



GIUSEPPE NOVELLI

CURRICULUM VITAE

NOME	Giuseppe Novelli
DATA E LUOGO DI NASCITA	27 febbraio 1959, Rossano (CS), Italia
NAZIONALITÀ	Italiana
STATO CIVILE	Sposato, tre figli
POSIZIONE	Rettore dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
INDIRIZZO ISTITUZIONALE	Via Cracovia, 50 00133 Roma, Italia Tel +39 06 7259.8753 E-mail rettore@uniroma2.it

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 1983 - 1985:** Specializzazione in Genetica Medica, Università di Roma "La Sapienza".
1981 - 1987: Attività didattica e di ricerca presso la Facoltà di Chimica dell'Università di Urbino "Carlo Bo".
1977 - 1981: Laurea in Scienze Biologiche *summa cum laude*, Università di Urbino "Carlo Bo".

INCARICHI ISTITUZIONALI E MEMBERSHIP

- 2016 - presente:** Membro del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita – CNBBSV, e Coordinatore del Sottogruppo di Genetica del CNBBSV, Presidenza del Consiglio dei Ministri.
- 2016 - presente:** Presidente dell'Osservatorio Nazionale per le Professioni Sanitarie, MIUR.
- 2016 - presente:** Esperto per la European Medicines Agency – EMA, Londra.
- 2012 - presente:** Consulente per la Genetica del Centro di Ricerca "IRCCS Neuromed", Pozzilli (IS)
- 2019 – presente:** Componente Academic Advisory Board, Foundation Erica Sauter, Svizzera
- 2018** Delegato della Conferenza dei Rettori Italiani – CRUI per i temi attinenti alla sanità universitaria.
- 2013 - 2018:** Componente del Consiglio Superiore di Sanità, Ministero della Salute.
- 2016 - 2018:** Presidente della Commissione Genetica Medica 06/A1 per l'Abilitazione Scientifica Nazionale, MIUR.
- 2009 to 2018:** Presidente del Collegio dei Professori Ordinari di Genetica Med/03
- 2016 - 2017:** Componente del Genome Project National Committee, Ministero della Salute.
- 2014 - 2017:** Vice Presidente della Conferenza dei Rettori Italiani – CRUI.
- 2002 - 2016:** Componente del Comitato etico del Policlinico Tor Vergata – PTV.
- 2008 - 2015:** Componente del Pharmacogenomics Working Party (PgWP) presso la European Medicines Agency - EMA, Londra.
- 2011 - 2013:** Componente del Consiglio Direttivo dell'Agenzia Nazionale di Valutazione del Sistema Universitario e della Ricerca – ANVUR.
- 2010 to 2013:** Componente dell'European Science Foundation (ESF)
- 2008 - 2011:** Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "Tor Vergata".
- 1998 - 2000:** Componente del Comitato di Ricerca dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 1999 - 2000:** Componente del Comitato Scientifico del Consiglio Nazionale delle Ricerche – CNR.
- 2006 - 2007:** Componente del Gruppo di Lavoro su "Expert of Advanced Therapies", Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA).
- 2006:** Componente del Comitato Malattie Rare e Delegato per la Regione Lazio, Ministero della Salute.
- 2000:** Componente della Commissione di Studio sull'Utilizzazione delle Cellule Staminali,

- Dipartimento della Programmazione del Ministero della Sanità.
- 1998 to 2000:** Componente del Comitato per la Ricerca, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 1999 to 2000:** Componente del Comitato Scientifico del CNR (area "Tor Vergata").
- 1998 - 1999:** Componente del Gruppo di lavoro sulla clonazione, Presidenza del Consiglio dei Ministri.
- 1996 - 1998:** Componente del Comitato Etico della Scuola di Medicina dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 1992 - 1995:** Consulente della Polizia Scientifica, Ministero dell'Interno.

ALTRI INCARICHI

È esperto esterno presso l'Agence d'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur (AERES), in Francia; è stato componente della Commissione Nazionale Post-Genoma del Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica (MURST); è stato rappresentante per l'Italia presso l'OECD (Organisation for Economic Co-Operation and Development) per i test genetici; è stato componente del "Groupe d'experts en Genetique moleculaire", presso il Ministère de la Santé, de la Famille et des Personnes Handicapées, in Francia; è revisore per of the National Research Agency (ANR), Francia, dal 2009. È membro del "Comitato dei Garanti" della Fondazione Biagio Agnes. È stato *advisor* per lo spin-off Onconetics (USA).

ESPERIENZA ACCADEMICA E DI RICERCA

- 2001 - presente:** Direttore della U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata.
- 1999 - presente:** Ordinario di Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 2016 - presente:** Adjunct Professor della University of Nevada, School of Medicine di Reno, USA.
- 2003 - presente:** Adjunct Professor della University of Arkansas for Medical Sciences, Little Rock, USA.
- 2011 - 2015:** Direttore Scientifico del Centro di Ricerca Fatebenefratelli dell'Ospedale San Pietro di Roma.
- 1998 - 2011:** Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 1996 - 1997:** Visiting Professor "MiniSabbatical" presso la University of Southern California (USC), Los Angeles, USA.
- 1995 - 1999:** Professore Associato di Genetica Umana presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 1992 - 1995:** Professore Associato di Genetica Molecolare presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Cattolica di Milano, sede di Roma – Policlinico Gemelli.
- 1990:** Associato del Groupe de Génétique Moléculaire INSERM U.91, Créteil, Francia.
- 1983 - 1992:** Ricercatore di Genetica Molecolare presso l'Università di Urbino "Carlo Bo".
- 1983 - 1984:** Visiting Researcher presso l'Unité de Recherches de Biologie Prénatale INSERM U.73, Francia.

RICONOSCIMENTI

- 2018:** SIMI Medal, Società Italiana di Medicina Interna
- 2017:** Ordine al merito della Repubblica italiana
- 2017:** Premio Nazionale Medicina, Pescara
- 2015:** Premio Gaetano Conte per Disordini Neuromuscolari
- 2015:** Premio Alvaro per Scienza e Cultura
- 2011:** Premio Scanno per la Medicina (XXXIX edizione)
- 2011:** Premio Nazionale Gentile di Fabriano per la Scienza e l'Innovazione, XV Edizione
- 2009:** Premio Internazionale La Calabria nel Mondo
- 2009:** Premio "Vittorio Aprile", Roma
- 2004:** Premio Pericle D'Oro per la Ricerca Scientifica

- 2003:** Premio "Brutium" scienza
2002: Premio "Ferrari" Società Italiana Genetica Umana (SIGU)
1984: Premio Associazione Italiana Ricerca e Cura Handicap

ATTIVITÀ E AMBITI DI RICERCA SCIENTIFICA

Mappatura, identificazione e clonaggio di nuovi geni nell'uomo

Ha iniziato la sua attività di ricerca nel campo della Biochimica e della Genetica nel 1980.

Il suo interesse principale è stata la mappatura, identificazione e caratterizzazione delle malattie umane di origine genetica (Sindrome di Laron, Fibrosi Cistica, Sindrome di DiGeorge, Displasia Mandibuloacrale, Atassia di Friedrich, Atrofia Muscolare Spinale, Distrofia Miotonica, Psoriasi, Galattosemia, Anemia emolitica ereditaria, Aterosclerosi e infarto del miocardio, neuromiopia vacuolare, Ipoplasia aplasia della Patella). *The Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study* (J. Med. Genet.: 34 Issue: 10 Pages: 798-804, 1997) ha fornito la prova scientifica del fatto che i pazienti con delezione della regione 22q11 manifestano uno spettro eterogeneo di sintomi e fenotipi. Questo studio fondamentale, citato più di 398 volte, ha fornito l'evidenza per la prima volta della complessità fenotipica associata a questa sindrome e ha suggerito il coinvolgimento di diversi geni localizzati all'interno della regione cromosomica 22q11.

Nello stesso anno, il prof. Novelli ha focalizzato i suoi studi sulla mappatura genica della regione che gli ha permesso di isolare e caratterizzare un nuovo gene, UFD1L, responsabile del processo di ubiquitinazione, espresso durante lo sviluppo, localizzato all'interno della regione deleta 22q11 (Hum Mol Genet., 6, 259-265, 1997). Dopo l'isolamento, il prof. Novelli ha studiato la struttura, l'espressione e la conservazione di questo gene durante l'evoluzione e il suo ruolo patogenetico. Per questi studi (un totale di 24 articoli in peer-review), il prof. Novelli ha scritto due editoriali (*Trends Genet.* 1999 Jul;15(7):251-4 e *Mol. Med. Today*, 2000 Jan;6(1):10-1). I risultati ottenuti in questo periodo gli hanno fruttato la partecipazione a un consorzio dell'UE diretto da P. Scambler e favorito la sua collaborazione con ricercatori e genetisti, al fine di caratterizzare i meccanismi molecolari coinvolti nella patogenesi della malattia.

In collaborazione con Dr. Meisterernst M. (Monaco, Germania), il prof. Novelli ha pubblicato in seguito il clonaggio di un nuovo gene, PCQAP (PC2 glutamine/Q-rich-associated protein), che mappa all'interno della regione di delezione e codifica una proteina che costituisce una sottounità del grande complesso multiproteico PC2 (Genomics, 2001 Jun 15;74(3):320-32).

Continuando le ricerche in questo campo ha focalizzato la sua attenzione nello studio degli effetti di regolamentazione dell'aploinsufficienza della regione 22q11 durante lo sviluppo, analizzando il pattern di espressione del gene ortologo MM16 negli embrioni di topo in diversi stadi di sviluppo (Gene. 2007, 391(1-2):91-102) e studiandone i meccanismi morfogenetici in un modello murino della malattia. (Cardiovasc Pathol. 2006 Jul-Aug;15(4):194-202). Ulteriori studi hanno portato a dimostrare che la somministrazione periconcezionale di acido folico e metonina sono in grado di influire sull'incidenza di difetti congeniti e possono probabilmente indurre selezione negativa di embrioni che presentano anomalie di sviluppo (Cardiovasc Pathol. 2008 Apr 14).

In una pubblicazione del 2002 (Am J. Hum Genet., Aug;71(2):426-31), Novelli ha dimostrato per la prima volta che la mutazione di un singolo nucleotide nel LMNA gene è responsabile di una Sindrome Progeroide, la Displasia Mandibuloacrale (MAD) e ha suggerito che questa proteina è coinvolta attivamente nell'invecchiamento precoce. Mutazioni nel LMNA gene sono state trovate finora come causative di circa 26 malattie differenti, chiamate "Laminopatie", tra cui la Distrofia Muscolare, Cardiomiopatie, Distrofia Muscolare, Lipodistrofia, Resistenza all'insulina, Diabete, e invecchiamento Prematuro. Il coinvolgimento in questo campo è documentato finora in 11 articoli peer-review apparsi in prestigiose riviste (i.e. Hum Mol Genet., Exp Cell Res., Aging Cell, J Clin Endocrinol Metab, Physiol Genomics) e ha portato all'istituzione di un Network Europeo sovvenzionato dal finanziamento UE FP6 "Euro-laminopathies" no. 018690 (<http://www.projects.mfpl.ac.at/euro-laminopathies/php/index.php>).

L'identificazione e la caratterizzazione di un'isoforma di splicing del recettore endoteliale per lipoproteine ossidate (ox-LDLs): LOXIN, codificata dal gene OLR1 ha portato a dimostrare un ruolo protettivo di LOXIN nelle malattie correlate con l'overespressione di LOX-1, come l'arteriosclerosi e i tumori (Rev. In Int J. Mol. Sci.2017).

Terapia genica

In collaborazione con D. Gruenert (San Francisco, USA), il prof. Novelli ha sviluppato una tecnica innovativa di gene targeting basata sull'uso di oligonucleotidi al fine di ripristinare una corretta funzione genica attraverso meccanismi di ricombinazione omologa basata sull'uso di piccoli frammenti di DNA (SFHR: Small Fragment Homologous Replacement). In una serie di articoli pubblicati su Hum Mol Genet., Mol Therapy, Biotechniques, Hum Gene Ther., J. Clin Invest) hanno dimostrato la validità di queste tecniche per correggere cellule umane mutate *in vitro* e *in vivo*. Recenti sviluppi e l'uso di nuove strategie hanno portato a dimostrare che SFHR potrebbe essere usato in protocolli di terapia clinica per le malattie genetiche, e di terapia genica cellulare. Questa tecnica rappresenta il prototipo dell'attuale *gene-editing approach*.

Cellule staminali

Utilizzando analisi immunocitochimica e FACS è stato possibile isolare e caratterizzare cellule multipotenti derivate dal citotrofoblasto umano (hCTMCs) da prelievi di villo coriale (CVS). Queste cellule rappresentano una fonte sicura e conveniente di cellule per terapia cellulare così come un target ideale in protocolli di terapia genica fetale in utero (Cloning Stem Cells. 2009).

Successivamente è stato sviluppato un protocollo originale per il trattamento della Fibrosi Polmonare in un modello murino. Questo studio ha aperto nuove prospettive per l'utilizzo delle cellule AECII derivate da cellule staminali HUES Nella terapia di una malattia polmonare ancora letale e incurabile (Eur Resp J. 2012)

Un modello di cellule staminali tumorali è stato sviluppato da cellule staminali umane derivate da membrane amniotica e corionica. Queste cellule sono in grado di differenziare in cellule neurali e iniziare un processo spontaneo di trasformazione acquisendo un fenotipo *NB-like* (Stem Cell Res Ther. 2014).

Infine è stato messo a punto un protocollo che permette di riprogrammare cellule staminali umane pluripotenti indotte (hiPSCs) da pazienti affetti da malattie genetiche. Le cellule hiPS rappresentano uno strumento importante per la salute dell'uomo, in quanto rappresentano un valido modello *in vitro* per lo studio delle malattie monogeniche, permettendo di studiare il loro meccanismo patogenetico in protocolli di terapia genica e cellulare (Cell Reprogram. 2015). L'analisi dei composti volatili (VOCs) rilasciati *in vitro*

Durante la riprogrammazione di tali cellule e durante il loro differenziamento è stato caratterizzato successivamente (Sci Reports, 2017; Bioprotocols, 2017).

Medicina Personalizzata, Farmacogenetica e Farmacogenomica

La medicina personalizzata permette ai medici di conoscere la costituzione molecolare di ciascun paziente. La conoscenza del profilo genetico specifico del paziente aiuta il medico nel selezionare i pazienti a cui offrire una terapia specifica per le caratteristiche dell'individuo. La medicina personalizzata è un'estensione diretta della medicina genomica che utilizza le informazioni genetiche per prevenire o curare la malattia negli adulti o nei loro figli. In questo campo il prof. Novelli ha sviluppato un protocollo originale e identificato nuovi biomarcatori genomici per l'efficacia dei farmaci e dei loro effetti avversi (Pharmacogenomics 2014,2015, 2016, 2017). Recenti studi sono stati indirizzati alla sindrome di Stevens-Johnson, una necrolisi epidermica tossica associata a farmaci specifici (Plos One 2016, Pharmacogenomics 2017).

Inoltre ha evidenziato come le variazioni genetiche nei geni candidati di microRNA (miRNA o miR) potrebbero contribuire alla suscettibilità a malattie complesse come diabete, lupus e malattia di Chron (Acta Diabetol, 2016, Molec Diagn Ther, 2017).

Analisi del DNA Forense

Il prof. Novelli ha introdotto per la prima volta in Italia l'analisi del DNA ad uso forense (Nature 1991). Insieme al suo gruppo ha sviluppato molti protocolli e piattaforme per l'analisi del DNA sulla scena del crimine.

Contributo alla diffusione della scienza

Giuseppe Novelli è stato coinvolto attivamente nella divulgazione scientifica in Italia a vari livelli, nel campo della Genetica Umana, medica e molecolare, tenendo conferenze pubbliche su diversi argomenti. Ha regolarmente rilasciato interviste e contribuisce agli organi più autorevoli della stampa italiana come quotidiani, riviste cartacee, online scientifiche o intervenendo a programmi radiofonici e televisivi.

PRINCIPALI PROGETTI DI RICERCA

- 2002-2004: "Genetics and Genomics of Atherosclerosis" MIUR.
- 2002-2004: "Dissecting mendelian phenotypes" MIUR (Fondi FIRB).
- 2002-2004: "Operative network on Neuromuscular Disorders", Ministero della Salute.
- 2002-2004: "Neurogenetics of neurodegenerative Disorders" Ministero della Salute.
- 2002-2004: "Research of cystic fibrosis phenotype modifier genes" MIUR.

- 2003- 2005: "MAD and laminopathies" Telethon Italia.
- 2005-2007: Pathophysiology and therapeutical approaches in MADA, a rare progeroid syndrome. Rare Disease Project: Conv. N. 526/A13. Istituto Superiore della Sanità.
- 2005-2009: Finanziamento UE FP6 NACBO "Novel and improved nanomaterials, chemistries and apparatus for nanobiotechnology".
- 2005-2007: AIRC (Associazione Italiana Per La Ricerca Sul Cancro) "Genomics of Human Prostate Cancer".
- 2005-2007: Congenital heart defects: genetics, embryology and clinical aspects. MIUR.
- 2004-2007: Genetics of Cystic Fibrosis. Regione Lazio.
- 2005-2008: Finanziamento UE FP6-2004-LIFESCIHEALTH-5: Nuclear Envelope-linked Rare Human Diseases: From Molecular Pathophysiology towards Clinical
- 2006-2008: Biomarkers identification in heart failure. Ministero della Salute.
- 2005-2007: Myotonic dystrophy type 1 and type: from pathogenesis to development of innovative gene therapies (PRIN # 2005064759). MIUR.
- 2006-2007: Development of screening programs for beta-thalassemia prevention in Albania. Ministero degli Esteri.
- 2007-2008: Development of screening programs for cystic fibrosis prevention in Albania. Ministero degli Esteri.
- 2006-2008: Causes, evolution and progression of nasal polyps; role of modifier genes and a new approach through CGH array. Cystic Fibrosis Foundation, Italia.
- 2007-2009: Development of an RNA interference-based system for the molecular cell therapy of myotonic dystrophy. Finanziamento Telethon.
- 2007-2009: Identification of biomarkers during steroid doping. Ministero della Salute.
- 2007-2009: Study of efficacy of statins in association with bisphosphonate in Mandibuloacral dysplasia and Hutchinson-Gilford Progeria. Agenzia italiana del farmaco (AIFA). Approved.
- 2008-2010: New Gene therapy approach for DM1 and DM2. Association Française contre le Myopathies, FM (France). Approved.
- 2009-2012 EU-FP7, BIO-NMD, Identifying and validating pre-clinical biomarkers for diagnostics and therapeutics of Neuromuscular Disorders.
- 2010-2012: "Lipid metabolism and cancer: LOX-1 a new potential molecular target in colon cancer therapy". Fondazione Umberto Veronesi.
- 2016: "Undiagnosed diseases: a joint Italy- USA project". Ministero degli Esteri.

MEMBERSHIP DI SOCIETÀ SCIENTIFICHE

- 2019:** Academia Europae
- 2010:** Oligonucleotide Therapeutics Society (OTS)
- 2008:** Accademia Medica di Roma
- 2007:** African Society of Human Genetics (AfSHG)
- 2005:** Board Committee, American Society of Gene Therapy (ASGT)
- 1997:** Founder Member, Italian Society of Human Genetics (SIGU)
- 1990:** Human Genome Organization (HUGO)
- 1989:** European Society of Human Genetics, Board (ESHG)
- 1988:** American Society of Human Genetics (ASHG)

PARTECIPAZIONE A COMITATI EDITORIALI

- 2019- presente** Diabetes Monitor Journal (co-editor)
- 2019- presente** Human Genomics
- 2010 - presente:** Genetics Research International
- 2009 - presente:** Plos One
- 2001 - presente:** Acta Myologica
- 2003 - presente:** Journal of Cardiovascular Medicine
- 2004 - presente:** BMC Medical Genetics
- 2004 - presente:** Encyclopedia of Life Science for Genetics and Molecular Biology
- 2004 - presente:** Journal Inflammation & Allergy – Drug Targets (IADT)
- 2005 - presente:** Journal of Pharmacogenomics & Pharmacoproteomics
- 2010 - presente:** Genetics Research International

2000 - presente: La Clinica Terapeutica
2002 - presente: Journal of Cardiovascular Medicine
1999 - 2013: Clinical Genetics, 1999-2013
1999 - 2003: Neuromuscular Disorders

ATTIVITÀ DI REVIEWER PER RIVISTE SCIENTIFICHE

Acta Myologica, Advances in Pharmacological Sciences; Amer J Med. Genet., Asian J Andrology, Arch. Dermatol., Ann Hum Biol, Expert Review of Anticancer Therapy; Atherosclerosis, BMC Medical Genetics; BBA Gene Structure & Expression, BioTechniques, Clin Genet, Eur J Neurol, Brain, Current Opinion in Cardiology, Eur J Hum Genet, Eur. Heart Journal, Neuromusc Dis, J Endocrinol Invest; Chemistry/Today; Biol Neonat; Am J Med Genet., Genetica, Gene, J. Dermatol. Invest., Circulation, Circulation Res, Cell Death and Differentiation, Development, Am J Hum Genet, Human Genetics, Hum Reproduction, Mechanisms of Ageing and Development, Molecular Medicine Today, Mol Genet Metab, Nature Genetics, Neuromuscular Disorders, Gene, Gene Express, Gene Therapy, Hum Mol Genet., Hum Mutat., Pharmacogenomics, Trends in Genet, Trends in Molecular Medicine, Biological Psychiatry, Thrombosis and Haemostasis, The Journal of Cardiovascular Pharmacology, J. Endocrinol Invest., J. Med. Genet., J. Mol. Medicine, J. Gene Medicine, J. Cardiovasc Pharmacol, Lancet, Gene Therapy, Mole Genet Metab, Mol. Hum. Repr.; J. Mol Endocrinol, Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, Molecular Cytogenetics; Mol. Therapy, PLOS One, PLOS Genetics, Lancet Neurology, Lancet, New England J. Medicine, Int J. Exp. Pathol., Vaccine.

IMPACT

Giuseppe Novelli ha ottenuto quattro brevetti internazionali.

– 2000: N. MI2000A 002041: "Metodo per la determinazione del Gene SMN1" filed on 19/09/2000. Italian. Y: no; LC: no.

– 2004: N. MI2004A000251: "Production of a monoclonal antibody for UBE4A protein and its use in diagnostics". Italian. Y: yes; LC: 1 (Abcam Ltd.).

– 2005: WO /2005/080430 - Anti-ube4a/ufd2b polyclonal antibody and its use thereof as diagnostic and prognostic marker of 11q23 region alterations. International Application No.: PCT/IB2005/000305. Publication Date: 03.04.2006. International Filing Date: 08.02.2005. IPC: C07K16/40, G01N33/68, C07K16/00.

– 2006: WO/2006/137101 - Alternative splicing isoform of LOX-I protein encoding gene, and uses thereof. International Application No.: PCT/IT2006/000470. Publication Date: 28.12.2006. International Filing Date: 20.06.2006. IPC: C12Q 1/68 (2006.01). Y: yes; LC: 1.

Ha principalmente focalizzato la sua attività di ricerca su Genetica Umana, Molecolare e Medica. Ha contribuito all'identificazione di diversi geni nell'uomo. Ha caratterizzato la causa molecolare della Sindrome di Laron, la Displasia Mandibuloacrale, la Psoriasi e l'Artrite Psoriasica. Attualmente studia le basi genetiche delle malattie complesse, la caratterizzazione di linee cellulari di iPS e l'identificazione di nuovi biomarcatori genomici per la farmacogenetica.

Ha istituito un Centro di Eccellenza per lo studio della genomica, delle malattie complesse e multifattoriali presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", finanziati dal MIUR nel 2001.

Ha costituito Bioscience Genomics, spin-off dell'Università "Tor Vergata".

Ha coordinato diversi progetti di ricerca finanziati dal MIUR, CNR, Ministero della Salute, Telethon, AFM, EU FP5, EU FP6 e EU FP7, Ministero degli Esteri, Fondazione Veronesi, AIRC, AIFA, ISS.

L'impatto della sua ricerca è testimoniato dal numero delle citazioni: **a luglio 2019, 14.593 (Scopus) o 21.579 (Google Scholar).**

Il suo H-index è (53 (Scopus), o 69 (Google Scholar)).

Un'analisi bibliometrica evidenzia che è uno dei più quotati genetisti tra i *Top Italian Scientists*:

<http://www.topitalianscientists.org/>.

SELEZIONE PUBBLICAZIONI (2015-2018)

1. Spitalieri P, Talarico RV, Murdocca M, Fontana L, Marcaurelio M, Campione E, Massa R, Meola G, Serafino A, Novelli G, Sangiuolo F, Botta A. Generation and Neuronal Differentiation of hiPSCs From Patients With Myotonic Dystrophy Type 2. *Front Physiol.* 2018 Jul 27;9:967. doi: 10.3389/fphys.2018.00967.
2. Ferese R, Scala S, Biagioni F, Giardina E, Zampatti S, Modugno N, Colonnese C, Storto M, Fornai F, Novelli G, Ruggieri S, Gambardella S. Heterozygous PLA2G6 Mutation Leads to Iron Accumulation Within Basal Ganglia and Parkinson's Disease. *Front Neurol.* 2018 Jul 10;9:536. doi: 10.3389/fneur.2018.00536. eCollection 2018.
3. Capuano R, Spitalieri P, Talarico RV, Catini A, Domakoski AC, Martinelli E, Scioli MG, Orlandi A, Cicconi R, Paollesse R, Novelli G, Di Natale C, Sangiuolo F. Volatile compounds emission from teratogenic human pluripotent stem cells observed during their differentiation in vivo. *Sci Rep.* 2018 Jul 23;8(1):11056.
4. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Zhao X, Zhang R, Bottillo I, Castori M, Caglioti A, Sangiuolo F, Novelli G, Perrotti N, Otto EA; Undiagnosed Disease Network Italy. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2018 Sep;26(9):1266-1271.
5. Gargiuli C, Schena E, Mattioli E, Columbaro M, D'Apice MR, Novelli G, Greggi T, Lattanzi G. Lamins and bone disorders: current understanding and perspectives. *Oncotarget.* 2018 Apr 27;9(32):22817-22831. doi: 10.18632/oncotarget.25071.
6. Ciccacci C, Perricone C, Alessandri C, Latini A, Politi C, Delunardo F, Pierdominici M, Conti F, Novelli G, Ortona E, Borgiani P. Evaluation of ATG5 polymorphisms in Italian patients with systemic lupus erythematosus: contribution to disease susceptibility and clinical phenotypes. *Lupus.*
7. Dinarelli S, Girasole M, Spitalieri P, Talarico RV, Murdocca M, Botta A, Novelli G, Mango R, Sangiuolo F, Longo G. AFM nano-mechanical study of the beating profile of hiPSC-derived cardiomyocytes beating bodies WT and DM1. *J Mol Recognit.* 2018 Oct;31(10):e2725. doi: 10.1002/jmr.2725.
8. Maroofian R, Murdocca M, Rezaei-Delui H, Nekooei A, Mojarad M, Sangiuolo F, Novelli G, Superti-Furga A, D'Apice MR. A novel in-frame deletion in ZMPSTE24 is associated with autosomal recessive acrogeria (Gottron type) in an extended consanguineous family. *Clin Dysmorphol.* 2018 Jul;27(3):88-90.
9. Spitalieri P, Talarico RV, Caioli S, Murdocca M, Serafino A, Girasole M,
10. Dinarelli S, Longo G, Pucci S, Botta A, Novelli G, Zona C, Mango R, Sangiuolo F. Modelling the pathogenesis of Myotonic Dystrophy type 1 cardiac phenotype through human iPSC-derived cardiomyocytes. *J Mol Cell Cardiol.* 2018 May;118:95-109.
11. Politi C, Ciccacci C, Novelli G, Borgiani P. Genetics and Treatment Response in Parkinson's Disease: An Update on Pharmacogenetic Studies. *Neuromolecular Med.* 2018 Mar;20(1):1-17. doi: 10.1007/s12017-017-8473-7. Epub 2018 Jan 5. Review.
12. Santoro M, Fontana L, Maiorca F, Centofanti F, Massa R, Silvestri G, Novelli G, Botta A. Expanded [CCTG]_n repetitions are not associated with abnormal methylation at the CNBP locus in myotonic dystrophy type 2 (DM2) patients. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis.* 2018 Mar;1864(3):917-924.
13. Cenni V, D'Apice MR, Garagnani P, Columbaro M, Novelli G, Franceschi C, Lattanzi G. Mandibuloacral dysplasia: A premature ageing disease with aspects of physiological ageing. *Ageing Res Rev.* 2018 Mar;42:1-13.
14. Cascella R, Strafella C, Longo G, Manzo L, Ragazzo M, De Felici C, Gambardella S, Marsella LT, Novelli G, Borgiani P, Sangiuolo F, Cusumano A, Ricci F, Giardina E. Assessing individual risk for AMD with genetic counseling, family history, and genetic testing. *Eye (Lond).* 2017 Sep 15.
15. Latini A, Ciccacci C, Novelli G, Borgiani P. Polymorphisms in miRNA genes and their involvement in autoimmune diseases susceptibility. *Immunol Res.* 2017 Aug;65(4):811-827.
16. Ciccacci C, Latini A, Politi C, Mancinelli S, Marazzi MC, Novelli G, Palombi L, Borgiani P. Impact of glutathione transferases genes polymorphisms in nevirapine adverse reactions: a possible role for GSTM1 in SJS/TEN susceptibility. *Eur J Clin Pharmacol.* 2017 Jul 8.
17. Rufini S, Ciccacci C, Novelli G, Borgiani P. Pharmacogenetics of inflammatory bowel disease: a focus on Crohn's disease. *Pharmacogenomics.* 2017 Jul;18(11):1095-1114.

18. Foo FL, McEniery CM, Lees C, Khalil A; International Working Group on Maternal Haemodynamics. Assessment of arterial function in pregnancy: recommendations of the International Working Group on Maternal Haemodynamics. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2017 Jul 1.
19. Capuano R, Spitalieri P, Talarico RV, Domakoski AC, Catini A, Paolesse R, Martinelli E, Novelli G, Sangiuolo F, Di Natale C. A preliminary analysis of volatile metabolites of human induced pluripotent stem cells along the in vitro differentiation. *Sci Rep.* 2017 May 9;7(1):1621.
20. Gambardella S, Ferese R, Biagioni F, Busceti CL, Campopiano R, Griguoli AMP, Limanaqi F, Novelli G, Storto M, Fornai F. The Monoamine Brainstem Reticular Formation as a Paradigm for Re-Defining Various Phenotypes of Parkinson's Disease Owing Genetic and Anatomical Specificity. *Front Cell Neurosci.* 2017 Apr 18;11:102.
21. Ferradini V, Cassone M, Nuovo S, Bagni I, D'Apice MR, Botta A, Novelli G, Sangiuolo F. Targeted Next Generation Sequencing in patients with Myotonia Congenita. *Clin Chim Acta.* 2017 Jul;470:1-7.
22. Bruno V, Rizzacasa B, Pietropolli A, Capogna MV, Massoud R, Ticconi C, Piccione E, Cortese C, Novelli G, Amati F. OLR1 and Loxin Expression in PBMCs of Women with a History of Unexplained Recurrent Miscarriage: A Pilot Study. *Genet Test Mol Biomarkers.* 2017 Jun;21(6):363-372.
23. Mizzi C, Dalabira E, Kumuthini J, Dzimiri N, Balogh I, Başak N, Böhm R, Borg J, Borgiani P, Bozina N, Bruckmueller H, Burzynska B, Carracedo A, Cascorbi I, Deltas C, Dolzan V, Fenech A, Grech G, Kasiulevicius V, Kádaši Ľ, Kučinskas V, Khusnutdinova E, Loukas YL, Macek M Jr, Makukh H, Mathijssen R, Mitropoulos K, Mitropoulou C, Novelli G, Papantoni I, Pavlovic S, Saglio G, Sertić J, Stojiljkovic M, Stubbs AP, Squassina A, Torres M, Turnovec M, van Schaik RH, Voskarides K, Wakil SM, Werk A, Del Zompo M, Zukic B, Katsila T, Lee MT, Motsinger-Rief A, McLeod HL, van der Spek PJ, Patrinos GP. Correction: A European Spectrum of Pharmacogenomic Biomarkers: Implications for Clinical Pharmacogenomics. *PLoS One.* 2017 Feb 16;12(2):e0172595.
24. Rizzacasa B, Morini E, Pucci S, Murdocca M, Novelli G, Amati F. LOX-1 and Its Splice Variants: A New Challenge for Atherosclerosis and Cancer-Targeted Therapies. *Int J Mol Sci.* 2017 Jan 29;18(2). pii: E290.
25. Conigliaro P, Ciccacci C, Politi C, Triggianese P, Rufini S, Kroegler B, Perricone C, Latini A, Novelli G, Borgiani P, Perricone R. Polymorphisms in STAT4, PTPN2, PSORS1C1 and TRAF3IP2 Genes Are Associated with the Response to TNF Inhibitors in Patients with Rheumatoid Arthritis. *PLoS One.* 2017 Jan 20;12(1):e0169956.
26. Pucci S, Polidoro C, Joubert A, Mastrangeli F, Tolu B, Benassi M, Fiaschetti V, Greco L, Miceli R, Floris R, Novelli G, Orlandi A, Santoni R. Ku70, Ku80, and sClusterin: A Cluster of Predicting Factors for Response to Neoadjuvant Chemoradiation Therapy in Patients With Locally Advanced Rectal Cancer. *Int J Radiat Oncol Biol Phys.* 2017 Feb 1;97(2):381-388.
27. Campione E, Botta A, Di Prete M, Rastelli E, Gibellini M, Petrucci A, Bernardini S, Novelli G, Bianchi L, Orlandi A, Massa R, Terracciano C. Cutaneous features of myotonic dystrophy types 1 and 2: Implication of premature aging and vitamin D homeostasis. *Neuromuscul Disord.* 2017 Feb;27(2):163-169.
28. Carr DF, Bourgeois S, Chaponda M, Takeshita LY, Morris AP, Castro EM, Alfirevic A, Jones AR, Rigden DJ, Haldenby S, Khoo S, Laloo DG, Heyderman RS, Dandara C, Kampira E, van Oosterhout JJ, Ssali F, Munderi P, Novelli G, Borgiani P, Nelson MR, Holden A, Deloukas P, Pirmohamed M. Genome-wide association study of nevirapine hypersensitivity in a sub-Saharan African HIV-infected population. *J Antimicrob Chemother.* 2017 Apr 1;72(4):1152-1162.
29. Santoro M, Masciullo M, Silvestri G, Novelli G, Botta A. Myotonic dystrophy type 1: role of CCG, CTC and CGG interruptions within DMPK alleles in the pathogenesis and molecular diagnosis. *Clin Genet.* 2016 Dec 19.
30. Gambardella S, Biagioni F, Ferese R, Busceti CL, Frati A, Novelli G, Ruggieri S, Fornai F. Vacuolar Protein Sorting Genes in Parkinson's Disease: A Re-appraisal of Mutations Detection Rate and Neurobiology of Disease. *Front Neurosci.* 2016 Nov 24;10:532. eCollection 2016. Review.
31. Ciccacci C, Perricone C, Politi C, Rufini S, Ceccarelli F, Cipriano E, Alessandri C, Latini A, Valesini G, Novelli G, Conti F, Borgiani P. A polymorphism upstream MIR1279 gene is associated with pericarditis development in Systemic Lupus Erythematosus and contributes to definition of a genetic risk profile for this complication. *Lupus.* 2017 Jul;26(8):841-848.
32. Botta A, Rossi G, Marcaurelio M, Fontana L, D'Apice MR, Brancati F, Massa R, G Monckton D, Sangiuolo F, Novelli G. Identification and characterization of 5' CCG interruptions in complex DMPK expanded alleles. *Eur J Hum Genet.* 2017 Feb;25(2):257-261.
33. Romeo F, Novelli G, Ferrari M, Talamo M. Beyond the cardiovascular risk charts: the new way of hybrid profiles. *J Cardiovasc Med (Hagerstown).* 2016 Dec;17(12):851-854.
34. Ciccacci C, Politi C, Biancone L, Latini A, Novelli G, Calabrese E, Borgiani P. Polymorphisms in MIR122, MIR196A2, and MIR124A Genes are Associated with Clinical Phenotypes in Inflammatory Bowel Diseases. *Mol Diagn Ther.* 2017 Feb;21(1):107-114.

35. Cassone M, Ferradini V, Longo G, Sarchielli P, Murasecco D, Romoli M, Pasquini E, Novelli G, Prontera P, Sangiuolo F. Genotype-phenotype correlation of F484L mutation in three Italian families with Thomsen myotonia. *Muscle Nerve*. 2017 Jun;55(6):E24-E25.
36. Mizzi C, Dalabira E, Kumuthini J, Dzimiri N, Balogh I, Başak N, Böhm R, Borg J, Borgiani P, Bozina N, Bruckmueller H, Burzynska B, Carracedo A, Cascorbi I, Deltas C, Dolzan V, Fenech A, Grech G, Kasiulevicius V, Kádaši L, Kučinskis V, Khusnutdinova E, Loukas YL, Macek M Jr, Makukh H, Mathijssen R, Mitropoulos K, Mitropoulou C, Novelli G, Papantoni I, Pavlovic S, Saglio G, Setric J, Stojiljkovic M, Stubbs AP, Squassina A, Torres M, Turnovec M, van Schaik RH, Voskarides K, Wakil SM, Werk A, Del Zompo M, Zucic B, Katsila T, Lee MT, Motsinger-Rief A, McLeod HL, van der Spek PJ, Patrinos GP. A European Spectrum of Pharmacogenomic Biomarkers: Implications for Clinical Pharmacogenomics. *PLoS One*. 2016 Sep 16;11(9):e0162866.
37. Bianchi L, Costanza G, Campione E, Ruzzetti M, Di Stefani A, Diluvio L, Giardina E, Cascella R, Cordiali-Fei P, Bonifati C, Chiricozzi A, Novelli G, Ensoli F, Orlandi A. Biomolecular index of therapeutic efficacy in psoriasis treated by anti-TNF alpha agents. *G Ital Dermatol Venereol*. 2016 Sep 14.
38. Politi C, Ciccacci C, D'Amato C, Novelli G, Borgiani P, Spallone V. Recent advances in exploring the genetic susceptibility to diabetic neuropathy. *Diabetes Res Clin Pract*. 2016 Oct;120:198-208.
39. Murdocca M, Ciafrè SA, Spitalieri P, Talarico RV, Sanchez M, Novelli G, Sangiuolo F. SMA Human iPSC-Derived Motor Neurons Show Perturbed Differentiation and Reduced miR-335-5p Expression. *Int J Mol Sci*. 2016 Jul 30;17(8). pii: E1231.
40. Ciccacci C, Conigliaro P, Perricone C, Rufini S, Triggianese P, Politi C, Novelli G, Perricone R, Borgiani P. Polymorphisms in STAT-4, IL-10, PSORS1C1, PTPN2 and MIR146A genes are associated differently with prognostic factors in Italian patients affected by rheumatoid arthritis. *Clin Exp Immunol*. 2016 Nov;186(2):157-163.
41. Cascella R, Strafella C, Longo G, Maccarone M, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Giardina E. Pharmacogenomics of multifactorial diseases: a focus on psoriatic arthritis. *Pharmacogenomics*. 2016 Jun;17(8):943-51.
42. Ferese R, Zampatti S, Griguoli AM, Fornai F, Giardina E, Barrano G, Albano V, Campopiano R, Scala S, Novelli G, Gambardella S. A New Splicing Mutation in the L1CAM Gene Responsible for X-Linked Hydrocephalus (HSAS). *J Mol Neurosci*. 2016 Jul;59(3):376-81.
43. Spitalieri P, Talarico VR, Murdocca M, Novelli G, Sangiuolo F. Human induced pluripotent stem cells for monogenic disease modelling and therapy. *World J Stem Cells*. 2016 Apr 26;8(4):118-35.
44. Pierandrei S, Luchetti A, Sanchez M, Novelli G, Sangiuolo F, Lucarelli M. The Gene Targeting Approach of Small Fragment Homologous Replacement (SFHR) Alters the Expression Patterns of DNA Repair and Cell Cycle Control Genes. *Mol Ther Nucleic Acids*. 2016 Apr 5;5:e304.
45. Pietropolli A, Capogna MV, Cascella R, Germani C, Bruno V, Strafella C, Sarta S, Ticconi C, Marmo G, Gallaro S, Longo G, Marsella LT, Novelli A, Novelli G, Piccione E, Giardina E. Three-hour analysis of non-invasive foetal sex determination: application of Plexor chemistry. *Hum Genomics*. 2016 Apr 4;10:9.
46. Mango R, Luchetti A, Sangiuolo R, Ferradini V, Briglia N, Giardina E, Ferrè F, Helmer Citterich M, Romeo F, Novelli G, Sangiuolo F. Next Generation Sequencing and Linkage Analysis for the Molecular Diagnosis of a Novel Overlapping Syndrome Characterized by Hypertrophic Cardiomyopathy and Typical Electrical Instability of Brugada Syndrome. *Circ J*. 2016;80(4):938-49.
47. Guglielmi V, Floris R, D'Adamo M, Garaci F, Novelli G, Sbraccia P. Massive obesity and hyperphagia in posterior bilateral periventricular heterotopias: case report. *BMC Med Genet*. 2016 Mar 9;17:18.
48. Murdocca M, Mango R, Pucci S, Biocca S, Testa B, Capuano R, Paolesse R, Sanchez M, Orlandi A, di Natale C, Novelli G, Sangiuolo F. The lectin-like oxidized LDL receptor-1: a new potential molecular target in colorectal cancer. *Oncotarget*. 2016 Mar 22;7(12):14765-80.
49. Vanacore N, Rastelli E, Antonini G, Bianchi ML, Botta A, Bucci E, Casali C, Costanzi-Porrini S, Giacanelli M, Gibellini M, Modoni A, Novelli G, Pennisi EM, Petrucci A, Piantadosi C, Silvestri G, Terracciano C, Massa R. An Age-Standardized Prevalence Estimate and a Sex and Age Distribution of Myotonic Dystrophy Types 1 and 2 in the Rome Province, Italy. *Neuroepidemiology*. 2016;46(3):191-7.
50. Pucci S, Zonetti MJ, Fisco T, Polidoro C, Bocchinfuso G, Palleschi A, Novelli G, Spagnoli LG, Mazzarelli P. Carnitine palmitoyl transferase-1A (CPT1A): a new tumor specific target in human breast cancer. *Oncotarget*. 2016 Apr 12;7(15):19982-96.
51. Ceccarelli F, Perricone C, Borgiani P, Ciccacci C, Rufini S, Cipriano E, Alessandri C, Spinelli FR, Sili Scavalli A, Novelli G, Valesini G, Conti F. Genetic Factors in Systemic Lupus Erythematosus: Contribution to Disease Phenotype. *J Immunol Res*. 2015;2015:745647.
52. Ciccacci C, Politi C, Novelli G, Borgiani P. Advances in Exploring the Role of Micrnas in Inflammatory Bowel Disease. *Microna*. 2016;5(1):5-11. Review.

53. Cascella R, Strafella C, Gambardella S, Longo G, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Giardina E. Two molecular assays for the rapid and inexpensive detection of GJB2 and GJB6 mutations. *Electrophoresis*. 2016 Mar;37(5-6):860-4.
54. Ferese R, Modugno N, Campopiano R, Santilli M, Zampatti S, Giardina E, Nardone A, Postorivo D, Fornai F, Novelli G, Romoli E, Ruggieri S, Gambardella S. Four Copies of SNCA Responsible for Autosomal Dominant Parkinson's Disease in Two Italian Siblings. *Parkinsons Dis*. 2015;2015:546462.
55. Rufini S, Ciccacci C, Politi C, Giardina E, Novelli G, Borgiani P. Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis: an update on pharmacogenetics studies in drug-induced severe skin reaction. *Pharmacogenomics*. 2015 Nov;16(17):1989-2002.
56. Stocchi L, Polidori E, Potenza L, Rocchi MB, Calcabrini C, Busacca P, Capalbo M, Potenza D, Amati F, Mango R, Romeo F, Novelli G, Stocchi V. Mutational analysis of mitochondrial DNA in Brugada syndrome. *Cardiovasc Pathol*. 2016 Jan-Feb;25(1):47-54.
57. Morini E, Rizzacasa B, Pucci S, Polidoro C, Ferrè F, Caporossi D, Helmer Citterich M, Novelli G, Amati F. The human rs1050286 polymorphism alters LOX-1 expression through modifying miR-24 binding. *J Cell Mol Med*. 2016 Jan;20(1):181-7.
58. Spitalieri P, Talarico RV, Botta A, Murdocca M, D'Apice MR, Orlandi A, Giardina E, Santoro M, Brancati F, Novelli G, Sangiuolo F. Generation of Human Induced Pluripotent Stem Cells from Extraembryonic Tissues of Fetuses Affected by Monogenic Diseases. *Cell Reprogram*. 2015 Aug;17(4):275-87.
59. Cascella R, Strafella C, Germani C, Novelli G, Ricci F, Zampatti S, Giardina E. The Genetics and the Genomics of Primary Congenital Glaucoma. *Biomed Res Int*. 2015;2015:321291.
60. Santoro M, Fontana L, Masciullo M, Bianchi ML, Rossi S, Leoncini E, Novelli G, Botta A, Silvestri G. Expansion size and presence of CCG/CTC/CGG sequence interruptions in the expanded CTG array are independently associated to hypermethylation at the DMPK locus in myotonic dystrophy type 1 (DM1). *Biochim Biophys Acta*. 2015 Dec;1852(12):2645-52.
61. Longo G, Russo S, Novelli G, Sangiuolo F, D'Apice MR. Mutation spectrum of the MTM1 gene in XLMTM patients: 10 years of experience in prenatal and postnatal diagnosis. *Clin Genet*. 2016 Jan;89(1):93-8.
62. Cascella R, Strafella C, Germani C, Manzo L, Marsella LT, Borgiani P, Sobhy N, Abdelmaksood R, Gerou S, Ioannides D, Sangiuolo F, Novelli G, Hashad D, Vakirlis E, Giardina E. FLG (filaggrin) null mutations and sunlight exposure: Evidence of a correlation. *J Am Acad Dermatol*. 2015 Sep;73(3):528-9.
63. Luchetti A, Ciafrè SA, Murdocca M, Malgieri A, Masotti A, Sanchez M, Farace MG, Novelli G, Sangiuolo F. A Perturbed MicroRNA Expression Pattern Characterizes Embryonic Neural Stem Cells Derived from a Severe Mouse Model of Spinal Muscular Atrophy (SMA). *Int J Mol Sci*. 2015 Aug 6;16(8):18312-27.
64. Garaci F, Marsili L, Riant F, Marziali S, Cécillon M, Pasquarelli R, Sangiuolo F, Floris R, Novelli G, Tournier-Lasserre E, Brancati F. Cerebral cavernous malformations associated to meningioma: High penetrance in a novel family mutated in the PDCD10 gene. *Neuroradiol J*. 2015 Jun;28(3):289-93.
65. Cascella R, Stocchi L, Strafella C, Mezzaroma I, Mannazzu M, Vullo V, Montella F, Parruti G, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Pirazzoli A, Zampatti S, Giardina E. Comparative analysis between saliva and buccal swabs as source of DNA: lesson from HLA-B*57:01 testing. *Pharmacogenomics*. 2015;16(10):1039-46.
66. Ruggieri A, Brancati F, Zanotti S, Maggi L, Pasanisi MB, Saredi S, Terracciano C, Antozzi C, D'Apice MR, Sangiuolo F, Novelli G, Marshall CR, Scherer SW, Morandi L, Federici L, Massa R, Mora M, Minassian BA. Complete loss of the DNAJB6 G/F domain and novel missense mutations cause distal-onset DNAJB6 myopathy. *Acta Neuropathol Commun*. 2015 Jul 25;3:44.
67. Ciccacci C, Rufini S, Politi C, Novelli G, Forte V, Borgiani P. Could MicroRNA polymorphisms influence warfarin dosing? A pharmacogenetics study on mir133 genes. *Thromb Res*. 2015 Aug;136(2):367-70.
68. Nuovo S, Passeri M, Di Benedetto E, Calanchini M, Meldolesi I, Di Giacomo MC, Petrucci D, Piemontese MR, Zelante L, Sangiuolo F, Novelli G, Fabbri A, Brancati F. Characterization of endocrine features and genotype-phenotypes correlations in blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome type 1. *J Endocrinol Invest*. 2016 Feb;39(2):227-33.
69. Rufini S, Ciccacci C, Di Fusco D, Ruffa A, Pallone F, Novelli G, Biancone L, Borgiani P. Autophagy and inflammatory bowel disease: Association between variants of the autophagy-related IRGM gene and susceptibility to Crohn's disease. *Dig Liver Dis*. 2015 Sep;47(9):744-50.
70. D'Apice MR, Novelli A, di Masi A, Biancolella M, Antoccia A, Gullotta F, Licata N, Minella D, Testa B, Nardone AM, Palmieri G, Calabrese E, Biancone L, Tanzarella C, Frontali M, Sangiuolo F, Novelli G, Pallone F. Deletion of REXO1L1 locus in a patient with malabsorption syndrome, growth retardation, and dysmorphic features: a novel recognizable microdeletion syndrome? *BMC Med Genet*. 2015 Apr 2;16:20.
71. Evangelisti C, Bernasconi P, Cavalcante P, Cappelletti C, D'Apice MR, Sbraccia P, Novelli G, Prencipe S, Lemma S, Baldini N, Avnet S, Squarzone S, Martelli AM, Lattanzi G. Modulation of TGFbeta 2 levels by lamin A in U2-

- OS osteoblast-like cells: understanding the osteolytic process triggered by altered lamins. *Oncotarget*. 2015 Apr 10;6(10):7424-37.
72. Jannini EA, Burri A, Jern P, Novelli G. Genetics of Human Sexual Behavior: Where We Are, Where We Are Going. *Sex Med Rev*. 2015 Apr;3(2):65-77.
 73. Morini E, Sangiuolo F, Caporossi D, Novelli G, Amati F. Application of Next Generation Sequencing for personalized medicine for sudden cardiac death. *Front Genet*. 2015 Mar 2;6:55.
 74. Ciccacci C, Rufini S, Mancinelli S, Buonomo E, Giardina E, Scarcella P, Marazzi MC, Novelli G, Palombi L, Borgiani P. A pharmacogenetics study in Mozambican patients treated with nevirapine: full resequencing of TRAF3IP2 gene shows a novel association with SJS/TEN susceptibility. *Int J Mol Sci*. 2015 Mar 12;16(3):5830-8.
 75. Pirollo LM, Salehi LB, Sarta S, Cassone M, Capogna MV, Piccione E, Novelli G, Pietropolli A. A new case of prenatally diagnosed pentasomy x: review of the literature. *Case Rep Obstet Gynecol*. 2015;2015:935202.
 76. Viggiano E, Marabotti A, Burlina AP, Cazzorla C, D'Apice MR, Giordano L, Fasan I, Novelli G, Facchiano A, Burlina AB. Clinical and molecular spectra in galactosemic patients from neonatal screening in northeastern Italy: structural and functional characterization of new variations in the galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT) gene. *Gene*. 2015 Apr 1;559(2):112-8.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.lgs. 196 del 30 giugno 2003 e dichiaro il presente CV conforme ai sensi dell'artt. 75 e 76 D.P.R. 445/2000

Luglio 2019

Giuseppe Novelli