

## CURRICULUM VITAE



### INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	Cristina Cifaldi
Indirizzo	Via Unità Nazionale, 9 - 00047 - Marino (RM) - Italia
Email	cristina.cifaldi@gmail.com
Altra E-mail	cristina.cifaldi@uniroma2.it
Pec	cristina.cifaldi@biologo.onb.it
Nazionalità	Italiana
Data di nascita	10.5.1989, Roma
ORCID	0000-0002-7170-7279
RESEARCH ID	Y-8831-2019
SCOPUS AUTHOR ID	57192257356

### ESPERIENZE LAVORATIVE

Data	Da febbraio 2024
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Via Montpellier 1, 00133 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Tecnologo di secondo livello a tempo determinato, categoria economica di riferimento D3, Dipartimento medicina dei Sistemi, Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia
Progetto di ricerca	Progetto di ricerca PNRR "Implementation of an Italian Network for advanced diagnosis and targeted treatment of Inborn errors of Immunity" (PNRR-MR1-2022-12376594)
Data	Da gennaio 2022 a febbraio 2024
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Contratto di ricerca
	Area di ricerca di Infettivologia e sviluppo di farmaci pediatrici (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia

Progetto di ricerca	<b>Principal Investigator</b> - Progetto di ricerca 5x1000 - Ministero della Salute (202205_INFETT_CIFALDI): <i>"Immunodisregolazione e risposta all'EBV in pazienti APDS e APDS-like: studio della modulazione con inibitori specifici"</i>
Data	01 gennaio 2023 - 31 dicembre 2023
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Contratto di ricerca
Progetto di ricerca	Area di ricerca di Infettivologia e sviluppo di farmaci pediatrici (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia
Progetto di ricerca	Progetto di ricerca: <i>"Connect4Children-Collaborative Network for European clinical trials for children, C4C"</i>
Data e organizzazione	01 gennaio 2022 - 31 dicembre 2022
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Contratto di ricerca
Progetto di ricerca	Area di ricerca di Infettivologia e sviluppo di farmaci pediatrici (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia
Progetto di ricerca	Progetto di ricerca: <i>"Connect4Children-Collaborative Network for European clinical trials for children, C4C"</i>
Data e organizzazione	01 gennaio 2021 - 31 marzo 2021 e 01 aprile 2021 a 31 dicembre 2021
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Contratto di ricerca
Progetto di ricerca	Area di ricerca di Infettivologia e sviluppo di farmaci pediatrici (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia
Progetto di ricerca	Progetto di ricerca 5x1000 - Ministero della Salute (202105_INFETT_CANCRINI): <i>Immunodeficienze primitive, infezione da EBV e immunodisregolazione: validazione di nuovi geni e target di immunoterapia"</i>
Data e organizzazione	01 gennaio 2020 - 30 giugno 2020 e 01 luglio 2020 - 31 dicembre 2020
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Contratto di ricerca
Progetto di ricerca	Area di ricerca di Infettivologia e sviluppo di farmaci pediatrici (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia
Progetto di ricerca	Progetto di ricerca 5x1000 - Ministero della Salute (2020_INFETT_CANCRINI): <i>"Citopenie autoimmuni in pazienti con sospetta PID: stratificazione di pazienti e terapie personalizzate"</i>
Data e organizzazione	01 gennaio 2019 - 30 giugno 2019; 01 luglio 2019 - 15 novembre 2019, 15 dicembre 2019 - 31 dicembre 2019
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma
Settore	Ricerca Clinica applicata
Tipo d'impiego	Contratto di ricerca

Progetto di ricerca	Dipartimento di Immunoinfettivologia (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia Progetto di ricerca: <i>"Susceptibilità alle micobatteriosi tubercolari e non tubercolari nella popolazione pediatrica"</i>
Data e organizzazione Nome e indirizzo del datore di lavoro Settore Tipo d'impiego	01 gennaio 2018 - 30 giugno 2018 e 01 luglio 2018 - 31 dicembre 2018 Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma Ricerca Clinica applicata Contratto di ricerca
Progetto di ricerca	Dipartimento di Immunoinfettivologia (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia Progetto di ricerca - Ministero della Salute: <i>"Development of innovative diagnostic and therapeutic approaches for primary immunodeficiencies"</i> (NET-2011-02350069)
Data e organizzazione Nome e indirizzo del datore di lavoro Settore Tipo d'impiego	15 novembre 2016 - 14 maggio 2017 e 15 maggio 2017 - 31 dicembre 2017 Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" I.R.C.C.S. P.za di Sant'Onofrio, 4, 00165 Roma Ricerca Clinica applicata Contratto di ricerca
Progetto di ricerca	Dipartimento di Immunoinfettivologia (Prof. Paolo Rossi), Unità di Immunodeficienze primitive, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia Progetto di ricerca - Ministero della Salute: <i>"Development of innovative diagnostic and therapeutic approaches for primary immunodeficiencies"</i> (NET-2011-02350069)

## FORMAZIONE

Data e organizzazione	18 aprile 2017 Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia Titolo della tesi: <i>"Next Generation Sequencing (NGS) platforms for genetic screening and gene discovery in Primary Immunodeficiencies (PIDs)"</i>
Titolo qualifica ottenuta	Doctor of Philosophy (PhD)- Voto Eccellente cum Laude in Immunologia e Biotecnologie applicate
Data e organizzazione	Da Novembre 2013 ad Ottobre 2016 Corso di Dottorato di Ricerca in Immunologia e Biotecnologie applicate, Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia Progetto di ricerca - Ministero della Salute: <i>"Development of innovative diagnostic and therapeutic approaches for primary immunodeficiencies"</i> (NET-2011-02350069)
Data	14-04-2016 Membro Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi (n° iscrizione AA_075469)
Data e organizzazione	2015 Esame di stato per la professione di biologo, Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia
Titolo qualifica ottenuta	Abilitazione alla professione di biologo

Data e organizzazione	<p>a.a. 2011/12 - 2012/2013          Corso di Laurea Magistrale D.M. 270/04 in Biologia cellulare e molecolare (LM-6 BIOLOGIA)          Facoltà di Scienze MM. FF.NN. - Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia          Supervisor: Prof. Roberto Bei, Correlatore: Prof. Vittorio Manzari</p>
Titolo qualifica ottenuta	<p>Titolo della tesi: <i>"Valutazione dell'effetto antitumorale della violaceina nelle linee cellulari di carcinomi umani della lingua e della faringe"</i></p> <p>Laurea magistrale - Votazione 110/110 e lode e 121 CFU</p>
Data e organizzazione	<p>a.a. 2009 - 2011          Corso di Laurea triennale D.M. 270/04 in Scienze Biologiche (L-13 SCIENZE BIOLOGICHE)          Facoltà di Scienze MM. FF.NN. - Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia</p>
Titolo qualifica ottenuta	<p>Titolo della tesi: "Studio dell'interazione tra ambra1 e la subunità catalitica della fosfatasi proteica 2a (PP2a C)"</p> <p>Laurea triennale - Votazione 109/110 e 180 CFU</p>
Data e organizzazione	<p>2003 - 2008          Liceo Classico, Benedetto XV Institute of Grottaferrata, Roma, - Italia</p>
Titolo qualifica ottenuta	<p>"Diploma di scuola media secondaria superiore"</p>

## **ALTRE ESPERIENZE**

Data e organizzazione	<p>22-23 ottobre 2020          Scuola Medica Ospedaliera. L'NGS nella diagnostica dall'esoma al genoma. Le tecnologie OMICS.</p> <p>24-28 maggio 2018          European Society for Immunodeficiencies (ESID) Summer School (Calambrone, Pisa)</p> <p>novembre 2012 - ottobre 2013          Tirocinio di laboratorio per conseguire la laurea in Biologia Cellulare e Molecolare          Laboratorio Prof. Roberto Bei, Dipartimento di patologia generale (scienze cliniche e medicina traslazionale), Facoltà di medicina e chirurgia - Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia</p> <p>marzo - settembre 2011          Tirocinio per conseguire la laurea in biologia          Laboratorio Prof. Francesco Cecconi, Dipartimento. di biologia cellulare e dello sviluppo, facoltà di Facoltà di Scienze MM. FF.NN. - Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia</p>
-----------------------	---

## DIDATTICA

Data e organizzazione 14/10/2019  
Riunioni scientifiche 2019 delle Aree di ricerca in qualità di Relatore. Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRRCS, Roma - Italia

03/03/2017  
Collaborazione didattica e sperimentale per il Master di II livello in Allergologia e Immunologia  
Pediatrica Avanzata diretto dalla Prof.ssa. V. Moschese.  
Modulo: le immunodeficienze primitive: novità diagnostiche terapeutiche.  
Intervento: La genetica delle PID.  
Università di Roma Tor vergata, Roma - Italia

## RICONOSCIMENTO E GRANTS

- Poster discussion at 21th Biennial Meeting of The European Society for Immunodeficiencies ESID, Marseille, 16-19 Ottobre 2024
- Finanziamento 5x1000 anno 2022 - € 42.000
- Best Poster, 5th Conference on Translational Medicine on Pathogenesis and Therapy of Immune-mediated Diseases. SIICA (16-18 maggio 2019 - Milano)
- Poster presentation, "Development of targeted NGS platforms for genetic screening and gene discovery in primary immunodeficiencies" at the: 18th Biennial Meeting of The European Society for Immunodeficiencies (ESID), Lisbona, 24- 27 ottobre 2018
- Poster discussion at 17th Biennial Meeting of The European Society for Immunodeficiencies ESID, Barcelona, 11-14 settembre 2016

## SOCIETÀ SCIENTIFICHE

Membro Federazione Nazionale degli Ordini dei Biologi (n° iscrizione AA\_075469)

Membro European Society of ImmunoDeficiencies (ESID) Link: [ESID - European Society for Immunodeficiencies](#)

Membro Associazione Italiana Immunodeficienze (ImmunITA) Link: [ImmunITA - Associazione Italiana Immunodeficienze](#)

Review Editor per: Frontiers in immunology (da Agosto 2023) Link: [Frontiers in Immunology | Journal Report](#)

## **CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI**

### **BIOLOGIA MOLECOLARE**

Estrazione di acidi nucleici (RNA, DNA) da sangue periferico, midollo osseo e tessuti, purificazione del DNA, analisi del DNA su gel di agarosio, quantificazione; PCR, RT-PCR, Real Time PCR (SYBERn GREEN e TaqMAN); Next Generation Sequencing (NGS) Ion Torrent (Ion Chef, PGM and S5), clonaggio TA: digestione, ligations, clonaggio, trasformazione, mini- and maxi preps.

### **BIOCHIMICA**

Estrazione di proteine nucleari, citoplasmatiche e di membrana; Western Blotting (proteine fosforilate e non), Immunoprecipitazione, Co-Immunoprecipitazione, EMSA, saggio enzimatico. Trasfezione transitoria con lipofectamina.

### **BIOLOGIA CELLULARE**

Isolamento di PBMCs tramite gradiente a densità ficoll e di Lamina Propria Mononuclear Cells (LMPC) da campioni di mucosa intestinale; Colture cellulari primarie e tumorali: Generazione di linee cellulari linfoblastoidi immortalizzate (LCL) tramite infezione con EBV, e linee cellulari T da PBMC; colture di Fibroblasti, B95.8 e COS7. Microbiologia: coltura liquida e solida di batteri, isolamento e trasformazione

### **ESPERIENZA SU CITOFUORIMETRI**

FACSCalibur, FacsCantoll, FacsSymphony (32 parametri): Tecniche di attivazione linfocitaria mediante mitogeni specifici e analisi dell'espressione di specifici marcatori di proliferazione cellulare; Tecniche per lo studio della secrezione di citochine intracellulari in colture primarie di linfociti umani mediante ICS. Analisi della progressione dell'apoptosi, mediante Annexin V e Ioduro di propidio, in colture cellulari primarie di linfociti T derivate da pazienti; Analisi del ciclo cellulare; Analisi della funzionalità cellulare, quali la capacità ossidativa dei granulociti mediante DHR123 (misurazione della produzione dei radicali dell'ossigeno in seguito all'interazione fagocita/bersaglio) e capacità d'internalizzare il bersaglio stesso mediante batteri marcati con fluorocromi; Citometria quantitativa (Quantibrite) per determinare il numero di molecole di membrana espresse per singolo linfocita; Immunofluorescenza multiparametrica applicate all'immunologia cellulare e analisi dell'immunofenotipo e dei pattern maturativi dei linfociti B e T; Analisi simultanea dell'immunofenotipo e dello stato di fosforilazione proteica in popolazioni cellulari eterogenee.

### **MANIPOLAZIONE ANIMALE**

Manipolazione (BALB/c), alimentazione, allevamento, marcatura e genotipizzazione dei transgenici, Iniezione intra-peritoneale e splenectomia.

## PUBBLICAZIONI

Documenti 31

H INDEX 11

CITAZIONI 445

(fonte: Scopus)

• Pubblicazioni in  
Extenso

\* Prima authorship  
condivisa

- 1. IPINeT Ped-unPAD Study: Goals, Design, and Preliminary Results.** . J Clin Med. 2024 Jul 24;13(15):4321. doi: 10.3390/jcm13154321. PMID: 39124588; PMCID: PMC11312696. Sgrulletti M, Baselli LA, Castagnoli R, Del Duca E, Graziani S, Moscato GMF, Di Cesare S, Di Matteo G, [Cifaldi C](#), Rossano M, Ballerini C, Piciocchi A, Licari A, Marseglia GL, Consolini R, Moschese
- 2. Natural history of Ras-associated autoimmune leukoproliferative disorder: A 20-year follow-up of a NRAS-mutated patient excluding a malignant progression. Br J Haematol. 2023 Nov 3. doi: 10.1111/bjh.19150. Epub ahead of print. PMID: 37921255.** Rivalta B, Attardi E, [Cifaldi C](#), Rosti V, Pacillo L, Hajrullaj H, Di Cesare S, Amodio D, Algeri M, Luciani M, Barzaghi F, Finocchi A, Di Matteo G, Aiuti A, Locatelli F, Voso MT, Palumbo G, Cancrini C.
- 3. Characterization of AR-CGD female patient with a novel homozygous deletion in CYBC1 gene presenting with unusual clinical phenotype. Clin Immunol. 2023 Jun;251:109316. doi: 10.1016/j.clim.2023.109316. Epub 2023 Apr 11. PMID: 37055004.** Chiriaco M, De Matteis A, [Cifaldi C](#), Di Matteo G, Rivalta B, Passarelli C, Perrone C, Novelli A, De Benedetti F, Insalaco A, Palma P, Finocchi A.
- 4. Human germline heterozygous gain-of-function STAT6 variants cause severe allergic disease. J Exp Med. 2023 May 1;220(5):e20221755. doi: 10.1084/jem.20221755. Epub 2023 Mar 8. PMID: 36884218; PMCID: PMC10037107.** Sharma M, Leung D, Momenilandi M, Jones LCW, Pacillo L, James AE, Murrell JR, Delafontaine S, Maimaris J, Vaseghi-Shanjani M, Del Bel KL, Lu HY, Chua GT, Di Cesare S, Fornes O, Liu Z, Di Matteo G, Fu MP, Amodio D, Tam IYS, Chan GSW, Sharma AA, Dalmann J, van der Lee R, Blanchard-Rohner G, Lin S, Philippot Q, Richmond PA, Lee JJ, Matthews A, Seear M, Turvey AK, Philips RL, Brown-Whitehorn TF, Gray CJ, Izumi K, Treat JR, Wood KH, Lack J, Khleborodova A, Niemela JE, Yang X, Liang R, Kui L, Wong CSM, Poon GWK, Hoischen A, van der Made CI, Yang J, Chan KW, Rosa Duque JSD, Lee PPW, Ho MHK, Chung BHY, Le HTM, Yang W, Rohani P, Fouladvand A, Rokni-Zadeh H, Changi-Ashtiani M, Miryounesi M, Puel A, Shahrooei M, Finocchi A, Rossi P, Rivalta B, [Cifaldi C](#), Novelli A, Passarelli C, Arasi S, Bullens D, Sauer K, Claeys T, Biggs CM, Morris EC, Rosenzweig SD, O'Shea JJ, Wasserman WW, Bedford HM, van Karnebeek CDM, Palma P, Burns SO, Meyts I, Casanova JL, Lyons JJ, Parvaneh N, Nguyen ATV, Cancrini C, Heimall J, Ahmed H, McKinnon ML, Lau YL, Béziat V, Turvey SE.
- 5. Case Report: Crossing a rugged road in a primary immune regulatory disorder. Front Pediatr. 2023 Jan 9;10:1055091. doi: 10.3389/fped.2022.1055091. PMID: 36699297; PMCID: PMC9869371.** Sgrulletti M, [Cifaldi C](#), Di Cesare S, Kroegler B, Del Duca E, Ferradini V, Graziani S, Bengala M, Di Matteo G, Moschese V.
- 6. Main human inborn errors of immunity leading to fungal infections. Clin Microbiol Infect. 2022 Nov;28(11):1435-1440. doi: 10.1016/j.cmi.2022.06.031. Epub 2022 Jul 19. PMID: 35863627.** [Cifaldi C](#), Ursu GM, D'Alba I, Paccoud O, Danion F, Lanternier F, Chiriaco M.

7. **Targeted treatment of autoimmune cytopenias in primary immunodeficiencies.** *Front Immunol.* 2022 Aug 16;13:911385. doi: 10.3389/fimmu.2022.911385. PMID: 36052091; PMCID: PMC9426461. Pacillo L, Giardino G, Amodio D, Giancotta C, Rivalta B, Rotulo GA, Manno EC, Cifaldi C, Palumbo G, Pignata C, Palma P, Rossi P, Finocchi A, Cancrini C.
8. **Natural history of type 1 diabetes on an immunodysregulatory background with genetic alteration in B-cell activating factor receptor: A case report.** *Front Immunol.* 2022 Aug 26;13:952715. doi: 10.3389/fimmu.2022.952715. PMID: 36090979; PMCID: PMC9459137. Di Lorenzo B, Pacillo L, Milardi G, Jofra T, Di Cesare S, Gerosa J, Marzinotto I, Zapparoli E, Rivalta B, Cifaldi C, Barzaghi F, Giancotta C, Zangari P, Rapini N, Deodati A, Amodio G, Passerini L, Carrera P, Gregori S, Palma P, Finocchi A, Lampasona V, Cicalese MP, Schiaffini R, Di Matteo G, Merelli I, Barcella M, Aiuti A, Piemonti L, Cancrini C, Fousteri G.
9. **Radiosensitivity in patients affected by ARPC1B deficiency: a new disease trait?** *Front Immunol.* 2022 Jul 29;13:919237. doi: 10.3389/fimmu.2022.919237. PMID: 35967303; PMCID: PMC9372879. Chiriaco M, Ursu GM, Amodio D, Cotugno N, Volpi S, Berardinelli F, Pizzi S, Cifaldi C, Zoccolillo M, Prigione I, Di Cesare S, Giancotta C, Anastasio E, Rivalta B, Pacillo L, Zangari P, Fiocchi AG, Diociaiuti A, Bruxelles A, Pantaleoni F, Ciolfi A, D'Oria V, Palumbo G, Gattorno M, El Hachem M, de Villartay JP, Finocchi A, Palma P, Rossi P, Tartaglia M, Aiuti A, Antoccia A, Di Matteo G, Cancrini C.
10. **Clinical, Immunological, and Molecular Variability of RAG Deficiency: A Retrospective Analysis of 22 RAG Patients.** *J Clin Immunol.* 2022 Jan;42(1):130-145. doi: 10.1007/s10875-021-01130-3. Epub 2021 Oct 18. PMID: 34664192; PMCID: PMC8821501. Cifaldi C, Rivalta B, Amodio D, Mattia A, Pacillo L, Di Cesare S, Chiriaco M, Ursu GM, Cotugno N, Giancotta C, Manno EC, Santilli V, Zangari P, Federica G, Palumbo G, Merli P, Palma P, Rossi P, Di Matteo G, Locatelli F, Finocchi A, Cancrini C.
11. **Gastric cancer, inflammatory bowel disease and polyautoimmunity in a 17-year-old boy: CTLA-4 deficiency successfully treated with Abatacept.** *Eur J Gastroenterol Hepatol.* 2021 Dec 1;33(15 Suppl 1):e1051-e1056. doi: 10.1097/MEG.0000000000002185. PMID: 34034269. Angelino G, Cifaldi C, Zangari P, Di Cesare S, Di Matteo G, Chiriaco M, Francalanci P, Faraci S, Rea F, Romeo EF, Amodio D, Ursu GM, Bertocchini A, Accinni A, Crocoli A, Inserra A, Cozza R, Romano C, Licciardello M, Rinelli M, Dall'Oglio L, Cancrini C, De Angelis P, Finocchi A.
12. **Humoral and Cellular Response Following Vaccination With the BNT162b2 mRNA COVID-19 Vaccine in Patients Affected by Primary Immunodeficiencies.** *Front Immunol.* 2021 Oct 4;12:727850. doi: 10.3389/fimmu.2021.727850. PMID: 34671350; PMCID: PMC8521226. Amodio D, Ruggiero A, Sgrulletti M, Pighi C, Cotugno N, Medri C, Morrocchi E, Colagrossi L, Russo C, Zaffina S, Di Matteo G, Cifaldi C, Di Cesare S, Rivalta B, Pacillo L, Santilli V, Giancotta C, Manno EC, Ciofi Degli Atti M, Raponi M, Rossi P, Finocchi A, Cancrini C, Perno CF, Moschese V, Palma P.



- 13. Corrigendum: Case Report: Hodgkin Lymphoma and Refractory Systemic Lupus Erythematosus Unveil Activated Phosphoinositide 3-Kinase- $\delta$  Syndrome 2 in an Adult Patient. *Front Pediatr.* 2021 Sep 17;9:757229. doi: 10.3389/fped.2021.757229. Erratum for: *Front Pediatr.* 2021 Jul 08;9:702546. PMID: 34604146; PMCID: PMC8485753.** Conti F, Catelli A, Cifaldi C, Leonardi L, Mulè R, Fusconi M, Stefoni V, Chiriaco M, Rivalta B, Di Cesare S, Schifino G, Sbrega F, Di Matteo G, Ferrari S, Cancrini C, Pession A.
- 14. Case Report: EBV Chronic Infection and Lymphoproliferation in Four APDS Patients: The Challenge of Proper Characterization, Therapy, and Follow-Up. *Front Pediatr.* 2021 Aug 27;9:703853. doi: 10.3389/fped.2021.703853. PMID: 34540765; PMCID: PMC8448282.** Rivalta B, Amodio D, Milito C, Chiriaco M, Di Cesare S, Giancotta C, Conti F, Santilli V, Pacillo L, Cifaldi C, Desimio MG, Doria M, Quinti I, De Vito R, Di Matteo G, Finocchi A, Palma P, Trizzino A, Tommasini A, Cancrini C.
- 15. Immunological Aspects of X-Linked Chronic Granulomatous Disease Female Carriers. *Antioxidants (Basel).* 2021 Jun 1;10(6):891. doi: 10.3390/antiox10060891. PMID: 34206017; PMCID: PMC8229314.** Chiriaco M, Salfa I, Ursu GM, Cifaldi C, Di Cesare S, Rossi P, Di Matteo G, Finocchi A.
- 16. Partial T cell defects and expanded CD56<sup>bright</sup> NK cells in an SCID patient carrying hypomorphic mutation in the IL2RG gene. *J Leukoc Biol.* 2020 Aug;108(2):739-748. doi: 10.1002/JLB.5MA0220-239R. Epub 2020 May 11. PMID: 32392633. Cifaldi C<sup>\*</sup>, Cotugno N, Di Cesare S, Giliani S, Di Matteo G, Amodio D, Piano Mortari E, Chiriaco M, Buonsenso D, Zangari P, Pagliara D, Gaspari S, Carsetti R, Palma P, Finocchi A, Locatelli F, Rossi P, Doria M, Cancrini C.**
- 17. Diagnostic Approach to Monogenic Inflammatory Bowel Disease in Clinical Practice: A Ten-Year Multicentric Experience. *Inflamm Bowel Dis.* 2020 Apr 11;26(5):720-727. doi: 10.1093/ibd/izz178. PMID: 31375816.** Lega S, Pin A, Arrigo S, Cifaldi C, Girardelli M, Bianco AM, Malamisura M, Angelino G, Faraci S, Rea F, Romeo EF, Aloï M, Romano C, Barabino A, Martellosi S, Tommasini A, Di Matteo G, Cancrini C, De Angelis P, Finocchi A, Bramuzzo M.
- 18. Gut Mucosal and Fecal Microbiota Profiling Combined to Intestinal Immune System in Neonates Affected by Intestinal Ischemic Injuries. *Front Cell Infect Microbiol.* 2020 Feb 25;10:59. doi: 10.3389/fcimb.2020.00059. PMID: 32158700; PMCID: PMC7052114.** Romani L, Del Chierico F, Chiriaco M, Foligno S, Reddel S, Salvatori G, Cifaldi C, Faraci S, Finocchi A, Rossi P, Bagolan P, D'Argenio P, Putignani L, Fusaro F.
- 19. A novel disorder involving dyshematopoiesis, inflammation, and HLH due to aberrant CDC42 function. *J Exp Med.* 2019 Dec 2;216(12):2778-2799. doi: 10.1084/jem.20190147. Epub 2019 Oct 10. PMID: 31601675; PMCID: PMC6888978.** Lam MT, Coppola S, Krumbach OHF, Prencipe G, Insalaco A, Cifaldi C, Brigida I, Zara E, Scala S, Di Cesare S, Martinelli S, Di Rocco M, Pascarella A, Niceta M, Pantaleoni F, Ciolfi A, Netter P, Carisey AF, Diehl M, Akbarzadeh M, Conti F, Merli P, Pastore A, Levi Mortera S, Camerini S, Farina L,

Buchholzer M, Pannone L, Cao TN, Coban-Akdemir ZH, Jhangiani SN, Muzny DM, Gibbs RA, Basso-Ricci L, Chiriaco M, Dvorsky R, Putignani L, Carsetti R, Janning P, Stray-Pedersen A, Erichsen HC, Horne A, Bryceson YT, Torralba-Raga L, Ramme K, Rosti V, Bracaglia C, Messia V, Palma P, Finocchi A, Locatelli F, Chinn IK, Lupski JR, Mace EM, Cancrini C, Aiuti A, Ahmadian MR, Orange JS, De Benedetti F, Tartaglia M.

20. **Phenotypical T Cell Differentiation Analysis: A Diagnostic and Predictive Tool in the Study of Primary Immunodeficiencies.** *Front Immunol.* 2019 Nov 29;10:2735. doi: 10.3389/fimmu.2019.02735. PMID: 31849946; PMCID: PMC6896983. Attardi E, Di Cesare S, Amodio D, Giancotta C, Cotugno N, Cifaldi C, Chiriaco M, Palma P, Finocchi A, Di Matteo G, Rossi P, Cancrini C.
21. **Novel Compound Heterozygous Mutations in *IL-7 Receptor  $\alpha$*  Gene in a 15-Month-Old Girl Presenting With Thrombocytopenia, Normal T Cell Count and Maternal Engraftment.** *Front Immunol.* 2019 Oct 30;10:2471. doi: 10.3389/fimmu.2019.02471. PMID: 31736942; PMCID: PMC6831519. Zangari P, Cifaldi C\*, Di Cesare S, Di Matteo G, Chiriaco M, Amodio D, Cotugno N, De Luca M, Surace C, Ladogana S, Gardini S, Merli P, Algeri M, Rossi P, Palma P, Cancrini C, Finocchi A.
22. **Next-Generation Sequencing Reveals A *JAGN1* Mutation in a Syndromic Child With Intermittent Neutropenia.** *J Pediatr Hematol Oncol.* 2019 May;41(4):e266-e269. doi: 10.1097/MPH.0000000000001256. PMID: 30044346. Cifaldi C\*, Serafinelli J, Petricone D, Brigida I, Di Cesare S, Di Matteo G, Chiriaco M, De Vito R, Palumbo G, Rossi P, Palma P, Cancrini C, Aiuti A, Finocchi A.
23. **Corrigendum: Targeted NGS Platforms for Genetic Screening and Gene Discovery in Primary Immunodeficiencies.** *Front Immunol.* 2019 May 31;10:1184. doi: 10.3389/fimmu.2019.01184. Erratum for: *Front Immunol.* 2019 Apr 11;10:316. PMID: 31214169; PMCID: PMC6554535. Cifaldi C\*, Brigida I, Barzaghi F, Zoccolillo M, Ferradini V, Petricone D, Cicalese MP, Lazarevic D, Cittaro D, Omrani M, Attardi E, Conti F, Scarselli A, Chiriaco M, Di Cesare S, Licciardi F, Davide M, Ferrua F, Canessa C, Pignata C, Giliani S, Ferrari S, Fousteri G, Barera G, Merli P, Palma P, Cesaro S, Gattorno M, Trizzino A, Moschese V, Chini L, Villa A, Azzari C, Finocchi A, Locatelli F, Rossi P, Sangiuolo F, Aiuti A, Cancrini C, Di Matteo G.
24. **Targeted NGS Platforms for Genetic Screening and Gene Discovery in Primary Immunodeficiencies.** *Front Immunol.* 2019 Apr 11;10:316. doi: 10.3389/fimmu.2019.00316. Erratum in: *Front Immunol.* 2019 May 31;10:1184. PMID: 31031743; PMCID: PMC6470723. Cifaldi C\*, Brigida I, Barzaghi F, Zoccolillo M, Ferradini V, Petricone D, Cicalese MP, Lazarevic D, Cittaro D, Omrani M, Attardi E, Conti F, Scarselli A, Chiriaco M, Di Cesare S, Licciardi F, Davide M, Ferrua F, Canessa C, Pignata C, Giliani S, Ferrari S, Fousteri G, Barera G, Merli P, Palma P, Cesaro S, Gattorno M, Trizzino A, Moschese V, Chini L, Villa A, Azzari C, Finocchi A, Locatelli F, Rossi P, Sangiuolo F, Aiuti A, Cancrini C, Di Matteo G.
25. **First Case of Patient With Two Homozygous Mutations in *MYD88* and *CARD9* Genes Presenting With Pyogenic Bacterial**

- Infections, Elevated IgE, and Persistent EBV Viremia. *Front Immunol.* 2019 Feb 14;10:130. doi: 10.3389/fimmu.2019.00130. PMID: 30837984; PMCID: PMC6383679.** Chiriaco M, Di Matteo G, Conti F, Petricone D, De Luca M, Di Cesare S, Cifaldi C, De Vito R, Zoccolillo M, Serafinelli J, Poerio N, Fraziano M, Brigida I, Cardinale F, Rossi P, Aiuti A, Cancrini C, Finocchi A.
26. **JAK3 mutations in Italian patients affected by SCID: New molecular aspects of a long-known gene. *Mol Genet Genomic Med.* 2018 Sep;6(5):713-721. doi: 10.1002/mgg3.391. Epub 2018 Jul 21. PMID: 30032486; PMCID: PMC6160700.** Di Matteo G, Chiriaco M, Scarselli A, Cifaldi C, Livadiotti S, Di Cesare S, Ferradini V, Aiuti A, Rossi P, Finocchi A, Cancrini C.
27. **Hematopoietic stem cell gene therapy for the cure of blood diseases: primary immunodeficiencies. *Rend. Fis. Acc. Lincei* 29, 755-764 (2018). <https://doi.org/10.1007/s12210-018-0742-3>.** Cifaldi C\*, Ferrua F, Aiuti A, Cancrini C.
28. **Novel X-Linked Inhibitor of Apoptosis Mutation in Very Early-Onset Inflammatory Bowel Disease Child Successfully Treated with HLA-Haploidentical Hemapoietic Stem Cells Transplant after Removal of  $\alpha\beta^+$  T and B Cells. *Front Immunol.* 2017 Dec 22;8:1893. doi: 10.3389/fimmu.2017.01893. PMID: 29312354; PMCID: PMC5743702.** Cifaldi C, Chiriaco M, Di Matteo G, Di Cesare S, Alessia S, De Angelis P, Rea F, Angelino G, Pastore M, Ferradini V, Pagliara D, Cancrini C, Rossi P, Bertaina A, Finocchi A.
29. **Late-onset combined immune deficiency due to LIGIV mutations in a 12-year-old patient. *Pediatr Allergy Immunol.* 2017 Mar;28(2):203-206. doi: 10.1111/pai.12684. PMID: 27893162.** Cifaldi C, Angelino G, Chiriaco M, Di Cesare S, Claps A, Serafinelli J, Rossi P, Antoccia A, Di Matteo G, Cancrini C, De Villartay JP, Finocchi A.
30. **Agammaglobulinemia associated to nasal polyposis due to a hypomorphic RAG1 mutation in a 12 years old boy. *Clin Immunol.* 2016 Dec;173:121-123. doi: 10.1016/j.clim.2016.09.013. Epub 2016 Oct 3. PMID: 27713031.** Cifaldi C, Scarselli A, Petricone D, Di Cesare S, Chiriaco M, Claps A, Rossi P, Calzoni E, Yamazaki Y, Notarangelo LD, Di Matteo G, Cancrini C, Finocchi A.

#### ABSTRACTS

- Severe atopic dysregulation as clinical manifestation of inborn errors of Immunity. 21th Biennial Meeting of ESID, Marseille, 16-19 Ottobre 2024
- Flow Cytometry Based Test for the radiosensitivity evaluation in ARPC1B deficiency. 21th Biennial Meeting of ESID, Marseille, 16-19 Ottobre 2024
- autoimmune cytopenia as warning sign of inborn errors of immunity: clinical, immunological and molecular characterization of a cohort of pediatric patients. 21th Biennial Meeting of ESID, Marseille, 16-19 Ottobre 2024
- Lymphoproliferation in IEI: Insights from Clinical, Immunological, and Histological retrospective evaluation. 21th Biennial Meeting of ESID, Marseille, 16-19 Ottobre 2024 21th Biennial Meeting of ESID, Marseille, 16-19 Ottobre 2024

- Expansion of circulating t follicular helper cells in pediatric chronic neutropenia
- Genetic characterization of a cohort of patients with severe atopy suspicious for Inborn Errors of Immunity. HUGO 2024
- The case of a female patient carrying an IKBKG mutation presenting with Immunodeficiency without Incontinentia Pigmenti. HUGO 2024
- Granulomatosi cutanea: una sfida diagnostica e terapeutica per il pediatra. SIRP 2024
- Rapido miglioramento clinico ed immunologico in un caso di linfoproliferazione persistente in Sindrome da attivazione della PI3Kδ (APDS). AIEOP 2023
- Natural history of RALD: a 20year follow-up of a nrns mutated patient excluding a malignant progression. EWOG 2023
- Heterozygous deletion straddling the 5'UTR of the PIK3R1/p50 isoform in a patient affected with EBV-positive IIA stadium Hodgkin Lymphoma (HL). Parigi ERNRITA 2022
- Successful treatment with mycophenolate mophetile of relapsing/refractory immune thrombocytopenia in four patients with Del22q11.2 syndrome. Accepted at 20th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies (ESID 2022) | 12-15 October 2022
- A novel heterozygous germline STAT6 variant as a likely monogenic cause of a novel primary atopic disorder. Accepted at 20th Biennial Meeting of the European Society for Immunodeficiencies (ESID 2022) | 12-15 October 2022
- Successful treatment with monoclonal antibodies in one APDS patients with prolonged SARS-CoV-2 infection not responsive to previous lines of treatment.
- The European Society of immunodeficiencies ESID 2021 Online Symposium
- Clinical and Routine Laboratory Analysis distinguishing Multisystem Inflammatory Syndrome associated with COVID-19 (MIS-C) from Kawasaki Disease - 39th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Infectious Diseases - May 24-29, 2021
- Immune Modulating Therapy In Multisystem Inflammatory Syndrome In Children: Experience In A Tertiary Care Children Hospital With A Dedicated Covid-19 Regional Center - 39th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Infectious Diseases - May 24-29, 2021
- Radiosensitivity: a new insight into the ARPC1B deficiency accettato al 19th Biennial Meeting of The European Society of immunodeficiencies. esid 2020 ORAL PRESENTATION
- Lymphocytes Subsets Characterization As Marker For Autoimmune Manifestations In PID Patients. 5th Conference on Translational

Medicine on Pathogenesis and Therapy of Immune-mediated Diseases.  
Milan SIICA 2019

- Refractory/relapsed autoimmune cytopenias as clinical manifestation of primary immunodeficiency Madrid IPIC 2019
- Immunological anomalies in patients with noonan syndrome and related disorders." Madrid IPIC 2019
- Novel SAMD9 gene mutation in a patient with skeletal system complication after HSCT: a case of MIRAGE syndrome? Madrid IPIC 2019
- Novel clinical features of MAGT1 deficiency. Brussels ESID 2019
- CTLA4 deficiency: a tricky diagnosis due to multifaceted clinical manifestations. 2019 Focused Meeting of European Society for Immunodeficiencies. Brussels ESID 2019
- A novel autoinflammatory disease characterized by Neonatal-Onset Cytopenia with Autoinflammation, Rash, and Hemophagocytosis (NOCARH) due to aberrant CDC42 function. ISSAID19-1177. 10th Congress of ISSAID, International Society of Systemic Auto-Inflammatory Diseases to be held in Genova 2019
- Refractory/relapsed autoimmune cytopenias in primary immunodeficiency diseases" 2018 Meeting of European Society for Immunodeficiencies. Lisbona. ESID 2018.
- Development of targeted NGS platforms for genetic screening and gene discovery in primary immunodeficiencies Lisbona. ESID 2018.
- CID patient with increased naïve T cells and maturative blockage in cell development. Lisbona. ESID 2018.
- Subacute sclerosing panencephalitis occurring in a patient previously measles-vaccinated with hypogammaglobulinaemia induced by rituximab. Lisbona. ESID 2018.
- Novel compound heterozygous IL7R mutations in a 15 months old girl presenting with normal lymphocyte count and marked hypergammaglobulinemia. Edimburgo ESID 2017.
- VEOIBD patient with novel XIAP mutation successfully treated with HLA-haploidentical HSCT after removal of  $\alpha\beta^+$  T and B cells. Edimburgo ESID 2017.
- Clinical and immunological aspects in a cohort of 13 RAG deficient patients. Edimburgo ESID 2017.
- Mucosal immune profile of Inflammatory Bowel Disease in Chronic Granulomatous Disease. Edimburgo ESID 2017
- Epstein-Barr virus chronic infection in two patients with APDS syndrome: a combined risk factor for developing lymphoproliferative disorders. Edimburgo ESID 2017.
- VEOIBD patient with a new mutation of XIAP. Barcellona ESID 2016

- Late onset combined immunodeficiency associated to nasal polyposis due to hypomorphic RAG-1 mutation. Barcellona ESID 2016.
- Unusual hyper ige syndrome due to two homozygous mutations in CARD9 and MYD88 genes. Barcellona ESID 2016
- Activating n-RAS somatic mutation causes autoimmune lymphoproliferative syndrome. Barcellona ESID 2016
- Development of different next generation sequencing platforms for genetic screening and gene discovery in primary immunodeficiencies National Italian Network Project WP1-WP2. ESID. 2016. Oral presentation

#### CAPITOLI DI LIBRI

**Libro Guida pratica: le immunodeficienze nell'ambulatorio del pediatra. 2016 Sept. Sintesi InfoMedica.** Gli autori ringraziano le dottoresse Cristina Cifaldi e... per la Preziosa collaborazione alla stesura di questo capitolo "Consulenza genetica". SBN 978-88-87844-20-7

#### COMPETENZE

<b>Comunicazione</b>	Attitudine a collaborare e comunicare a tutti i livelli professionali, e con persone di origini e culture diverse. Capacità di lavorare sia indipendentemente sia in team. Esperienza di collaborazione con altri scienziati, delineando obiettivi, metodologia, conclusioni e ascoltando attivamente le persone
<b>Organizzativo/ manageriale</b>	Efficiente, organizzato, affidabile, veloce, altamente motivato, attenzione ai dettagli, elevata capacità di problem solving e di pensiero critico. Capacità di scambio di feedback costruttivo, supporto e apprendimento Forte capacità di sintesi, scrittura e tecnologia: scrittura di articoli scientifici in riviste internazionali peer-reviewed, così come risposte altamente tecniche alle domande sollevate dai revisori.
<b>Insegnamento</b>	Stesura di domande di finanziamento e regolari rapporti di progressione del fondo. Supervisione di e istruzione di Tecnici e studenti M.Sc, adattamento a diversi livelli e background scientifici, capacità di stimolare la discussione e la riflessione
<b>Conoscenze e competenze digitali</b>	Eccellente  Sistemi operativi (Windows, Mac, Linux) Microsoft Office 365 (Microsoft Word, Microsoft Excel, Microsoft PowerPoint, Microsoft Access, Microsoft Outlook) IOS (numero, pagine, nota chiave) Gestione della posta elettronica e del browser Web (Chrome, Explorer, Safari, Microsoft bordo) Google Drive (documenti, fogli, diapositive, moduli) Database: Ensamble, ClinVar, dbSNP, OMIM, Varsome, Pubmed, Uniprot, Sift, Polyphen, Mutation Tasting...)

Programmi: Codon Code aligner, 7300 software di sistema, lightcycler96Blast suite, Visualizzatore di genoma integrativo (IGV), wANNOVAR, FlowJo, Graphpad prism, past3, adobe photoshop, Illustrator, Licor, Leica suits)  
Social network

MADRE LINGUA Italiano  
ALTRE LINGUE Inglese (Ottimo)  
Spagnolo (Buono)

PATENTE DI GUIDA B

Si dichiara che quanto riportato corrisponde a verità, ai sensi degli articoli 46 e 47 del D.P.R. 445 del 2000

Autorizzo il trattamento dei dati personali contenuti nel mio curriculum vitae in base all'art. 13 GDPR (RU 2016/679).

LUOGO, DATA

CRISTINA CIFALDI

