

INFORMAZIONI
PERSONALI

Esposito Maria Valeria

📍 Via Generale Riccardo de Rosa, 10, 80048 Sant'Anastasia (Italia)

☎ 3474916636

✉ mvaleria.esposito@alice.it; mvaleria.esposito@pec.it

Sesso Femminile | Data di nascita 07/06/1986 | Nazionalità Italiana

ESPERIENZA
PROFESSIONALE

16/01/2025 - ad oggi

Dirigente Biologo a Tempo Indeterminato

U.O.C. Anatomia e Istologia Patologica – P.O. Ospedale del Mare
ASL Napoli 1 Centro

Analisi genetica di tumori solidi mediante tecnologia NGS: diagnostica molecolare mediante tecnologia di sequenziamento di nuova generazione finalizzata all'analisi di pannelli di geni per terapie oncologiche personalizzate.

Attività o settore: Patologia Molecolare

16/11/2022 – 15/01/2025

Dirigente Biologo a Tempo Indeterminato

U.O.C. Patologia Clinica – P.O. Pellegrini
ASL Napoli 1 Centro

04/06/2021–04/11/2022

Specialista in Genetica Medica

CEINGE – Biotecnologie Avanzate
Attività di Collaborazione Coordinata e Continuativa. Dal 01/04/2022 Dipendente
Diagnostica CEINGE a tempo indeterminato.

Diagnostica Molecolare mediante Next Generation Sequencing (NGS):

- Disegno, validazione e implementazione di pannelli di geni in NGS per la diagnosi di malattie genetiche umane.
- Sequenziamento e analisi di ampi pannelli di geni associati a: Immunodeficienze e sindromi da deregolazione del sistema immunitario, malattie auto infiammatorie, epilessie di origine genetica e disordini dello spettro autistico, diarree congenite e pancreatiti croniche familiari, colestasi ed epatopatie di origine genetica, osteogenesi imperfetta a cardiopatie ereditarie.
- Sequenziamento e analisi di esoma clinico
- Analisi bioinformatica e interpretazione varianti derivanti da ampi pannelli di geni e refertazione secondo le linee guida internazionali.

06/2017–04/06/2021

Specializzanda in Genetica Medica

CEINGE – Biotecnologie Avanzate e Università degli Studi di Napoli “Federico II” -
Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Napoli (Italia)

Attività di Collaborazione Coordinata e Continuativa

Applicazione di metodologie di NGS per la diagnosi e lo studio di malattie genetiche umane.

- Implementazione e analisi di ampi pannelli di geni associati a differenti patologie genetiche.
- Analisi bioinformatica e interpretazione di varianti derivanti dall'analisi di ampi pannelli di geni e dall'analisi di esomi effettuati su soggetti affetti da differenti patologie genetiche con finalità diagnostiche e mediante specifici software.
- Studio e analisi bioinformatica per: controllo qualità dati derivanti da sequenziamento NGS mediante diversi *tools*, analisi di copertura delle regioni sequenziate, analisi di file di allineamento sequenze contro database genomici, analisi di *filtering* e annotazione varianti, prioritizzazione delle varianti geniche in base a frequenza nella popolazione e conservazione, algoritmi di predizione e software di annotazione.
- Studio e approfondimento di casi clinici derivanti dallo studio di pannelli di geni: analisi di mutazioni associate a fenotipi diversi, mutazioni associate a sindromi recessive, approfondimento di pazienti negativi con fenotipi gravi o con età d'insorgenza molto precoce.
- Sequenziamento e analisi del genoma di SARS-CoV-2 mediante tecnologia NGS.

Attività o settore: Genetica Medica

04/2016–01/2018

Borsista di Ricerca

CEINGE – Biotecnologie Avanzate e Università degli Studi di Napoli “Federico II” - Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Napoli (Italia)

Applicazione di metodologie di Next Generation Sequencing (NGS) per la diagnosi e lo studio di malattie umane.

- Genomica e metagenomica, su tessuto mammario, applicata a tumori eredo-familiari della mammella e dell'ovaio.
- Analisi di ampi pannelli di geni per l'individuazione di mutazioni in pazienti affette da tumore della mammella e dell'ovaio e in pazienti affetti da cardiomiopatie ereditarie.
- Studi funzionali per la determinazione della patogenicità di varianti di sequenza del DNA mediante applicazione di saggi in vitro, tecniche di mutagenesi e tecnologie di biologia molecolare e cellulare.

Attività o settore Genetica e Medicina Molecolare, Diagnostica Molecolare

07/2015–12/2015

Borsista di Ricerca

CEINGE – Biotecnologie Avanzate
via Gaetano Salvatore 486, 80145 Napoli (Italia)

Applicazione di metodologie di Next Generation Sequencing (NGS) per lo studio di malattie umane: disegno e analisi di ampi pannelli di geni.

Attività o settore: Diagnostica Molecolare e Biologia Molecolare Clinica

09/2013–05/2015

Contratto di Formazione - Progetto MICROMAP – PON01_02589 – “Formazione di ricercatori altamente qualificati nel campo della genomica funzionale dei microorganismi di interesse diagnostico multi parametrico clinico”.

CEINGE – Biotecnologie Avanzate e Università degli Studi di Catania (Italia)

Studio della composizione del microbioma umano e sua correlazione con l'insorgenza e lo

sviluppo del carcinoma della mammella: analisi delle regioni V4 - V6 codificanti per la subunità 16S del rRNA batterico su tessuti sani e tumorali derivanti da pazienti affette da carcinoma eredo-familiare della mammella e sequenziamento su piattaforma Illumina MiSeq.

Attività o settore: Biotecnologie e Microbiologia

03/2011–05/2014 **Dottorato di Ricerca in Genetica e Medicina Molecolare**

Università degli Studi di Napoli “Federico II” e CEINGE-Biotecnologie Avanzate, Napoli (Italia)

Genetica dei tumori eredo-familiari della mammella e dell’ovaio: analisi di mutazioni nei geni BRCA1 e BRCA2 mediante tecniche High-throughput Sequencing; sviluppo e validazione di protocolli NGS per finalità diagnostiche.

Pannelli di geni correlati allo sviluppo di tumori eredo-familiari della mammella: ThunderStorm® System - RainDance Technologies, sistemi microfluidici per analisi di Cancer Gene Panel.

Biologia Molecolare e Cellulare applicata allo studio e alla caratterizzazione funzionale di varianti genetiche non note.

- Analisi funzionale di mutazioni nuove identificate in pazienti affette da tumori eredo-familiari della mammella e dell’ovaio mediante: clonaggi e mutagenesi di sequenza, biologia cellulare, microscopia ottica e a fluorescenza, creazione di cloni stabili, trasfezioni stabili e transienti, studio e analisi di espressione di proteine mutanti in diverse linee cellulari, immunofluorescenze, induzione di danni al DNA mediante x-ray e saggi di riparo del danno mediante ricombinazione omologa e non omologa, saggi di immunoprecipitazione della cromatina (ChIP).

Analisi di dati NGS: Analisi di mutazioni puntiformi mediante diversi software bioinformatici come Sequencing-Pilot, SeqNext tool (JSI Medical Systems) e correlati. Basi di analisi di metagenomica (QIIME e BioMaS).

Attività o settore: Genetica e Medicina Molecolare, Diagnostica Molecolare, Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica

09/2009–02/2011 **Tirocinio pre e post-laurea magistrale**

Università degli Studi di Napoli “Federico II” - Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Napoli (Italia)

Genetica della Malattia Celiaca: Identificazione di geni associati allo sviluppo di celiachia in familiari di primo grado di soggetti celiaci e altri soggetti a rischio; discriminazione allelica e studi caso-controllo mediante analisi Trios; Identificazione di nuovi markers diagnostici nella malattia celiaca; Caratterizzazione funzionale di microRNA coinvolti nello sviluppo della malattia celiaca; Tecniche di tipizzazione individuale mediante polimorfismi STR; analisi dei loci HLA DQ/DR associati a celiachia.

Attività o settore: Medicina Molecolare, Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica

09/2005–12/2008 **Tirocinio pre-laurea triennale**

Università degli Studi di Napoli “Federico II” - Dipartimento di Endocrinologia e Oncologia Molecolare, Napoli (Italia)

Studio del metabolismo degli ormoni tiroidei: Caratterizzazione funzionale degli effetti delle Deiodinasi sullo sviluppo e sul differenziamento di cellule muscolari in vitro; Analisi

dell'effetto dell'ormone T3 su cellule di mesotelioma e cancro del colon; Modelli animali.

Attività o settore: Oncologia ed Endocrinologia Molecolare

ISTRUZIONE E
FORMAZIONE

06/2017–04/06/2021

Specializzazione in Genetica Medica

Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli (Italia)

Titolo Tesi Sperimentale: *"Il ruolo dei pannelli di geni nella diagnosi delle cardiopatie ereditarie"*

Votazione: 50/50 e lode

03/2011–05/2014

Dottorato di Ricerca in Genetica e Medicina Molecolare

Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli (Italia)

Biologia Molecolare, Biotecnologie, Genetica Medica, Tecnologie di Next Generation Sequencing

Progetto di Dottorato: *"BRCA1 and BRCA2 mutation detection by a Next Generation Sequencing approach: epidemiological study conducted in Southern Italy and analysis of novel mutations in hereditary breast and ovarian cancer women."*

04/2011–07/2011

Diploma di Master di II Livello di Alta Formazione Manageriale

ALMA LABORIS® s.r.l., Napoli (Italia)

Management & Marketing Farmaceutico

12/2008–12/2010

Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche

Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli (Italia)

Votazione: 110/110 *cum laude*.

Biologia Molecolare e Cellulare, Analisi genetiche, Genotipizzazione individuale

Titolo Tesi Sperimentale: *"Ruolo di polimorfismi in geni non-HLA nella previsione del rischio di malattia in familiari di primo grado di soggetti celiaci."*

09/2005–12/2008

Laurea Triennale in Biotecnologie per la Salute

Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli (Italia)

Votazione: 105/110

Biologia Molecolare e Cellulare

Titolo Tesi Sperimentale: *"Studio della localizzazione della Desiodasi di tipo 2 nel tessuto muscolare murino mediante In Situ Hybridization."*

2000–2005

Maturità Classica

14/06/2016 **Conseguimento dell'abilitazione per la professione di Biologo, numero ordine: AA_083191**

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Altre lingue

Inglese

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
B2	B2	B2	B2	B2
CEF B2				

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato
 Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze organizzative e gestionali

Attitudine al raggiungimento degli obiettivi, alla pianificazione e all'organizzazione. Elevata motivazione, capacità di affrontare nuove situazioni e gestire al meglio gli imprevisti. Buona capacità di *problem solving*. Elevata capacità di lavorare in team, ma buona attitudine anche a lavorare da sola e in maniera indipendente. Buona attitudine all'apprendimento di conoscenze da parte di colleghi più esperti. Buona capacità di comunicazione. Attitudine all'insegnamento e alla condivisione di idee. Competenze acquisite durante il percorso di studi e durante le diverse esperienze lavorative in team multidisciplinari.

Competenze professionali

Tecnologie e strumentazioni: Next Generation Sequencing (NGS): MiSeq, NextSeq 500 e HiSeq 1500 (Illumina), 454 Genome Sequencer (GS) FLX Titanium (Roche) e GS Junior (Roche) e tecnologie correlate. Magnis NGS Prep system (Agilent), Sistema a microfluidica ThunderStorm® System - Raindance Technologies*.

*competenze certificate da trainings e corsi.

Tecniche di biologia molecolare: estrazione di DNA, RNA e proteine da diversi tessuti biologici (sangue, liquidi corporei, tessuto mammario, muscolare, osseo, ecc); preparazione di librerie NGS mediante diversi protocolli e per varie applicazioni (amplicon sequencing, target enrichment, metagenomica 16s, sequenziamento genomi virali); PCR, RT-PCR e Real-Time PCR (saggi Sybr-Green e Taqman); analisi di miRNA; analisi di STR per differenti finalità (tipizzazione individuale, paternità, ecc); tecniche di clonaggio e mutagenesi; analisi di proteine e Western Blot. Saggi di immunofluorescenza, immunoprecipitazione e immunoprecipitazione della cromatina (ChIP); electrophoretic Mobility Shift Assay (EMSA); saggio di "Histone Association".

Tecniche di biologia cellulare: studi su cellule primarie e immortalizzate; creazione di cloni stabili singoli e doppi; trasfezioni (lipofectamina ed elettroporazioni); saggi di riparo del danno al DNA; saggi di Annessina V, di vitalità cellulare e analisi FACS. microscopia ottica e a fluorescenza: microscopio a fluorescenza e confocale -Leica DMS 4000b-ZEISS-.

Analisi di microscopia e analisi immagine: ImageJ, Leica Las AF.

Altre strumentazioni: Experion (Biorad), Bioanalyzer e Tapestation 2200 (Agilent), 7900 Fast real-time PCR system (Applied Biosystem, usa), LightCycler 480 (Roche) e Biomek® 2000 (Laboratory Automation workstation, Beckman Coulter), Bioruptor (Diagenode) e Covaris.

Competenze digitali

AUTOVALUTAZIONE

Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato	Utente avanzato

Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione

Computer: eccellente conoscenza di sistemi operativi Windows e Mac*, pacchetto Office (Word, Power Point ed Excel); Internet e mail -Messenger e Skype-); Database scientifici (Pubmed, NCBI, HGMD, UCSC ecc), Tool di sintesi oligonucleotidi (Primer3, PrimerBlast ecc). Utilizzo di software di analisi statistica e bioinformatica: Sequencing-pilot, Seqnext tool (JSI Medical Systems), SureCall (Agilent), Alissa (Agilent) Codon code Aligner, Blast, SDS 2.3. *certificati da training e corsi e da International Computer Licence (Icl) Icl card n. it76lftq.

Analisi bioinformatica e software: Alissa Align & Call (Agilent), Alissa Interpreter (Agilent), SureCall (Agilent), IGV, Sift, Polyphen, Mutation Taster, Pmut, Human Splicing Finder, etc. Databases: Ensembl, dbSNP, 1000genome, Rdp, ClinVar, etc.

Patente di guida B

ULTERIORI
INFORMAZIONI

PUBBLICAZIONI SU RIVISTE
INTERNAZIONALI

1. Characterization of a WAS splice-site variant in a patient with Wiskott-Aldrich syndrome.
Toriello E, Maritato R, De Rosa A, **Esposito MV**, Damiano C, Rosano C, Cirillo E, Tarallo A, Abagnale C, Cillo F, Romano R, Grilli L, Comegna M, Blasio G, Parenti G, Surace EM, Castaldo G, Pignata C, Giardino G. *Front Immunol.* 2025 Jan 23;16:1517347.
2. MIS-C: A COVID-19-associated condition between hypoimmunity and hyperimmunity.
Gelzo M, Castaldo A, Giannattasio A, Scalia G, Raia M, **Esposito MV**, Maglione M, Muzzica S, D'Anna C, Grieco M, Tipo V, La Cava A, Castaldo G. *Frontiers in immunology*, 2022.
3. Next-Generation Sequencing Gene Panels in Inheritable Cardiomyopathies and Channelopathies: Prevalence of Pathogenic Variants and Variants of Unknown Significance in Uncommon Genes.
Mazzaccara C, Lombardi R, Mirra B, Barretta F, **Esposito MV**, Uomo F, Caiazza M, Monda E, Losi MA, Limongelli G, D'Argenio V, Frisso G. *Biomolecules.* 2022 Oct; 12(10): 1417.
4. Multi-gene panel testing increases germline predisposing mutations' detection in a cohort of breast/ovarian cancer patients from Southern Italy
Nunziato M, Di Maggio F, Pensabene M, **Esposito MV**, Starnone F, De Angelis C, Calabrese A, D'Aiuto M, Botti G, De Placido S, D'Argenio V, Salvatore F. *Frontiers in Medicine*, 2022, 9, 894358

5. Step-Up Approach for Sodium Butyrate Treatment in Children with Congenital Chloride Diarrhea.
Di Meglio L, Grimaldi G, Esposito F, Gelzo M, **Esposito MV**, Castaldo G, Canani RB. *Front Pediatr*. 2022 Jan 20;9:810765.
6. Microbiome composition indicate dysbiosis and lower richness in tumor breast tissues compared to healthy adjacent paired tissue, within the same women.
Esposito MV, Fosso B, Nunziato M, Casaburi G, D'Argenio V, Calabrese A, D'Aiuto M, Botti G, Pesole G, Salvatore F.
BMC Cancer. 2022 Jan 3;22(1):30.
7. Case Report: Discovery a Novel SARS-CoV-2 Variant in a Six-Months Long-Term Swab Positive Female Suffering From Non-Hodgkin Lymphoma.
Capoluongo E, Nardelli C, **Esposito MV**, Buonomo AR, Gelzo M, Pinchera B, Zappulo E, Viceconte G, Portella G, Setaro M, Gentile I and Castaldo G.
Frontiers in Oncology. 11:705948.
8. NGS Gene Panel Analysis Revealed Novel Mutations in Patients with Rare Congenital Diarrheal Disorders.
Esposito MV, Comegna M, Cerneria G, Gelzo M, Paparo L, Berni Canani R, Castaldo G. *Diagnostics (Basel)*. 2021 Feb 8;11(2):262.
9. Extensive CFTR Gene Analysis Revealed a Higher Occurrence of Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator-Related Disorders (CFTR-RD) among CF Carriers.
Esposito MV, Aveta A, Comegna M, Cerneria G, Iacotucci P, Carnovale V, Taccetti G, Terlizzi V, Castaldo G. *J Clin Med*. 2020 Nov 27;9(12):E3853.
10. Congenital chloride diarrhea clinical features and management: a systematic review.
Di Meglio L, Castaldo G, Mosca C, Paonessa A, Gelzo M, **Esposito MV** and Berni Canani R. *J Pediatr Res*. 2020 Nov 10.
11. Genotype-Phenotype Correlation: A Triple DNA Mutational Event in a Boy Entering Sport Conveys an Additional Pathogenicity Risk.
Limongelli G, Nunziato M, Mazzaccara C, Intrieri M, D'Argenio V, **Esposito MV**, Monda E, Di Maggio F, Frisso G, Salvatore F.
Genes (Basel). 2020 May 8;11(5):524.
12. Yield and clinical significance of genetic screening in elite and amateur athletes.
Limongelli G, Nunziato M, D'Argenio V, **Esposito MV**, Monda E, Mazzaccara C, Caiazza M, D'Aponte A, D'Andrea A, Bossone E, Di Maggio F, Buono P, Pica P, De Capua L, Penco M, Romano S, Di Paolo F, Pelliccia A, Frisso G, Salvatore F.
J Prev Cardiol. 2020 Jul 2;2047487320934265.
13. Unexplained sudden cardiac arrest in children: clinical and genetic characteristics of survivors.
Monda E, Sarubbi B, Russo MG, Caiazza M, Mazzaccara C, Magrelli J, Rubino M, Esposito A, Perna A, Passariello A, Bossone E, Romeo E, Colonna D, **Esposito MV**, D'Argenio V, Salvatore F, Pacileo G, Crotti L, Frisso G, Limongelli G.

14. Setup of Quantitative PCR for Oral Neisseria spp. Evaluation in Celiac Disease Diagnosis.
Esposito MV, Nardelli C, Granata I, Pagliuca C, D'Argenio V, Russo I, Guarracino MR, Salvatore P, Del Vecchio Blanco G, Ciacci C, Sacchetti L. *Diagnostics (Basel)*. 2019 Dec 26;10(1):12.
15. A Functional Analysis of the Unclassified Pro2767Ser BRCA2 Variant Reveals Its Potential Pathogenicity that Acts by Hampering DNA Binding and Homology-Mediated DNA Repair.
Esposito MV, Minopoli G, Esposito L, D'Argenio V, Di Maggio F, Sasso E, D'Aiuto M, Zambrano N, Salvatore F.
Cancers (Basel). 2019 Sep 28;11(10). pii: E1454.
16. A multi-gene panel beyond BRCA1/BRCA2 to identify new breast cancer-predisposing mutations by a picodroplet PCR followed by a next-generation sequencing strategy: a pilot study.
Nunziato M*, **Esposito MV***, Starnone F, Diroma MA, Calabrese A, Del Monaco V, Buono P, Frasci G, Botti G, D'Aiuto M, Salvatore F, D'Argenio V.
Anal Chim Acta. 2019 Jan 10;1046:154-162. 2.
17. Clinical molecular biology in the assessment and prevention of cardiological risk in case of participation in sports activity and intense physical activity.
Mazzaccara C, D'Argenio V, Nunziato M, **Esposito MV**, Salvatore F, Frisso G.
Biochimica Clinica 43(1), pp. 24-43. 2019.
18. Oropharyngeal microbiome evaluation highlights Neisseria abundance in active celiac patients.
Iaffaldano L, Granata I, Pagliuca C, **Esposito MV**, Casaburi G, Salerno G, Colicchio R, Piccirillo M, Ciacci C, Del Vecchio Blanco G, Guarracino MR, Salvatore P, Salvatore F, D'Argenio V, Sacchetti L.
Sci Rep. 2018 Jul 23;8(1):11047.
19. Molecular diagnosis of Brugada Syndrome via next-generation sequencing of a multigene panel in a young athlete.
D'Argenio V*, **Esposito MV***, Nunziato M, De Simone A, Buono P, Salvatore F, Frisso G.
Medicina dello Sport. 71(1), pp. 27-34.
20. The Cause of Death of a Child in the 18th Century Solved by Bone Microbiome Typing Using Laser Microdissection and Next Generation Sequencing.
D'Argenio V, Torino M, Precone V, Casaburi G, **Esposito MV**, Iaffaldano L, Malapelle U, Troncone G, Coto I, Cavalcanti P, De Rosa G, Salvatore F, Sacchetti L.
Int J Mol Sci. 2017 Jan 6;18(1).
21. A Novel Pathogenic BRCA1 Splicing Variant Produces Partial Intron Retention in

the Mature Messenger RNA.

Esposito MV, Nunziato M, Starnone F, Telese A, Calabrese A, D'Aiuto G, Pucci P, D'Aiuto M, Baralle F, D'Argenio V and Salvatore F.

Int. J. Mol. Sci. 2016, 17(12), 2145.

22. Cracking the code of human diseases using next-generation sequencing: applications, challenges and perspectives.

Precone V, Del Monaco V, **Esposito MV**, De Palma F, Ruocco A, Salvatore F, and D'Argenio V.

Biomed Res Int. 2015; 2015:161648.

23. The molecular analysis of BRCA1 and BRCA2: Next-generation sequencing supersedes conventional approaches.

D'Argenio V, **Esposito MV**, Telese A, Precone V, Starnone F, Nunziato M, Cantiello P, Iorio M, Evangelista E, D'Aiuto M, Calabrese A, Frisso G, D'Aiuto G, Salvatore F.

Clin Chim Acta 2015 Jun; 446: 221-5.

24. Should a BRCA2 stop codon human variant, usually considered a polymorphism, be classified as a predisposing mutation?

D'Argenio V, **Esposito MV**, Gilder JA, Frisso G, Salvatore F.

Cancer 2014; doi: 10.1002/cncr.28605.

PUBBLICAZIONI SU RIVISTE NAZIONALI

25. Improving the Estimation of Celiac Disease Sibling Risk by Non-HLA Genes.

Izzo V, Pinelli M, Tinto N, **Esposito MV**, Cola A, Sperandeo MP, Tucci F, Cocozza S, Greco L, Sacchetti L.

PLoS One. 2011;6(11):e26920.

26. La biologia molecolare clinica nella valutazione e prevenzione del rischio cardiologico nell'attività sportiva e nell'attività motoria intensa

Clinical molecular biology in the assessment and prevention of cardiological risk in case of participation in sports activity and intense physical activity

Mazzaccara C, D'Argenio V, Nunziato M, **Esposito MV**, Salvatore F, Frisso G.

Biochimica Clinica 2019; 43(1) 024-043

27. Il ruolo di tecniche di sequenziamento genico ad elevata produttività per la diagnosi molecolare dei tumori ereditari della mammella

Role of next generation sequencing technologies for the molecular diagnosis of hereditary breast cancers.

Starnone F, **Esposito MV**, Nunziato M, D'Argenio V.

Biochimica Clinica 2018; 42(4) 285-293

PARTECIPAZIONE A CONGRESSI NAZIONALI E INTERNAZIONALI E PRESENTAZIONE POSTER (2011-2022)

Comunicazioni a Congressi Internazionali:

- 1) 23th ISE International Conference on Laboratory Medicine and Pathobiology:
An Expert forum on Innovation in Clinical and Laboratory Medical Sciences

- 29 Giugno-3 Luglio 2019, Chios, Grecia.

Comunicazioni, Congressi e Seminari scientifici Nazionali:

- Comunicazione XXV CONGRESSO NAZIONALE SIGU 2022

Workshop Agilent, 8 settembre 2022: NGS workflow nella diagnosi di malattie genetiche: l'esperienza del CEINGE-Biotecnologie Avanzate di Napoli

- Seminari Interni CEINGE-Biotecnologie Avanzate – 21 giugno 2019

Presentazione Abstract e partecipazione a Congressi:

1) FORUM SIGENP per GIOVANI RICERCATORI; Rome, Italia, 3-5 Marzo, 2011

Prediction of celiac disease risk in a cohort of 183 families from Southern Italy

2) EuroMedLab 20th IFCC-EFCC European Congress of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine; Milano Convention Center - MIC Plus; Milano, Italia, 19-23 Maggio 2013

BRCA1 and BRCA2 rapid germline mutations screening by Next Generation Sequencing approach

3) 55th SIC ANNUAL MEETING, WELCOME TO THE SOUTH; Understanding onc-OMICS for patient-tailored cancer therapy; Catanzaro, Italia, 23-26 Settembre, 2013

BRCA1 and BRCA2 mutation detection by a Next Generation Sequencing approach: an epidemiological study in southern Italy.

4) The EUROPEAN HUMAN GENETICS CONFERENCE, Milano Congressi, Italia, 31 Maggio, 3 Giugno 2014

- BRCA1 and BRCA2 mutation detection by a Next Generation Sequencing approach: an epidemiological study conducted in Southern Italy.

- Analysis of a novel BRCA1 splicing mutation in hereditary breast and ovarian cancer woman.

5) HUMAN GUT MICROBIOME AND DISEASES, Milano, Italia, 25-26 Giugno, 2015

Human microbiome composition in breast cancer tissues investigated through 16S rRNA next generation sequencing analysis.

6) 47° Congresso Nazionale SIBIOC – Medicina di Laboratorio, Firenze, Italia, 26-28 Ottobre, 2015

- Metagenomic analysis of microbiome composition in breast cancer tissues.

- Male and breast cancer: an erroneous underestimation.

- Cancer-related genes panel screening in women affected by breast cancer through a coupled NGS-microdroplet PCR approach.

7) 49° Congresso Nazionale SIBIOC – Medicina di Laboratorio, Firenze, Italia, 16-18 Ottobre, 2017

- Implementation of 3 large panels of cardiopathy-related genes for mutational screening in a diagnostic workflow.

- The oropharyngeal microbiome diversity in healthy individuals and in celiac disease patients.

8) XX Congresso Nazionale SIGU – Società Italiana di Genetica Umana, Napoli, Italia, 15-18 Novembre, 2017

- The genetic heterogeneity of human cardiopathy may be better detected by the search of comprehensive mutational alterations through NGS-based gene panels.

- A pathogenic mutation in the alpha subunit of the sodium channel (SCN5A) gene in an asymptomatic child to become an athlete: a case report.

9) 50° Congresso Nazionale SIBIOC – Medicina di Laboratorio, Napoli, 16-18 Ottobre, 2018

- Beyond BRCA: multi-gene panel testing to define the extent of germline mutations in a number of related gene.

- A large genes panel to improve the diagnosis and predisposition analysis of hereditary cardiomyopathies in a selected population from cardiological health centers.

- Human microbiome composition in breast cancer tissues as compared to paired normal tissues.

10) XXI Congresso Nazionale SIGU – Società Italiana di Genetica Umana, Catania. 25-27 Ottobre, 2018

- Large cardiopathy-gene panels enable the identification of previously undiagnosed rare genetic diseases.

- Breast cancer dysbiosis in paired tumor and normal tissues.

ATTIVITA' DI TRASFERIMENTO TECNOLOGICO

Anno 2018: Business Idea INNOVASIBioC, finalista alla Pitch session e InnoVaDay con un progetto per la realizzazione di un'APP per la valutazione e la gestione del rischio genetico in pazienti affette da tumore della mammella e/o con familiarità per tumore.

Anno 2015: Membro del Progetto "One4Two: screening dell'infertilità di coppia in next generation sequencing" vincitore del Premio Start Cup Campania 2015 (5° classificato).

Referenze

Prof. Francesco Salvatore, Università degli studi di Napoli "Federico II" e CEINGE
e-mail: salvator@unina.it

Prof. Giuseppe Castaldo, Università degli studi di Napoli "Federico II" e CEINGE
e-mail: giuseppe.castaldo@unina.it

Prof.ssa Valeria D'Argenio, Università San Raffaele, Roma
e-mail: dargenio@ceinge.unina.it

Prof.ssa Lucia Sacchetti, Università degli studi di Napoli "Federico II" e CEINGE
e-mail: sacchet@unina.it

Trattamento dei dati personali

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali.