

Maria Addis

Ricercatore Confermato

SSD: MED/38 - $\square$ Pediatria Generale e Specialistica

Dipartimento di Scienze Biomediche e Biotecnologie
Ospedale Microcitemico
Via Jenner 09134 Cagliari
telefono : 0706095508
fax : 0706095509
e-mail: maddis(at)mcweb.unica.it

ATTIVITA' $\square$ DIDATTICA

Dall'AA 2000/ 2002 Titolare del corso di Attività Didattica Opzionale (ADO) di Genetica Umana : Diagnosi molecolare delle malattie monogeniche. Corso di laurea in Medicina e Chirurgia della Facoltà di Medicina di Cagliari.

Dall'AA 2002 a tutt'oggi Titolare del corso ADO di Genetica Umana: Consulenza Genetica. Corso di laurea in Medicina e Chirurgia della Facoltà di Medicina di Cagliari.

Dall'AA 2004 a tutt'oggi Titolare dell'insegnamento di: Elementi Generali di Genetica e Malattie Genetiche Monofattoriali nel Master in Clinica Educativa dell'Età Evolutiva. Dipartimento di Scienze Pediatriche e Medicina Clinica. Facoltà di Medicina di Cagliari.

ATTIVITA' DI RICERCA

- Talassemie
- Leucemie
- Sindrome dell' x fragile
- Sindrome di Lowe
- Distrofia miotonica
- Ritardo mentale x-linked.

ATTIVITA' CLINICO-ASSISTENZIALE

Dirigente Biologo presso il servizio di 2 Clinica Pediatrica: Laboratorio di Genetica Umana del P.O. Microcitemico di Cagliari

ELENCO DELLE 10 PUBBLICAZIONI CARATTERIZZANTI

1. Cao A, Galanello R, Furbetta M, Muroi PP, Garbato L, Rosatelli C, Scalas MT, Addis M, Ruggeri R, Maccioni L, Melis MA. Thalassemia types and their incidence in Sardinia. *Journal of Medical Genetics* 15:433 1978.
2. Galanello R, Ruggeri R, Paglietti E, Addis M, Melis MA, Cao A. A family with a segregating triplicated alpha globin loci and beta-Thalassemia. *Blood* 62,N 5, 1035-1040 1983.
3. Paglietti E, Galanello R, Addis M, Cao A. Genetic counseling and genetic heterogeneity in the Thalassemias. *Clinical Genetics* 28 : 1 - 7 1985.
4. Galanello R, Monne M, Paderi L, Paglietti E, Zori G, Addis M, Limongelli O, Macciotta A, Cao A. Homozygous non-deletion alpha 2 globin gene mutation (Initiation Codon Mutation) clinical and haematological phenotype. *British Journal of Haematology* Vol.79 N1, 117-118 1991.
5. Liberati AM, Danti E, Rosso C, Lo Coco F, Dore F, Pardini S, Cocco S, Addis M, Saglio G. Repeated Pcr In Cml During Ifn-Alpha Therapy. *Eur. J. Haematol.* 52 : 152-155 , 1994
6. Casula L, Archidiacono N, Pau MG, Addis M, Mura R, Galanello R, Biddau P, Cao A, Nucaro A. Cytogenetic And Molecular Characterization Of A Variant Translocation Associated With Acute Promyelocytic Leukemia And Involving Chromosomes 11,15 And 17. *Leukemia* 1655-1657 -1996.
7. Melis MA, Addis M, Lepiani C, Congeddu E, Cossu P, Cao A. A Strategy For Fragile-X Carrier Screening. *Genetic Testing* Vol. 3 N° 3 - 1999.
8. Addis M, Loi M, Lepiani C, Cau M, Melis MA. Ocr1 Mutation Analysis In Italian Patients With Lowe Syndrome. *Human Mutation* May; 23(5): 524-5- 2004
9. Cau M, Addis M, Congiu R, Meloni C, Cao A, Santaniello S, Loi M, Emma F, Zuffardi O, Ciccone R, Sole G, Melis Ma. A Locus For Familial Skewed X Chromosome Inactivation Maps To Chromosome Xq25 In A Family With A Female Manifesting Lowe Syndrome. *J.Human Genetic* Sep 6 (Epub Ahead Of Print) 5) 2006

10. Addis M, Meloni C, Congiu R, Santaniello S, Emma F, Zuffardi O, Cao A, Ciccone R, Melis MA, Cau M. A Novel Interstitial Deletion In Xq25 In A Patient With Lowe Syndrome. Eur. J. Medical Genetics 50 79-84 - 2007.