti dal Consorzio Europeo in una casistica italiana
TUMORI EREDITARI: dalla biologia molecolare al trattamento – Modena, 2010

A. Maffè, B. Toschi, G. Circo, D. Giachino, S. Giglio, A. Rizzo, A. Carloni, V. Poletti, S. Tomassetti, L. Inaudi, S. Orsini, S. Ribero, M. Zuccarofino, B. Bossi, C. Ginardi, S. Ungari, M. Genuardi
Contributo alla definizione di criteri di selezione per l'analisi mutazionale del gene FLCN, responsabile della sindrome di Birt-Hogg-Dubé
XIII Congresso Nazionale SIGU – Firenze, 2010

S. Tomassetti, A. Carloni, M. Chilosi, M. Romagnoli, A. Maffè, S. Ungari, N. Sverzellati, S. Piciocchi, G. Casoni, C. Gurioli, Ch. Gurioli, A. Marinou, V. Poletti
Identification of two novel mutations and a rare tumor of the lung in Birt-Hogg-Dubé syndrome
American Thoracic Society (ATS) International Conference – S. Diego (US), 2009

A. Maffè, S. Ungari, D. Beccaria, A. Bongiovanni, L. Inaudi, S. Orsini, S. Ribero, A. Carloni, S. Tomassetti, B. Toschi, S. Giglio, V. Poletti, M. Genuardi e C. Ginardi
Caratteristiche cliniche, istopatologiche e genetiche in di due grandi famiglie con sindrome di birt-hogg-dubé e individuazione di una mutazione mai descritta prima in letteratura
XII Congresso Nazionale SIGU – Torino, 2009

S. Ungari, A. Maffè, E. Zappia, B. Bossi, P. Francia di Celle, S. Mariani, T. Venesio, A. Balsamo, C. Ferrero, R. Tallone, M. Zuccarofino, D. Beccaria, L. Inaudi, C. Ginardi
Determinazione delle mutazioni del gene kras mediante “pyrosequencing” nei tumori metastatici del colon-retto
XII Congresso Nazionale SIGU – Torino, 2009

A. Maffè, C. Ginardi, F. Faravelli, F. Forzano, C. Marchese, S. Orsini, S. Ribero, E. Zappia, S. Ungari
Analisi molecolare del gene chd7 in pazienti con sospetta sindrome di charge
XI Congresso Nazionale SIGU – Genova 2008

A. Maffè (relatore invitato)
I tumori renali nella sindrome di Birt-Hogg-Dubé
11° Incontro di Genetica Oncologica Clinica – Bologna, 2009

A. Maffè, P. Bibbò, N. Migone, E. Grosso
Un caso di associazione MURCS in un maschio
XI Congresso Nazionale SIGU – Genova 2008

C. Galfrè, A. Maffè, S. Ungari, P. Salmin, P. Salacone, E. Gaia, C. Arduino
Duplicazioni/triplicazioni nel gene prss1 rappresentano la mutazione più frequente nei pazienti italiani con pancreatite cronica idiopatica
XI Congresso Nazionale SIGU – Genova 2008

S. Ruffino, C. Fornaseri, E. Rossi, M. Monteverde, C. Lo Nigro, A. Maffè, S. Ribero, S. Ungari
Hepatocyte Growth Factor production by in vitro cultured human amnion cells and oral epithelium: a potential role in epithelial cell proliferation, migration and development
Osteology – Monaco (Germany), 2007

A. Maffè, B. Toschi, E. Arnolfo, E. Taricco, S. Ungari e M. Genuardi.
Sindrome di Birt-Hogg-Dubé: studio clinico e molecolare di due casi e individuazione di una nuova mutazione responsabile della sindrome
IX Congresso Nazionale SIGU – Venezia, 2006

L. Pastorino, R. Cusano, P. Ghiordo, S. Nasti, S. Gargiulo, W. Buno, B. Villaggio, A. Maffè, G. Bianchi Scarrà
Analisi germinale e somatica di PTCH in soggetti affetti dalla sindrome del carcinoma nevo basocellulare
IX Congresso Nazionale SIGU – Venezia, 2006

A. Maffè, C. Lo Nigro, S. Giglio, M. Genuardi, E. Arnolfo, E. Taricco, A. Comino, S. Ungari.
Penetranza incompleta e fenotipo Birt-Hogg-Dubé non classico associati a mutazione nel gene della folliculina
VIII Congresso Nazionale SIGU – Chia Laguna - Domus de Maria, 2005

A. Maffè, C. Lo Nigro, E. Arnolfo, E. Taricco, A. Antinozzi, S. Orsini, S. Ribero, A. Comino, S. Ungari.
Combinazione di tre mutazioni dei fattori della coagulazione in paziente trombofilico
VIII Congresso Nazionale SIGU – Chia Laguna - Domus de Maria, 2005

A. Maffè, L. Gianotti, C. Amione, F. Cesario, M.C. Paradiso, A. Pia, G. Ponzio, L. Verdun di Cantogno, G. Borretta.
Segnalazione di un caso di tetrasomia 18p con fenotipo attenuato e alterazioni endocrine
VII Congresso Nazionale SIGU – Pisa, 2004

A. Rasola, S. Anguissola, N. Ferrero, P. Maggiora, D. Gramaglia, A. Maffè, B. Costa, D. Karsaros, S. Fracchioli, P.M. Comoglio, M.F. Di Renzo
Hepatocyte Growth Factor sensitizes human ovarian carcinoma cells to paclitaxel- and cisplatin-mediated apoptosis
Apoptosis 2003 From signaling pathways to therapeutic tools - Kirchberg (Luxembourg), 2003

A. Maffè, S. Farrington, H. Campbell, M. Dunlop, M. Porteous (presentazione orale)
Strategy for selection of patients for mismatch repair mutation analysis in a diagnostic setting
The Cancer Genetics Group Spring Conference. - Manchester (UK), 2002

A. Maffè, S. Farrington, H. Campbell, M. Dunlop, M. Porteous
Strategy for selection of patients for mismatch repair mutation analysis in a diagnostic setting
"XXIX Simposio Nazionale della Società Italiana di Cancerologia - Dall'oncologia molecolare alla terapia molecolare" - Genova, 2002

A. Maffè, S. Farrington, H. Campbell, M. Dunlop, M. Porteous (presentazione orale)
Strategy for selection of patients for mismatch repair mutation analysis in a diagnostic setting
Associazione Italiana per lo studio della Familiarità ed Ereditarietà dei tumori Gastrointestinali 1° Congresso Nazionale - Firenze, 2002

A. Maffè (relatore invitato)
Screening genetico nei tumori del colon retto: quali soggetti e quali markers?
"Il ruolo del gastroenterologo in Oncologia" - Stupinigi - Torino, 2002

M. Olivero, T. Martone, A. Maffè, P. Maggiora, M.F. Di Renzo
Identification and quantitative evaluation in lymph node metastases of head and neck squamous cell carcinomas
IV Workshop Italiano di PCR quantitativa - Firenze, 2001

M. Olivero, T. Ruggiero, M. Van Duist, A. Maffè, E. Medico, R. Calogero, M.F. Di Renzo
Genome-wide search for genes inactivated by microsatellite instability in colorectal tumours
XXVIII Meeting of the Italian Cancer Society - Napoli, 2001

C. Basilico, P. Michieli, S. Giordano, A. Bardelli, A. Maffè, P. Gual, P. Longati, T.A. Williams, D. Gramaglia, S. Artigiani, S. Pennacchietti, L. Tamagnone, P.M. Comoglio
Molecular mechanisms underlying oncogenic conversion of the c-Met receptor
EMBL-SALK-EMBO Conference on Oncogenes and Growth Control 2000 - Heidelberg (Germany), 2000

S. Cutrupi, G. Baldanzi, D. Gramaglia, A. Maffè, P.M. Comoglio, F. Bussolino and A. Graziani
Src-mediated activation of diacylglycerol kinase is required for hgf signalling.
1999 meeting on Tyrosine Phosphorylation & Cell Signaling - Cold Spring Harbor (NY USA), 1999

S. Giordano, A. Maffè, T.A. Williams, S. Artigiani, P. Gual, A. Bardelli, P. Michieli, P.M. Comoglio
Different point mutations in the met oncogene elicit distinct biological properties (presentazione orale)
ABCD Meccanismi di Trasduzione del Segnale in Adesione e Differenziamento cellulare - San Miniato, 1999

A. Maffè, S. Giordano, F. Montaldo, A. Albini e M. Prat
Nel sarcoma di Kaposi l'invasività HGF-dipendente è associata all'attivazione di MAPK: studi con agonisti totali, parziali o peptidi inibitori
ABCD Meccanismi di Trasduzione del Segnale in Adesione e Differenziamento cellulare - San Miniato, 1999

P. Michieli, C. Basilico, S. Pennacchietti, A. Maffè, L. Tamagnone, S. Giordano, A. Bardelli, P.M. Comoglio
Mutant met-mediated transformation is ligand-dependent and can be inhibited by HGF antagonists
Cancer Research Campaign Beatson International Cancer Conference on Invasion and Metastasis - Glasgow (Scotland UK), 1999

P. Michieli, C. Basilico, S. Pennacchietti, A. Maffè, L. Tamagnone, S. Giordano, A. Bardelli, P.M. Comoglio
Mutant met-mediated transformation is ligand-dependent and can be inhibited by HGF antagonists
11th Pezcoller Symposium: Molecular Horizons in Cancer Therapeutics - Rovereto, 1999

P. Michieli, C. Basilico, S. Pennacchietti, A. Maffè, L. Tamagnone, S. Giordano, A. Bardelli, P.M. Comoglio
Mutant met-mediated transformation is ligand-dependent and can be inhibited by HGF antagonists
UICC Advanced Course on Cell Signaling and Cancer - Tammsvik (Sweden), 1999

S. Giordano, A. Maffè, T.A. Williams, S. Artigiani, P. Gual, A. Bardelli, P. Michieli, P.M. Comoglio
Different point mutations in the met oncogene elicit distinct biological properties
SALK/EMBL meeting on Oncogenes and Growth Control - The Salk Institute, La Jolla (CA USA), 1999

T. Martone, M. Olivero, A. Maffè, P. Maggiora, A. De Stefani, G. Valente, S. Giordano, G. Cortesina, P.M. Comoglio, M.F. Di Renzo
A novel pro-invasive somatic mutation of the met oncogene is selected during the metastatic spread of human head and neck carcinoma
XXVII Symposium of the Italian Cancer Society, - Milano, 1999

S. Giordano, A. Maffè, G. Gambarotta, A. Gentile, P.M. Comoglio
Control of invasive growth by the MET oncogene family
Annals of the Academy of Sciences, 15-18 1998

A. Albini, D. Giunciuglio, R. Benelli, T. Cai, D. Noonan, A. Maffè, P.M. Comoglio, S. Giordano
Presence of tyrosine kinase receptors on immortalized kaposi's sarcoma cells: activation by VEGF, HGF, and HIV1 TAT
Third European Conference on Experimental AIDS Research - Munich (Germany), 1998

D. Noonan, S. Giordano, D. Giunciuglio, R. Benelli, T. Cai, A. Maffè, P.M. Comoglio, A. Albini
Activation of tyrosine kinase receptors on Kaposi's sarcoma cell by VEGF, HGF and HIV1 TAT
Carcinogenesis as a process - Genova, 1998

S. Giordano, A. Maffè, P. Michieli, C. Basilico, P. Longati, A. Bardelli, L. Tamagnone, P.M. Comoglio
Met mutants identified in human papillary renal carcinoma induce different biological responses.
Fourteenth Annual Meeting on Oncogene - La Jolla (CA USA), 1998

S. Giordano, A. Maffè, P. Michieli, C. Basilico, P. Longati, A. Bardelli, P.M. Comoglio
Met mutants identified in human papillary renal carcinoma induce different biological responses
Tenth Pezcoller Symposium: The Genetics of Cancer Susceptibility - Trento, 1998

S. Giordano, G. Gambarotta, L. Amicone, A. Maffè, M. Tripodi, P.M. Comoglio
Transgenic expression in the liver of truncated Met blocks apoptosis and permits immortalization of hepatocytes
51° Congresso della Società Italiana di Anatomia - Torino, 1997

A. Graziani, D. Gramaglia, A. Maffè, D. Shaap, P.M. Comoglio.
Hepatocytes Growth Factor stimulates diacylglycerol kinase through a src-mediated mechanism
NATO/FEBS Advanced Study Institute - Acquafredda di Maratea, 1996

G. Gambarotta, C. Boccaccio, S. Giordano, M. Andò, M.C. Stella, A. Maffè, P.M. Comoglio
Ets up-regulates MET transcription
The 9th International Conference of the International Society of Differentiation (ISD) - Pisa, 1996

A. Graziani, D. Gramaglia, A. Maffè, P.M. Comoglio
Hepatocytes Growth Factor activates Diacylglycerol kinase via *src*
40° Congresso della Società Biochimica Italiana - Torino, 1995

A. Graziani, D. Gramaglia, A. Maffè, P.M. Comoglio
HGF attiva la diacilglicerolo-cinasi.
Convegno congiunto ABCD-AGI-SIBBM-SIBMGBM Montesilvano Lido - Pescara, 1995

D. Cirillo, A. Maffè, S. Giordano, C. Ponzetto, P.M. Comoglio
L'espressione del prodotto dell'oncogene MET in linee cellulari derivate da tumori umani è inibita dalla trasfezione con costrutti antisenso.
IX Congresso nazionale dell'associazione di biologia cellulare e del differenziamento - Palermo, 1991

Il sottoscritto consapevole della responsabilità penale prevista, dall'art. 76 del D.P.R. 445/2000, per le ipotesi di falsità in atti e dichiarazioni mendaci ivi indicate dichiara che le informazioni sotto riportate sono veritiere. Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art. 13 del D. Lgs. 196/2003 e all'art. 13 GDPR (Regolamento UE 2016/679).

Cuneo, 23.06.2020

Firma

