



Informacion personal

Casella Raffaella

Via Tiburtina Valeria, n°403 Pescara (PE, 65128; Italia)

3381478346

r.casella@unizkm.al

Italiane

Shtetësia Italiane Data e lindjes 02/02/1984, F.

FUSHA E KOMPETENCËS Kërkimi shkencor dhe teknologjia

Ekspierencat profesionale

Data 2017 Në vijim

Kërkuese shkencore në Universitetin Katolik "Zoja e Këshillit të Mirë" Tiranë, Shqipëri.

05/03/2018 Në vijim

Emërimi i ekspertit për këtë temë për modulën e gjenetikës mjekësore (MED03),

Diplomë Masteri në Bioteknologji Mjekësore, Universiteti i Romës "Tor Vergata"

2018/05/04

Fituese e çmimit "Kërkuesit e Rinj" në Universitetin e Romës "Tor Vergata"

2014- 2014

Fitues për bashkëpunim të koordinuar dhe të vazhdueshëm për kryerjen e veprimtarisë së adresuar ekskluzivisht në ekzekutimin e projektit "Gjenetika e degjenerimit të retinës së trashëguar "

Fituese e një bursë pasuniversitare me temën "Konsulenca gjenetike në testet parandaluese të sëmundjeve të syrit"

Fituese e një granti me titullin "Identifikimi i biomarkerëve gjenomikë të ndjeshmërisë ndaj radiosensitivitetit"

Gjenetikë mjekësore, Gjenetikë e syrit, Mjekësi gjenomike, farmakogjenomikë, Mjekësi precize dhe barna të personalizuar

ARSIMI DHE TRAJNIMET

2017 – në vijim

U regjistrua në Programin e Specializimit në Gjenetikë Mjekësore, në Universitetin e Studimeve të Romës "Tor Vergata"

25/06/2014

PhD me temën "Karakterizimi gjenetik të Degjenerimit Macular lidhur me moshën: bazat klinike dhe molekulare për të zhvilluar një test parashikues "nën udhëheqjen e Prof. E. Giardina

14/05/2014

Regjistri Profesional i Urdhrit Kombëtar të Biologëve, Seksioni A, n. regjistrimi AA_070959

10/2010 - 10/10/2013

Doktoratë në "Teknologjitë e Avancuara në Biomjekësi "(Cikli XXVI) në Fakultetin e Mjekësisë dhe Kirurgjisë,

Universiteti i Romës "Tor Vergata", Departamenti i Biomjekësisë e
Parandalimi, Laboratori i Gjenetikës Mjekësore me regji nga Prof. G. Novelli

Sesioni i dytë 2010

Provimi shtetëror për të ushtruar profesionin e Biologut në Universitetin
të Studimeve të Romës "Tor Vergata", Fakulteti i Shkencave Matematike, Fizike dhe Natyrore.
E drejta për ushtrimin e profesionit të biologut

01/10/2007 - 11/12/2009

Diplomë e Nivelit të II në Bioteknologji Genomike (LS, kategoria 8 / S), me notën
110 shkëlqyeshëm / 110 në Universitetin "La Sapienza" të Romës, Fakulteti i Shkencave
Matematikë, Fizikë dhe Natyrore

10/10/2003 - 10/07/2007

Diplomë Bachelor në Bioteknologji Industriale specializuar në
diagnostikim, terapeutikë dhe vaksina, me 110 cum laude / 110 në Universitetin
e Studimeve të Urbino "Carlo Bo", Fakulteti i Matematikës, Fizikës dhe
Shkencave të Natyrës

Gjuha amtare	Italisht
Gjuhë të tjera	Anglisht Dëgjim B1 Lexim B2 E folur B1 E Shkruar B1

Aftësi dhe
kompetenca teknike

Njohuri të shkëlqyera për metodat molekulare të përdorura në laboratorët e
Gjenetika mjekësore:

- Nxjerrja e ADN-së (metodat manuale dhe të automatizuara);
- Nxjerrja e ARN-së (metodat manuale dhe të automatizuara);
- Përforcimi i ADN-së (PCR), PCR në kohë reale (diskriminimi alelik,
kuantifikimi dhe shprehja), PCR dixhitale;
- Metodat e ndarjes së ADN-së (elektroforeza e xhelit, elektroforeza
kapilar);
- Metodat e pastrimit të ADN-së (kimike dhe enzimatike);
- Sekuencimi dhe renditja automatike e gjeneratës së re;
- Analiza e mikrosateliteve;
- Analiza e biostatistikës dyvariane dhe multivariate;
- Analiza e bioinformatikës;
- Menaxhimi i Biobanks

Aftësi të shkëlqyera në zhvillimin e analizave molekulare të zbatueshme në praktikën klinike
Analizat molekulare të zhvilluara: UPD15 Assip Multiplex, UPD7 Assip Multiplex,
26Cx, 26-30Cx, NAFLD, IL28B, HLA-B * 57: 01.

Njohuri dhe aftësi
Profesionale

Njohuri të shkëlqyera për sëmundjet e trashëguara dhe sëmundjet Mendeliane
multifactorial. Në veçanti, edukimi im bazohej në sëmundje probleme komplekse kronike-inflamatore siç është ekzema
Atopike, Psoriasis, Psoriasis Arthropathic dhe Degjenerimi Macular lidhur me moshën.
Përvojë në gjenetikën e syrit me studimin e sëmundjeve Mendeliane e
kompleks (Dystrofia e modeleve, sëmundja më e mirë, sëmundja e Stargardt, retiniti)
Pigmentosa, distrofitë retinale, keratokonus dhe degjenerimi makular
Moshë lidhur). Studimi i sëmundjeve neuromuskulare (FSHD, DMD, LGMD) e
neurodegenerative (AD dhe PD). Aftësi e shkëlqyeshme për të aplikuar në praktikën klinike
protokollet e mjekësisë së personalizuar dhe preciz në fushën e sëmundjeve
neuromuskular, neurodegenerues dhe okular.
Përvojë në aktivitetin e kujdesit dhe në menaxhimin e pacientëve me të ndryshëm
patologjitë gjenetike.

Njohuri të shkëlqyera për programin kryesor operativ dhe më të rëndësishmet
programet e analizës së biostatistikës dhe bioinformatikës.

Aftësitë dhe
kompetencat IT

Aftësi të shkëlqyera komunikimi
Aftësi të shkëlqyera për vendimmarrje dhe vetë-menaxhim.

Leje drejtimi B

Patentë Parametrat bibliometrikë
Publikime
Parametra Scopus:
Bibliometrikë Numri i përgjithshëm i botimeve ndërkombëtare: 33
h-indeksi: 8
Citata totale: 200

Publikime Atopic Eczema: Genetic Analysis of COL6A5, COL8A1, and COL10A1 in Mediterranean Populations. Strafella C, Caputo V, Minozzi G, Milano F, Arcangeli M, Sobhy N, Abdelmaksood R, Hashad D, Vakirlis E, Novelli G, Cascella R, Giardina E. Biomed Res Int. 2019 Jun 4;2019:3457898. doi: 10.1155/2019/3457898

Limb-Girdle Muscular Dystrophies (LGMDs): The Clinical Application of NGS Analysis, a Family Case Report. Strafella C, Campoli G, Galota RM, Caputo V, Pagliaroli G, Carboni S, Zampatti S, Peconi C, Mela J, Sancricca C, Primiano G, Minozzi G, Servidei S, Cascella R, Giardina E. Front Neurol. 2019 Jun 13;10:619. doi: 10.3389/fneur.2019.00619.

The Interplay between miRNA-Related Variants and Age-Related Macular Degeneration: EVIDENCE of Association of MIR146A and MIR27A. Strafella C, Errichiello V, Caputo V, Aloe G, Ricci F, Cusumano A, Novelli G, Giardina E, Cascella R. Int J Mol Sci. 2019 Mar 29;20(7). pii: E1578. doi: 10.3390/ijms20071578.

Doyme honeycomb retinal dystrophy - functional improvement following subthreshold nanopulse laser treatment: a case report. Cusumano A, Falsini B, Giardina E, Cascella R, Sebastiani J, Marshall J. J Med Case Rep. 2019.

Expression and potential role of cellular retinol binding protein I in psoriasis. Costanza G, Doldo E, Ferlosio A, Tarquini C, Passeri D, Cascella R, Bavetta M, Di Stefani A, Bonifati C, Agostinelli S, Centofanti F, Giardina E, Campione E, Bianchi L, Donati P, Morrone A, Orlandi A. Oncotarget. 2018.

Digenic Inheritance of Shortened Repeat Units of the D4Z4 Region and a Loss-of-Function Variant in SMCHD1 in a Family With FSHD. Cascella R, Strafella C, Caputo V, Galota RM, Errichiello V, Scutifero M, Petillo R, Marella GL, Arcangeli M, Colantoni L, Zampatti S, Ricci E, Deidda G, Politano L, Giardina E. Front Neurol. 2018.

Identification of Duchenne/Becker muscular dystrophy mosaic carriers through a combined DNA/RNA analysis. Zampatti S, Mela J, Peconi C, Pagliaroli G, Carboni S, Barrano G, Zito I, Cascella R, Marella G, Milano F, Arcangeli M, Caltagirone C, Novelli A, Giardina E. Prenat Diagn. 2018.

Application of Precision Medicine in Neurodegenerative Diseases. Strafella C, Caputo V, Galota MR, Zampatti S, Marella G, Mauriello S, Cascella R, Giardina E. Front Neurol. 2018.

Uncovering genetic and non-genetic biomarkers specific for exudative age-related macular degeneration: significant association of twelve variants. Cascella R, Strafella C, Longo G, Ragazzo M, Manzo L, De Felici C, Errichiello V, Caputo V, Viola F, Eandi CM, Staurenghi G, Cusumano A, Mauriello S, Marsella LT, Ciccacci C, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Ricci F, Giardina E. Oncotarget, 2017.

KIF3A and *IL-4* are disease-specific biomarkers for psoriatic arthritis susceptibility. Cascella R, Strafella C, Ragazzo M, Manzo L, Costanza G, Bowes J, Hüffmeier U, Potenza S, Sangiuolo F, Reis A, Barton A, Novelli G, Orlandi A, Giardina E. Oncotarget. 2017 8;8(56):95401-95411. doi: 10.18632/oncotarget.20727.

Towards the application of precision medicine in Age-Related Macular Degeneration. Cascella R, Strafella C, Caputo V, Errichiello V, Zampatti S,

Milano F, Potenza S, Mauriello S, Novelli G, Ricci F, Cusumano A, Giardina E. *Prog Retin Eye Res.* 2017;29. pii: S1350-9462(17)30058-7. doi: 10.1016/j.

Assessing individual risk for AMD with genetic counseling, family history, and genetic testing. 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. *Eye (Lond).* 2018 ;32(2):446-450. doi: 10.1038/eye.2017.192.

Biomolecular index of therapeutic efficacy in psoriasis treated by anti-TNF alpha agents. 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. *G Ital Dermatol Venereol.* 2016.

Pharmacogenomics of multifactorial diseases: a focus on psoriatic arthritis. Cascella R, Strafella C, Longo G, Maccarone M, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Giardina E. *Pharmacogenomics.* 2016 17(8):943-51. doi: 10.2217/pgs.16.20.

Three-hour analysis of non-invasive foetal sex determination: application of Plexor chemistry. 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. *Hum Genomics.* 2016;10:9. doi: 10.1186/s40246-016-0066-2.

Two molecular assays for the rapid and inexpensive detection of GJB2 and GJB6 mutations. Cascella R, Strafella C, Gambardella S, Longo G, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Giardina E. *Electrophoresis.* 2015. doi: 10.1002/elps.201500346.

May some HCV genotype 1 patients still benefit from dual therapy? The role of very early HCV kinetics. Tontodonati M, Cento V, Polilli E, Colabattista C, Cascella R, et al., *New Microbiol.* 2015 Nov;38(4):491-7.

The Genetics and the Genomics of Primary Congenital Glaucoma. Cascella R, Strafella C, Germani C, Novelli G, Ricci F, Zampatti S, Giardina E. *Biomed Res Int.* 2015;2015:321291.

FLG (filaggrin) null mutations and sunlight exposure: Evidence of a correlation. 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. *J Am Acad Dermatol.* 2015;73(3):528-9.

Comparative analysis between saliva and buccal swabs as source of DNA: lesson from HLA-B*57:01 testing. 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. *Pharmacogenomics.* 2015;16(10):1039-46.

Absence of filaggrin mutation in a patient affected by pachyonychia congenita and mild atopic dermatitis. Terrinoni A, Giardina E, Pertusi G, Cascella R, Serra V, Bornacina C, Palombo R, Tiberio R, Gattoni M, Novelli G, Annicchiarico-Petruzzelli M, Melino G, Colombo E. *Eur J Dermatol.* 2014;24(6):703-4.

Age-related macular degeneration: insights into inflammatory genes. Cascella R, Ragazzo M, Strafella C, Missiroli F, Borgiani P, Angelucci F, Marsella LT, Cusumano A, Novelli G, Ricci F, Giardina E. *J Ophthalmol.* 2014;2014:582842.

Direct PCR: a new pharmacogenetic approach for the inexpensive testing of HLAB*57:01. Cascella R, Strafella C, Ragazzo M, Zampatti S, Borgiani P, Gambardella S, Pirazzoli A, Novelli G, Giardina E. *Pharmacogenomics J.* 2014. doi:

10.1038/tpj.2014.48.

Haplotypes in *IL-8* Gene Are Associated to Age-Related Macular Degeneration: A Case-Control Study. Ricci F, Staurengi G, Lepre T, Missiroli F, Zampatti S, Cascella R, Borgiani P, Marsella LT, Eandi CM, Cusumano A, Novelli G, Giardina E. *PLoS One*. 2013;8(6):e66978.

Association Of Kif3a, But Not Ovol1 And Act19, With Atopic Eczema In Italian Patients. Lepre T, Cascella R, Ragazzo M, Galli E, Novelli G, Giardina E. *Br J Dermatol*. 2012. doi: 10.1111/bjd.12178.

The Pharmacogenomic HLA Biomarker Associated to Adverse Abacavir Reactions: Comparative Analysis of Different Genotyping Methods. Stocchi L, Cascella R, Zampatti S, Pirazzoli A, Novelli G, Giardina E. *Curr Genomics*. 2012;13(4):314-20. doi: 10.2174/138920212800793311.

Polymorphisms in *ARMS2* (LOC387715) and *LOXL1* genes in the Japanese with age-related macular degeneration. Lepre T, Cascella R, Missiroli F, De Felici C, Taglia F, Zampatti S, Cusumano A, Ricci F, Giardina E, Eandi CM, Novelli G. *Am J Ophthalmol*. 2011;152(2):325-6; author reply 326. doi: 10.1016/j.ajo.2011.04.021.

Full sequencing of the *FLG* gene in Italian patients with atopic eczema: evidence of new mutations, but lack of an association. Cascella R, Foti Cuzzola V, Lepre T, Galli E, Moschese V, Chini L, Mazzanti C, Fortugno P, Novelli G, Giardina E. *J Invest Dermatol*. 2011;131(4):982-4. doi: 10.1038/jid.2010.398.

A multiplex molecular assay for the detection of uniparental disomy for human chromosome 7. Giardina E, Peconi C, Cascella R, Sinibaldi C, Foti Cuzzola V, Nardone AM, Bramanti P, Novelli G. *Electrophoresis*. 2009;30(11):2008-11. doi: 10.1002/elps.200800744.

A multiplex molecular assay for the detection of uniparental disomy for human chromosome 15. Giardina E, Peconi C, Cascella R, Sinibaldi C, Nardone AM, Novelli G. *Electrophoresis*. 2008;29(23):4775-9. doi: 10.1002/elps.200800047

RELATORE

“Evidence of common and differential genetic biomarkers for Psoriasis and Psoriatic Arthritis” Congresso Mondiale di Dermatologia, Milano 2019.

La Donna ieri e oggi: il suo tempo, i suoi spazi. “La donna e la Genetica” Tirana 2019. Chi dice donna dice.... Donna “Donna e Genetica”. Veroli 2018.

Generation Sequencing: applicazioni e stato dell’arte, “NGS e Malattie Oculari: test diagnostici e predittivi”. Pozzilli, 2017.

Generation Sequencing: applicazioni e stato dell’arte, “NGS e Malattie Oculari: test diagnostici e predittivi”. Pozzilli, 2017.

Aspetti Molecolari di Prevenzione e Salute, Istituto Superiore di Sanità, “Il contributo delle *omiche* alla medicina personalizzata”. Roma 2016.

Università degli studi di Roma “Tor Vergata”, Remembering Sergio Chimenti, Genetics & Genomics of Psoriasis. Roma, 2016.

International Congress of Dermatology dedicated to Psoriasis, PSOFUTURE, “Insights in psoriatic arthritis genetics: KIF3A as a new susceptibility locus”. Roma, 2015.

La formazione sanitaria tra etica e tecnologia, Il gene tra etica e diritto”. Roma, 2014.

Corso ECM 2014, Scuola Medica Ospedaliera “Potenzialità della Real Time PCR nel laboratorio di biologia molecolare”. Roma, 2014.

Pharmacogenetics & Global Health. Cancer research and healthcare policy. “L’era dei biomarcatori genomici in oncologia”. Verona, 2014.

II Congresso Nazionale: “Nuove tecnologie di medicina personalizzata nell’era post-genomica”, “Identificazione di un nuovo gene di suscettibilità alla DMLE e sviluppo di nuovi test genetico-predittivi”. Padova, 2013.

“Test Predittivi: uso e abuso in Genetica Oculare” Roma, 2012.

Corso ECM in Genetica Medica: “Tratti Complessi e Test Genetici”. Roma, 2011.

Corso ECM in Genetica Medica: “Tecniche di diagnostica Molecolare”. Roma, 2011.

“Sviluppo e validazione di saggi molecolari per la diagnostica genetica” Roma, 2010.

AKTIVITETI MËSIMOR

Pedagoge e Gjenetikës Mjekësore, Programi i studimit Fizioterapi në Universitetin “Zoja e Këshillit të Mirë” Tiranë, Shqipëri.

Pedagoge e Gjenetikës Mjekësore, Programi i studimit Infermieristikë në Universitetin “Zoja e Këshillit të Mirë” Tiranë, Shqipëri.

Pedagoge e lëndëve Biologji e aplikuar dhe Gjenetikë Mjekësore, Programi i studimit Infermieristikë në Universitetin “Zoja e Këshillit të Mirë” selia e Elbasanit, Shqipëri.

Pedagoge në programin e studimit Master i Shkencave (II) në Universitetin e Romës “Tor Vergata” 2014-2019.

Pedagoge në Shkollën e Biologjisë Ligjore, drejtor teknik i biologjisë në Policinë e Shtetit: kuadri ligjor dhe përcaktimi i kompetencave, "Bazat e biologjisë molekulare dhe gjenetikës njerëzore". Romë, 2017.

Pedagoge në Shkollën e Biologjisë Ligjore, drejtor teknik i biologjisë në Policinë e Shtetit: kuadri ligjor dhe përcaktimi i kompetencave, "Bazat e biologjisë molekulare dhe gjenetikës njerëzore". Romë, 2015.

Aktivitet mësimor dhe ushtrime në Programin e Studimit Master i Shkencave në Bioteknologji Mjekësore në Universitetin e Romës “Tor Vergata” 2014-2019.

Aktivitet mësimor dhe ushtrime në Programin e Studimit Bachelor në Bioteknologji Industriale në Universitetin e Urbino “Carlo Bo”.

Romë, 11/07/2019

Raffaella Cascella

