Maria Teresa Ricci

Curriculum Vitae

Istruzione e formazione

03/2008-03/2012: Diploma di Specializzazione in Genetica Medica, 70/70 lode. Facoltà di

Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Torino, Torino. Tesi in Genetica Cardiologica sul ruolo del gene SCN1B nella sindrome di Brugada. Relatore:

prof. Mario De Marchi.

10/2007 – 02/2008: Abilitazione all'esercizio della professione di Medico Chirurgo. Facoltà di

Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Torino, Torino.

10/2001 – 07/2007: Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, 110/110 lode e dignità di stampa.

Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Torino, Torino. Tesi in Genetica Oncologica sul ruolo del gene APC nella predisposizione al tumore

della mammella. Relatore: prof.ssa Barbara Pasini.

09/1996 – 07/2001: Diploma di Maturità Scientifica, 100/100. Liceo Roccati, Carignano (TO).

Esperienze lavorative

16/12/2018 – a tutt'oggi:

S.S. Unità Tumori Ereditari dell'Apparato Digerente. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano. Contratto di lavoro a tempo determinato di Dirigente Medico.

11/06/2015 - 15/12/2018:

- S.S. Unità Tumori Ereditari dell'Apparato Digerente. Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, Milano. Contratti di collaborazione professionale della durata di dodici mesi nell'ambito dei seguenti progetti:
- ➤ 11/06/2018 15/12/2018: Identificazione di soggetti affetti da forme di predisposizione genetica, o con rischio aumentato di sviluppare neoplasie dell'apparato digerente e individuazione di un programma di sorveglianza personalizzato. L'obbiettivo è l'implementazione database specifico per dati clinici e molecolari dell'Unità Tumori Ereditari dell'Apparato Digerente;
- ➤ 11/06/2017 10/06/2018: Valutazione e indicazione a test genetico di soggetti e nuclei familiari sospetti per elevata predisposizione ereditaria a forme di tumore dell'apparato digerente. Personalizzazione del programma di sorveglianza clinica sulla base dei risultati dei test genetici. L'obbiettivo è l'implementazione database specifico per dati clinici e molecolari dell'Unità Tumori Ereditari dell'Apparato Digerente;
- ➤ 11/06/2016 10/06/2017: Valutazione della storia clinica personale e familiare per l'identificazione di soggetti eleggibili a test genetico mirato a individuare forme di predisposizione ereditaria a neoplasie dell'apparato digerente. Interpretazione del risultato del test genetico al fine di indirizzare il soggetto a programma di sorveglianza personalizzato. L'obbiettivo è l'implementazione database specifico per dati clinici e molecolari dell'Unità Tumori Ereditari dell'Apparato Digerente;
- 11/06/2015 10/06/2016: Valutazione delle procedure nei soggetti a rischio per patologia ereditaria dell'apparato digerente con attivazione di monitoraggio clinico e sorveglianza nel tempo di tali soggetti, nonché

compilazione delle richieste di esami genetici e validazione di referti diagnostici di genetica.

- 01/08/2012 31/05/2015: S.S. Centro Tumori Ereditari, Ospedale Policlinico San Martino Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico per l'Oncologia. Contratti di collaborazione coordinata continuativa a tempo determinato della durata di 12 mesi negli ambiti dei sequenti progetti:
 - > 01/09/2014 31/05/2015: Validazione di marcatori prognostici e predittivi determinati su "liquid biopsy" in pazienti con carcinoma mammario localizzato ad alto rischio di ricaduta. Sottoprogetto BRCAness (P430A 5X1000)
 - > 01/09/2013 31/08/2014: MUTYH-associated polyposis: in vitro and in vivo studies for clinical genotype-phenotype correlations
 - > 01/08/2012 31/07/2013: Consulenza genetica in Liguria: potenziamento delle attività all'interno di un modulo regionale condiviso

01/06/2014 - 31/05/2015: Centro di Medicina della Riproduzione Promea, Torino. Incarico libero professionale.

01/04/2012 - 31/03/2014:

Federazione Italiana per le Associazioni e altre Organizzazioni per l'aiuto ai soggetti con Sindrome di Prader Willi e alle loro famiglie (ONLUS). Contratto di prestazione occasionale.

01/11/2013 – 31/03/2014: S.C. Anatomia e Istologia Patologica Azienda Ospedaliera SS. Antonio e Biagio e Cesare Arrigo, Alessandria. Incarico libero professionale individuale (10 ore mensili)

21/03/2012 - 31/07/2012: Università degli Studi di Torino, Dipartimento di Scienze Cliniche e Biologiche. Incarico libero professionale.

20/03/2008 – 20/03/2012: AOU Città della Salute, Torino; AOU San Luigi Gonzaga, Orbassano (TO); Istituto di Candiolo -IRCCS, Candiolo (TO). Attività nell'ambito della scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

01/05/2006 – 31/01/2008: AOU Città della Salute, Torino; Istituto di Candiolo –IRCCS, Candiolo (TO). Tirocinio volontario.

Attività di docenza

- Docenza del corso "Genetica" per i corsi di Laurea in Scienze Infermieristiche e in Tecniche di Riabilitazione Psichiatrica, Università degli Studi di Torino, Facoltà di Medicina e Chirurgia San Luigi Gonzaga (A.A. 2010-2011).
- Tutorato a studenti di Medicina e Chirurgia c/o gli ambulatori e i laboratori di Genetica Medica, Università degli Studi di Torino, Facoltà di Medicina e Chirurgia San Luigi Gonzaga (a partire dall'A.A. 2008-2009 fino all'A.A. 2011-2012)

Pubblicazioni

Ricci M.T., Volorio S., Signoroni S., Mariani P., Mariette F., Sardella D., Pensotti V., Vitellaro M. Development, technical validation, and clinical application of a multigene panel for hereditary gastrointestinal cancer and polyposis. Tumori. 2019 May 8: 300891619847085. PMID: 31068090.

Pasanisi P., Gariboldi M., Verderio P., Signoroni S., Mancini A., Rivoltini L., Milione M., Masci E., Ciniselli C.M., Bruno E., Macciotta A., Belfiore A., Ricci M.T., Gargano G., Morelli D., Apolone G., Vitellaro M. A Pilot Low-Inflammatory Dietary Intervention to Reduce Inflammation and Improve Quality of Life in Patients With Familial Adenomatous Polyposis: Protocol Description and Preliminary Results. Integr Cancer Ther. 2019 Jan-Dec;18:1534735419846400. PMID: 31055940.

- Bogani G., **Ricci M.T.**, Vitellaro M., Ditto A., Chiappa V., Raspagliesi F. Impact of gene-specific germline pathogenic variants on presentation of endometrial cancer in Lynch syndrome. Int J Gynecol Cancer. 2019 May;29(4):705-710. PMID: 30772826
- Signoroni S., Tibiletti M. G., **Ricci M.T.**, Milione M., Perrone F., Pensotti V., Chiaravalli A. M., Carnevali I., Morabito A., Bertario L., Vitellaro M. Performance of tumor testing for Lynch syndrome identification in patients with colorectal cancer: a retrospective single-center study. *Tumori*. 2018 Aug 17:300891618792460. PMID: 30117378.
- **Ricci M.T.** Lynch Syndrome, update 09-2017. *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*. In pubblicazione. On line version: http://AtlasGeneticsOncology.org/Tumors/HNPCCLynchID10049.html
- Marabelli M., Gismondi V., **Ricci M.T.**, Vetro A., Rea V., Vitellaro M., Varesco L., Ranzani G.N. A novel *APC* promoter 1B deletion shows a founder effect in Italian patients with familial adenomatous polyposis. *Genes Chromosomes Cancer*. 2017 Dec; 56(12): 846-854. PMID: 28791770.
- **Ricci M.T.,** Miccoli S., Turchetti D., Bondavalli D., Viel A., Quaia M., Giacomini E., Gismondi V., Sanchez-Mete L., Stigliano V., Martayan A., Mazzei F., Bignami M., Bonelli L., Varesco L. Type and frequency of *MUTYH* variants in Italian patients with suspected MAP: a retrospective multicenter study. *J Hum Genet*. 2017 Feb; 62(2): 309-315. PMID: 27829682.
- Cecconi M., Parodi M.I., Formisano F., Spirito P., Autore C., Musumeci M.B., Favale S., Forleo C., Rapezzi C., Biagini E., Davì S., Canepa E., Pennese L., Castagnetta M., Degiorgio D., Coviello D.A., **Collaborative Working Group.** Targeted next-generation sequencing helps to decipher the genetic and phenotypic heterogeneity of hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Mol Med.* 2016 Oct; 38(4): 1111-24. PMID: 27600940.
- Vitellaro M., **Ricci M.T.**, Bertario L., Signoroni S., Comment on Ueno et al.: Prevalence of laparoscopic surgical treatment and its clinical outcomes in patients with familial adenomatous polyposis in Japan. *Int J Clin Oncol.* 2016 Oct; 21(5): 1021-1022. PMID: 27000846.
- **Ricci M.T.**, Sciallero S., Mammoliti S., Gismondi V., Franiuk M., Bruzzi P., Varesco L., Referral of ovarian cancer patients for genetic counselling by oncologists: need for improvement. *Public Health Genomics* 2015;18(4): 225-32. PMID: 26111740.
- **Ricci M.T.,** Gismondi V., Rea V., Bruzzi P., Varesco L., Impact of multi-gene testing in ovarian carcinoma patients selected for personal and/or family history. *Eur J Hum Genet*, 2015, Vol 23, Supplement 1: 260-261.
- **Ricci M.T.**, Salemme M., Villanacci V., Varesco L., The genetics of inherited predispositions to colorectal polyps: a quick guide to clinicians. *Colorectal Dis.* 2015 Jan;17 Supplement 1: 3-9, PMID: 25511854.
- **Ricci M.T.**, Menegon S., Vatrano S., Mandrile G., Cerrato N., Carvalho P., De Marchi M., Gaita F., Giustetto C., Giachino D., *SCN1B* gene variants in Brugada Syndrome: a study of 145 *SCN5A*-negative patients. *Sci Rep*, 2014 Sep 25; 4: 6470, PMID: 25253298.
- **Ricci M.T.**, Sciallero S., Mammoliti S., Pessino A., Gismondi V., Franiuk M., Varesco L., Referral of ovarian cancer patients to genetic counselling by oncologists: room for improvement., *Eur J Hum Genet*, 2014, Vol 22, Supplement 1: 257-258.
- Franiuk M., Rania N., **Ricci M.T.**, Bruzzone C., Buda P., Puricelli O., Battistuzzi L., Bruzzi P., Migliorini L., Varesco L., Living with uncertainty: the experiences of young healthy Italian women who have undergone genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer., *Eur J Hum Genet*, 2014, Vol 22, Supplement 1: 363.
- **Ricci M.T.**, Pennese L., Gismondi V., Perfumo C., Gennaro E., Grasso M., Bruzzi P., Varesco L., The *FMR1* CGG repeat test is not a candidate pre-screening tool for identifying women with a high probability of being carriers of *BRCA* mutations. *Eur J Hum Genet*, 2014 Feb;22(2): 280-2, PMID: 24065114

Ricci M.T. Ruolo del gene APC nella predisposizione al tumore della mammella. Giornale della Accademia di Medicina di Torino, Anno CLXXII: 220-2.

Pasini B., Ferrando B., Menegatti E., Casalis Cavalchini G., **Ricci M.T.**, Asioli S., Bussolati G., De Angelis C., Campra D., Porta M., Unusual association of pancreatic neuroendocrine tumours and papillary renal cell cancer. *Hormones*, Vol 7, Supplement 2, 2008: 81-82

Pasini B., Ferrando B., Menegatti E., Casalis Cavalchini G., **Ricci M.T.**, Asioli S., Bussolati G., De Angelis C., Bisbocci D., A case of medullary thyroid carcinoma, parathyroid focal hyperplasia and pancreatic neuroendocrine tumour without *RET* and *MEN1* mutations. *Hormones*, Vol 7, Supplement 2, 2008: 81

Presentazioni orali

- XV Congresso AIFEG, Catania, 26 ottobre 2018, *Proposta di studio multicentrico per l'identificazione della sindrome "Lynch like"* (presentazione orale invitata);
- XV Congresso AIFEG, Catania, 27 ottobre 2018, Multilocus Inherited Neoplasia Alleles Syndrome: a series of four cases (comunicazione orale);
- Convegno Insight 2017, Firenze, 6 luglio 2017, Clinical and molecular characteristics in 130 patients with MUTYH-Associated Polyposis: results from a Hereditary Polyposis Registry (comunicazione orale);
- XXV incontro di Genetica Oncologica clinica, Bologna, 18 gennaio 2017, Coesistenza di due diverse sindromi di predisposizione alle neoplasie colorettali: presentazione di due casi clinici (comunicazione orale);
- Congresso Congiunto delle Società Scientifiche Italiane di Chirurgia, Roma, 28 settembre 2016. *Principali geni coinvolti: che cosa deve sapere il chirurgo* (presentazione orale invitata);
- XIV Congresso Nazionale Federazione Sindrome di Prader-Willi, San Marco in Lamis (FG), 8 settembre 2012. Il progetto MyKey (presentazione orale invitata);
- Convivio sull'Ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 11 novembre 2016, Clinical characteristics, mutation spectrum and genotype-phenotype correlations in a singleinstitution cohort of patients with MUTYH-Associated Polyposis (MAP) (comunicazione orale);
- Corso avanzato su aspetti psicologici del counselling genetico, Orbassano (TO), 2 luglio 2010. Presentazione di casi clinici (presentazione orale invitata);
- XI incontro di Genetica Oncologica clinica, Bologna, 30 gennaio 2009: Il ruolo della mutazione 1100delC del gene CHEK2 nella predisposizione al tumore della mammella: casi clinici (presentazione orale invitata);
- Seduta straordinaria dell'Accademia di Medicina di Torino, Torino, 13 maggio 2009: *Il ruolo del gene APC nella predisposizione al tumore della mammella* (presentazione orale invitata).

Atti congressuali

Ricci M.T., Pensotti V., Signoroni S., Manoukian S., Vitellaro M. Multilocus Inherited Neoplasia Alleles Syndrome: a series of four cases. XV Congresso AIFEG, Catania, 26-27 ottobre 2018 (comunicazione orale)

Signoroni S., **Ricci M. T.**, Morabito A., Bertario L., Vitellaro M. Risk of metachronous colorectal cancer in Lynch syndrome patients: a retrospective single institutional study. XV Congresso AIFEG, Catania, 26-27 ottobre 2018 (comunicazione orale)

Thomas L.E., Alonso Sanchez A.,. Aznárez M.R, Backman A.S., Capella G., Clark S.K., Colas C., Dekker E., Dolwani S., Ghorban Oghli Z., Gonzalez Romero S., Hes F.J., Hurley J.J., Jundi H., Latchford A., Leon

Brito H., Meuser E., Mork M.E., Navarro Garcia M., Neilsen M., Parc Y., **Ricci M.T.**, Saurin J.C., van der Tuin K., Vasen H., Vilar E., Vinet O., Walton S.J., West H.D., Sampson J.R. An international study of duodenal disease in MAP: incidence of polyposis and cancer. Third Meeting of the European Hereditary Tumour Group (EHTG) Nice, France, 23-25 settembre 2018 (comunicazione orale)

Ricci M.T., Furlan D., Chiaravalli A. M., Pensotti V., Volorio S., Signoroni S., Vitellaro M., Tibiletti M. G. High cancer risk in two cases of constitutional *MLH1* epimutation. ESHG 2018, Milano, 16-19 giugno 2018 (poster).

Ricci M.T., Moschitta M., Pensotti V., Mariette F., De Vecchi G., Radice P., Gismondi V., Varesco L., Signoroni S., Bertario L., Vitellaro M. Clinical and molecular characteristics in 130 patients with MUTYH-associated polyposis: results from an hereditary polyposis registry. InSIGHT 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017 (comunicazione orale)

Ranzani G. N., Marabelli M., Gismondi V., **Ricci M.T.**, Vetro A., Abou Khouzam R., Rea V., Vitellaro M., Zuffardi O., Varesco L. A novel *APC* promoter 1b deletion shows a founder effect in italian patients with familial adenomatous polyposis. InSIGHT 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017 (comunicazione orale)

Vitellaro M., Scotti M., Biasoni D., Signoroni S., **Ricci M.T.**, Verderio P., Cardani A., Bertario L., Ferrari A., Laparoscopic prophylactic surgery in adolescent patients with Familial Adenomatous Polyposis (FAP). Results of 10 years experience. InSIGHT 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017 (comunicazione orale)

Viel A., Chiaravalli A. M., Cini G., Carnevali I., Quaia M., Libera L., **Ricci M.T,** Rivieri F., Maestro R., Pin E., Tibiletti M.G. Lynch Syndrome associated to a recurrent class 5 variant in the 3'UTR of the *MSH6* gene. InSIGHT 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017 (poster)

Ardoino I., Signoroni S., Vitellaro M., Malvicini E., Ricci M.T., Biganzoli E.M., Occhionorelli S., Bertario L. Comparison of long-term survival between total colectomy with ileo-rectal anastomosis (IRA) and proctocolectomy with ileo-pouch anal anastomosis (IPAA) in patients with familial adenomatous polyposis (FAP): within an old question. InSIGHT 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017 (poster)

Signoroni S., Vitellaro M., Ricci M.T., Tibiletti M.G., Chiaravalli A.M., Carnevali I., Milione M., Pensotti V., Morabito A., Bertario L. Performance of immunohistochemical test on colorectal cancers to improve Lynch syndrome identification. InSIGHT 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017 (poster)

Ricci M.T., Moschitta M., Pensotti V., Mariette F., Radice P., Gismondi V., Varesco L., Signoroni S., Bertario L., Vitellaro M. Clinical characteristics, mutation spectrum and genotype-phenotype correlations in a single-institution cohort of patients with MUTYH-Associated Polyposis (MAP). Convivio sull'Ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 10-12 novembre 2016 (comunicazione orale)

Cini G., Chiaravalli A.M. Carnevali I., Quaia M., Pin E., Maestro R., Rivieri F., **Ricci M.T.**, Tibiletti M.G., Viel A. Sindrome di Lynch associata a una variante ricorrente nel 3'UTR del gene *MSH6*. Convivio sull'Ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 10-12 novembre 2016 (comunicazione orale)

Signoroni S., Vitellaro M., **Ricci M.T.,** Tibiletti M.G., Chiaravalli A.M., Carnevali I., Milione M., Pensotti V., Morabito A., Bertario L. Performance of immunohistochemical test on colorectal cancers to improve Lynch Syndrome identification. Convivio sull'Ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 10-12 novembre 2016 (comunicazione orale)

Moschitta M., Signoroni S., **Ricci M.T.**, Ciniselli C.M., Bertario L., Vitellaro M. La chirurgia nella Poliposi Adenomatosa Familiare: esperienza di 15 anni (2000-2015) in un centro di riferimento. Convivio sull'Ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 10-12 novembre 2016 (comunicazione orale)

Vitellaro M., Scotti M., Biasoni D., Signoroni S., **Ricci M.T.**, Verderio P., Cardani A., Bertario L., Ferrari A., Chirurgia profilattica nei pazienti adolescenti con Poliposi Adenoma Familiare. Risultati di 10 anni di esperienza. Convivio sull'Ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 10-12 novembre 2016 (comunicazione orale)

Ricci M.T., Moschitta M., Pensotti V., Mariette F., Radice P., Gismondi V., Varesco L., Signoroni S., Bertario L., Vitellaro M. A single-institution study of 123 patients with *MUTYH*-Associated Polyposis: clinical characteristics, mutation spectrum and genotype-phenotype correlations. XIX Congresso Nazionale SIGU, Torino, 23-26 Novembre 2016 (poster)

Signoroni S., Vitellaro M., **Ricci M.T.**, Delconte G., Ballardini G., Milione M., Pensotti V., Bertario L., Neoplasie dell'apparato digerente superiore nei pazienti MAP: prevalenza e caratteristiche cliniche, XII congresso AIFEG, Napoli, 12-13 settembre 2015 (comunicazione orale)

Ricci M.T., Gismondi V., Rea V., Bruzzi P., Varesco L., Impact of multi-gene testing in ovarian carcinoma patients selected for personal and/or family history. European Human Genetics Conference 2015, Glasgow – Gran Bretagna, 6-9 giugno 2015 (poster)

Celiento T., Rossi C., Sciallero S., Tixi L., **Ricci M.T.**, Varesco L., Fiocca R., Mastracci L., Grillo F. Valutazione prospettica dei prodotti dei geni del mismatch repair nel carcinoma colo-rettale mediante immunoistochimica: fattibilità in base ai risultati. Genetica molecolare oncologica: correlazioni tra alterazioni costituzionali e somatiche, Genova, 29 settembre 2014 (comunicazione orale)

Ricci M.T., Sciallero S., Mammoliti S., Pessino A., Gismondi V., Franiuk M., Varesco L., Referral of ovarian cancer patients to genetic counselling by oncologists: room for improvement. European Human Genetics Conference 2014, Milano, 31 maggio – 3 giugno 2014 (poster)

Franiuk M., Rania N., **Ricci M.T.**, Bruzzone C., Buda P., Puricelli O., Battistuzzi L., Bruzzi P., Migliorini L., Varesco L., Living with uncertainty: the experiences of young healthy Italian women who have undergone genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer European Human Genetics Conference 2014, Milano, 31 maggio – 3 giugno 2014 (poster)

Ricci M.T., Menegon S., Vatrano S., Mandrile G., Giustetto C., Carvalho P., Giachino D., Assessing the contribution of the *SCN1B* gene as a cause of Brugada syndrome among 145 Italian patients. XV Congresso Nazionale SIGU, Sorrento (NA), 21-24 Novembre 2012 (poster)

Gai G., Simonato C., Amoroso A., Arduino C., Bibbò P., Mandrile G., Naretto V.G., **Ricci M.T.**, Ungari S., Zonta A., Migone N., Grosso E., Ricontatto in genetica clinica: studio pilota su consulenze teratologiche. XIV Congresso nazionale SIGU, Milano, 13-16 Novembre 2011 (poster)

Zonta A., Mandrile G., Maass J., **Ricci M.T.**, Lasaponara F., Sambataro A., Segoloni G., Barberis M., Padovan S., Borelli I., Longa L., Migone N., Tumori neuroendocrini del pancreas in sclerosi tuberosa. XIV Congresso nazionale SIGU, Milano, 13-16 Novembre 2011 (poster)

Ricci M.T., Gabbarini F., Mandrile G., Vatrano S., Menegon S., Sebastiano R., Giustetto C., De Marchi M., Giachino D., Estensione del fenotipo associato alla mutazione p.Glu161Lys del gene *SCN5A*. XIII Congresso Nazionale SIGU, Firenze, 14-17 Novembre 2010 (poster)

Giachino D., **Ricci M.T.**, Mandrile G., Vasini L., De Marchi M., Cerrato N., Giustetto C. e Registro della Sindrome di Brugada della Regione Piemonte, Risultati dell'analisi del gene *SCN5A* nei pazienti e nelle famiglie piemontesi con sindrome di Brugada. XIII Congresso Nazionale SIGU, Firenze, 14-17 Novembre 2010 (poster)

Menegon S., Vatrano S., Sebastiano R., **Ricci M.T.**, Robbiano A., Mandrile G., Varacalli S., Giustetto C., Levi R., De Marchi M., Giachino D. Valutazione della patogenicità di varianti del gene *SCN5A* nella sindrome di Brugada. XIII Congresso nazionale SIGU, Firenze, 14-17 Novembre 2010 (poster)

Giustetto C., Cerrato N., Giachino D.F., Mozzanti A., Sebastiano R., Robbiano A., Mandrile G., **Ricci M.T.**, De Marchi M., Gaita F. Presentazione del registro Brugada della Regione Piemonte. XII Congresso Nazionale SIGU, Torino, 8-10 Novembre 2009 (poster)

Giachino D.F., Giustetto C., Sebastiano R., Robbiano A., Mandrile G., **Ricci M.T.**, Cerrato N., Mazzanti A., Gaita F., De Marchi M. Estrema variabilità intrafamiliare per una mutazione di splicing del gene *SCN5A*. XII Congresso Nazionale SIGU, Torino, 8-10 Novembre 2009 (poster)

Vasini L., Mandrile G., Giachino D.F., **Ricci M.T.**, Ostacoli L., De Marchi M. Consulenza psicologica in Genetica Medica: esperienza di equipe all'AOU San Luigi di Orbassano (TO). XII Congresso Nazionale SIGU, Torino, 8-10 Novembre 2009 (poster)

Pasini B., Ferrando B., Menegatti E., Casalis Cavalchini G., **Ricci M.T.**, Asioli S., Bussolati G., De Angelis C., Campra D., Porta M., Unusual association of pancreatic neuroendocrine tumours and papillary renal cell cancer. MEN 2008: 11th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia, Delphi – Grecia, 25-27 settembre 2008 (comunicazione orale)

Pasini B., Ferrando B., Menegatti E., Casalis Cavalchini G., **Ricci M.T.**, Asioli S., Bussolati G., De Angelis C., Bisbocci D., A case of medullary thyroid carcinoma, parathyroid focal hyperplasia and pancreatic neuroendocrine tumour without *RET* and *MEN1* mutations. MEN 2008: 11th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia, Delphi – Grecia, 25-27 settembre 2008 (comunicazione orale)

Corsi e convegni

- XV congresso AIFEG, Catania, 26-27 ottobre 2018;
- European Human Genetics Conference 2014 in conjunction with the European Meeting on Psycosocial Aspects of Genetics, Milano, 16 19 giugno 2018;
- 7Th InSiGHT Biennial Meeting 2017, Firenze, 5-7 Luglio 2017;
- UEG Postgraduate Course: a multisciplinary approach to Hereditary GI Cancers: from bench to bedside, Firenze, 5 luglio 2017;
- XIX congresso nazionale SIGU, Torino, 23-26 Novembre 2016;
- Convivio sull'ereditarietà e XIV Congresso AIFEG, Verona, 12 novembre 2016;
- Congresso Congiunto delle Società Scientifiche Italiane di Chirurgia, Roma, 29 settembre 2016;
- 1st Meeting Of the European Hereditary Tumour Group (EHTG), Palma de Mallorca Spagna, 12– 14 Maggio 2016;
- 65th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Baltimora Stati Uniti, 6-10 ottobre 2015;
- European Human Genetics Conference 2015, Glasgow Gran Bretagna, 6-9 giugno 2015;
- 64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, San Diego Stati Uniti, 18-22 ottobre 2014;
- Genetica molecolare oncologica: correlazione tra alterazioni costituzionali e somatiche, Genova, 19 settembre 2014;
- European Human Genetics Conference 2014 in conjunction with the European Meeting on Psycosocial Aspects of Genetics, Milano, 31 maggio – 3 giugno 2014;
- Implicazioni etiche del Next-Generation Sequencing in genetica oncologica: un dialogo multidisciplinare, Genova, 4 aprile 2014
- XIII corso di aggiornamento in Genetica Clinica, Genova, 22 gennaio 2014;
- XI congresso nazionale AIFEG, Pavia, 24-25 ottobre 2013;
- XV congresso nazionale SIGU, Sorrento (NA), 21-24 novembre 2012;
- Sequenziamento di nuova generazione (NGS): applicazioni in ricerca e diagnostica, Genova, 24 ottobre 2012;
- XIV Congresso Nazionale Federazione Nazionale Sindrome di Prader-Willi, San Marco in Lamis (FG), 7 settembre 2012
- II Workshop sulla sindrome di Prader-Willi, San Marco in Lamis (FG), 7 settembre 2012

- Aspetti psicologici del counselling genetico 2: la comunicazione consapevole, Orbassano (TO), 21 luglio 2011;
- Tumori ereditari: dalla biologia molecolare al trattamento, Modena, 18-19 novembre 2010;
- XIII Congresso Nazionale SIGU, Firenze, 14-17 ottobre 2010;
- 10th Course in Genetic Counselling in Practice, Bologna, 18-22 settembre 2010;
- *V edizione del corso online di Genetica Pediatrica: approccio metodologico al bambino con sindrome malformativa;* Fondazione Mariani, 15 febbraio 15 aprile 2010;
- XII Congresso Nazionale SIGU, Torino, 08-10 novembre 2009;
- *MEN 2008: 11th International Workshop on Multiple Endocrine Neoplasia*, Delphi Grecia, 25-27 settembre 2008;
- III corso AIFEG: la poliposi attenuata (AFAP): un approccio multidisciplinare, Verona, 07-08 maggio 2008;
- The Breast 2007, Torino, 28-30 settembre 2007;
- Tumori ereditari della mammella e dell'ovaio: evidenze ed incertezze nella gestione clinica. Linee guida nella Regione Piemonte, Torino, 4 maggio 2007;

Inoltre, partecipazione agli incontri periodici dei Gruppi di Lavoro di Genetica Clinica e Oncologica della SIGU e del Forum di Oncogenetica

Competenze informatiche

Conoscenza approfondita di:

- Database per la gestione e l'analisi di dati clinici e molecolari a scopo assistenziale e di ricerca (HeGInT, Progeny, Microsoft Access);
- Database genomici (InSight Variant Database, LOVD, UMD, ClinVar, HGMD, BRCA Exchange, IARC TP53 database, UCSC, EXAC, dbSNP, Ensembl, Decipher)
- Software per stimare la probabilità di una predisposizione genetica al cancro e il rischio di sviluppare tumore (PREMM, MMRpredict, MMRpro, BRCAPro, Boadicea, IBIS)
- Alamut e software per la predizione bioinformatica per la predizione dell'effetto di varianti genetiche
- Database di dismorfologia clinica (Possum, London Medical Database)
- Componenti pacchetto Office (Word, Excell e Power Point)

Competenze di laboratorio

Estrazione di DNA e RNA da sangue periferico, PCR, DHPLC (*Denaturing high performance liquid chromatography*), Sequenziamento Sanger, Pyro-Sequencing, MLPA (*Multiplex ligation-dependent probe amplification*), analisi di instabilità dei microsatelliti, analisi immunoistochimiche, interpretazione dei risultati di analisi mediante Next-Generation Sequencing.

Lingue

Prima Lingua: Italiano

Altre Lingue:

Inglese

- Capacità di lettura: ottimo
- Capacità di scrittura: ottimoCapacità di espressione orale: ottimo

Francese

- Capacità di lettura: ottimo
- Capacità di scrittura: buono
- Capacità di espressione orale: buono

Premi

Vincitrice del premio "Italo Arneodo" assegnato dall'Accademia di Medicina di Torino per la migliore tesi di Laurea discussa nell'A.A. 2006-2007.

Altre informazioni

Socia SIGU (Società Italiana di Genetica Umana) e AIFEG (Associazione Italiana per lo Studio della Familiarità ed Ereditarietà dei Tumori Gastrointestinali). Membro del Gruppo di Lavoro SIGU di Genetica Oncologica.

Altre attività

 Volontariato assistenziale a pazienti affetti da disabilità psico-fisiche e malformazioni, Istituto Cottolengo, Torino e Nairobi (Kenya) e Cottolengo Mission Hospital di Chaaria (Kenya) (anni 2010-2012)

La sottoscritta è a conoscenza che, ai sensi dell'articolo 76 del DPR 28/12/2000 n.445, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali in materia di decadenza dal beneficio ottenuto sulla base della dichiarazione non veritiera. Inoltre, la sottoscritta autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dal D. lgs. 196/03.

faa Jeer Roca

Milano 06/06/2019