



## Curriculum Vitae Europass



### Informazioni personali

Cognome e Nome **Cascella Raffaella**  
E-mail r.cascella@unizkm.al  
Cittadinanza Italiana  
Data di nascita 02/02/1984  
Sesso Femminile

**Occupazione desiderata /  
Settore professionale** Ricerca e Sviluppo, Attività Diagnostica

### Esperienza professionale

Professore Associato in Genetica Medica (MED/03) presso l'Università Cattolica "Nostra Signora del Buon Consiglio" Tirana, Albania.

Vincitrice del premio "Giovani Ricercatori" presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

Vincitrice della selezione pubblica per incarico di collaborazione coordinata e continuativa per lo svolgimento dell'attività esclusivamente rivolte all'esecuzione del progetto "La genetica delle Degenerazioni Retiniche Ereditarie"

Vincitrice della selezione pubblica per titoli e colloquio di una borsa di studio post-laurea sul tema "Consulenza genetica nei test predittivi oculari"

Vincitrice della selezione pubblica per titoli e colloquio di un assegno di ricerca dal titolo "Identificazione di biomarcatori genomici di suscettibilità alla radiosensibilità"

Tipo di attività o settore Genetica Medica, Genetica Oculare, Medicina Genomica, Farmacogenomica, Medicina di Precisione e Medicina Personalizzata

<b>Istruzione e formazione</b>	
Data	02/02/2022
Titolo della qualifica rilasciata	Conseguita Abilitazione Scientifica Nazionale per Professore di II fascia nel settore scientifico disciplinare MED/03
Data	14/12/2021
Titolo della qualifica rilasciata	Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
Data	25/06/2014
Titolo della qualifica rilasciata	Dottore di Ricerca con discussione tesi dal titolo "Caratterizzazione genetica della Degenerazione Maculare legata all'età: basi cliniche e molecolari per lo sviluppo di un test predittivo" sotto la supervisione del Prof. E. Giardina
Data	14/05/2014
Titolo della qualifica rilasciata	Iscrizione Albo Professionale dell'Ordine Nazionale dei Biologi, Sezione A, n. iscrizione AA_070959
Data	10/10/2010 - 10/10/2013
Titolo della qualifica rilasciata	Svolgimento del il Dottorato di Ricerca in "Tecnologie Avanzate in Biomedicina" (XXVI Ciclo) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione, Laboratorio di Genetica Medica diretto dal Prof. G. Novelli
Data	Seconda sessione 2010
Titolo della qualifica rilasciata	Esame di Stato per svolgere la professione di Biologo svolto presso Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali. Abilitazione allo svolgimento dell'attività di Biologo
Data	01/10/2007 - 11/12/2009
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea di II livello in Biotecnologie Genomiche (LS, classe 8/S), con votazione 110 e lode/110 presso "Sapienza" Università di Roma, Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali
Data	10/10/2003 - 10/07/2007
Titolo della qualifica rilasciata	Laurea di I livello in Biotecnologie Industriali indirizzo per la produzione di diagnostici, terapeutici e vaccini, con votazione 110 e lode/110 presso Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo", Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali
Capacità e competenze personali	
<b>Madrelingua</b>	Italiano
Altra lingua	Inglese
Autovalutazione	Comprensione: Ascolto B1; Lettura B2 Parlato: Interazione orale e Produzione orale B1 Scritto: B1

Capacità e competenze tecniche	<p>Ottime conoscenze delle metodiche molecolari in uso presso laboratori di Genetica Medica:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estrazione del DNA (metodiche manuali e automatizzate);</li> <li>- Estrazione del RNA (metodiche manuali e automatizzate);</li> <li>- Amplificazione del DNA (PCR), Real Time PCR (discriminazione allelica, quantificazione ed espressione), digital PCR;</li> <li>- Metodiche di separazione del DNA (elettroforesi su gel, elettroforesi capillare);</li> <li>- Metodiche di purificazione del DNA (chimiche ed enzimatiche);</li> <li>- Sequenziamento Automatizzato e Sequenziamento di nuova generazione;</li> <li>- Analisi di microsatelliti;</li> <li>- Analisi Biostatistica bivariata e multivariata;</li> <li>- Analisi Bioinformatica;</li> <li>- Gestione delle Biobanche.</li> </ul> <p>Ottime capacità nello sviluppo di saggi molecolari applicabili nella pratica clinica Saggi molecolari sviluppati: UPD15 Multiplex Assay, UPD7 Multiplex Assay, 26Cx, 26-30Cx, NAFLD, IL28B, HLA-B*57:01.</p>
Conoscenze e capacità professionali	<p>Ottima conoscenza delle malattie ad eredità mendeliana e delle malattie multifattoriali. In particolare, la mia formazione si è basata su malattie complesse a carattere cronico-infiammatorio come ad esempio Eczema Atopico, Psoriasi, Psoriasi Artropatica e Degenerazione Maculare legata all'età. Notevole esperienza nella Genetica Oculare con lo studio di malattie mendeliane e complesse (Pattern Dystrophy, Malattia di Best, Malattia di Stargardt, Retinite Pigmentosa, Distrofie Retiniche, Cheratocono e Degenerazione Maculare Legata all'età). Studio delle malattie neuromuscolari (FSHD, DMD, LGMD) e neurodegenerative (AD e PD). Ottime capacità di applicare nella pratica clinica protocolli di medicina personalizzata e di precisione nel campo delle malattie neuromuscolari, neurodegenerative ed oculari.</p> <p>Esperienza nell'attività assistenziale e nella gestione di pazienti con diverse patologie genetiche.</p>
Capacità e competenze informatiche	<p>Ottima conoscenza dei principali software operativi e dei più importanti programmi di analisi biostatistica e bioinformatica.</p>
Altre capacità e competenze	<p>Ottime capacità comunicative Ottime capacità decisionali e di autogestione.</p>
Patente	<p>B</p>
<b>Parametri Bibliometrici</b>	<p><u>Scopus:</u> Numero totale di pubblicazioni internazionali: 66 h-index: 15 Totale citazioni: 754</p>
<b>Pubblicazioni</b>	<p>Longitudinal Structure-Function Evaluation in a Patient with CDHR1-Associated Retinal Dystrophy: Progressive Visual Function Loss with Retinal Remodeling. Cusumano A, Falsini B, D'Apolito F, D'Ambrosio M, Sebastiani J, Cascella R, Barati S, Giardina E. <i>Diagnostics (Basel)</i>. 2023;13(3):392. doi: 10.3390/diagnostics13030392.</p>

Analysis of Genetic Variants Associated with COVID-19 Outcome Highlights Different Distributions among Populations. Fabrizio C, Termine A, Caputo V, Megalizzi D, Calvino G, Trastulli G, Ingrassi A, Ferrante S, Peconi C, Rossini A, Salvia A, Caltagirone C, Strafella C, Giardina E, Cascella R. *J Pers Med.* 2022;12(11):1851. doi: 10.3390/jpm12111851

D4Z4 Methylation Levels Combined with a Machine Learning Pipeline Highlight Single CpG Sites as Discriminating Biomarkers for FSHD Patients. *Cells.* Caputo V, Megalizzi D, Fabrizio C, Termine A, Colantoni L, Bax C, Gimenez J, Monforte M, Tasca G, Ricci E, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R, Strafella C. 2022;11(24):4114. doi: 10.3390/cells11244114.

Update on the Molecular Aspects and Methods Underlying the Complex Architecture of FSHD. Caputo V, Megalizzi D, Fabrizio C, Termine A, Colantoni L, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R, Strafella C. *Cells.* 2022;11(17):2687. doi: 10.3390/cells11172687.

Relationship between Nutrition, Lifestyle, and Neurodegenerative Disease: Lessons from ADH1B, CYP1A2 and MTHFR. Barati S, Fabrizio C, Strafella C, Cascella R, Caputo V, Megalizzi D, Peconi C, Mela J, Colantoni L, Caltagirone C, Termine A, Giardina E. *Genes (Basel).* 2022;13(8):1498. doi:10.3390/genes13081498.

WARE: Wet AMD Risk-Evaluation Tool as a Clinical Decision-Support System Integrating Genetic and Non-Genetic Factors. Fabrizio C, Termine A, Caputo V, Megalizzi D, Zampatti S, Falsini B, Cusumano A, Eandi CM, Ricci F, Giardina E, Strafella C, Cascella R. *J Pers Med.* 2022;12(7):1034. doi: 10.3390/jpm12071034.

A Hybrid Machine Learning and Network Analysis Approach Reveals Two Parkinson's Disease Subtypes from 115 RNA-Seq Post-Mortem Brain Samples. Termine A, Fabrizio C, Strafella C, Caputo V, Petrosini L, Caltagirone C, Cascella R, Giardina E. *Int J Mol Sci.* 2022;23(5):2557. doi: 10.3390/ijms23052557.

Identification of Genetic Networks Reveals Complex Associations and Risk Trajectory Linking Mild Cognitive Impairment to Alzheimer's Disease. Strafella C, Caputo V, Termine A, Fabrizio C, Calvino G, Megalizzi D, Ruffo P, Toppi E, Banaj N, Bassi A, Bossù P, Caltagirone C, Spalletta G, Giardina E, Cascella R. *Front Aging Neurosci.* 2022;14:821789. doi: 10.3389/fnagi.2022.821789.

Tracking the Initial Diffusion of SARS-CoV-2 Omicron Variant in Italy by RTPCR and Comparison with Alpha and Delta Variants Spreading. Caputo V, Calvino G, Strafella C, Termine A, Fabrizio C, Trastulli G, Ingrassi A, Peconi C, Bardini S, Rossini A, Salvia A, Borsellino G, Battistini L, Caltagirone C, Cascella R, Giardina E. *Diagnostics (Basel).* 2022;12(2):467. doi: 10.3390/diagnostics12020467.

Deregulation of ncRNA in Neurodegenerative Disease: Focus on circRNA, lncRNA and miRNA in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Ruffo P, Strafella C, Cascella R, Caputo V, Conforti FL, Andò S, Giardina E. *Front Genet.* 2021. doi: 10.3389/fgene.2021.784996. eCollection 2021.

Epigenomic signatures in age-related macular degeneration: Focus on their role as disease modifiers and therapeutic targets. Caputo V, Strafella C, Termine A, Fabrizio C, Ruffo P, Cusumano A, Giardina E, Ricci F, Cascella R. *Eur J Ophthalmol.* 2021. doi: 10.1177/11206721211028054.

Age and Sex Modulate SARS-CoV-2 Viral Load Kinetics: A Longitudinal Analysis of 1735 Subjects. Caputo V, Termine A, Fabrizio C, Calvino G, Luzzi L, Fusco C, Ingrassi A, Peconi C, D'Alessio R, Mihali S, Trastulli G, Megalizzi D, Cascella R, Rossini A, Salvia A, Strafella C, Giardina E. *J Pers Med*. 2021. doi: 10.3390/jpm11090882.

Precision Medicine into Clinical Practice: A Web-Based Tool Enables RealTime Pharmacogenetic Assessment of Tailored Treatments in Psychiatric Disorders. Zampatti S, Fabrizio C, Ragazzo M, Campoli G, Caputo V, Strafella C, Pellicano C, Cascella R, Spalletta G, Petrosini L, Caltagirone C, Termine A, Giardina E. *J Pers Med*. 2021. doi: 10.3390/jpm11090851.

Pharmacogenomics: An Update on Biologics and Small-Molecule Drugs in the Treatment of Psoriasis. Caputo V, Strafella C, Cosio T, Lanna C, Campione E, Novelli G, Giardina E, Cascella R. *Genes (Basel)*. 2021. doi: 10.3390/genes12091398.

Case Report: Sars-CoV-2 Infection in a Vaccinated Individual: Evaluation of the Immunological Profile and Virus Transmission Risk. Strafella C, Caputo V, Guerrero G, Termine A, Fabrizio C, Cascella R, Picozza M, Caltagirone C, Rossini A, Balice MP, Salvia A, Battistini L, Borsellino G, Giardina E. *Front Immunol*. 2021. doi: 10.3389/fimmu.2021.708820.

Immune System and Neuroinflammation in Idiopathic Parkinson's Disease: Association Analysis of Genetic Variants and miRNAs Interactions. Strafella C, Caputo V, Termine A, Assogna F, Pellicano C, Pontieri FE, Macchiusi L, Minozzi G, Gambardella S, Centonze D, Bossù P, Spalletta G, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R. *Front Genet*. 2021. doi: 10.3389/fgene.2021.651971.

Genetic Determinants Highlight the Existence of Shared Etiopathogenetic Mechanisms Characterizing Age-Related Macular Degeneration and Neurodegenerative Disorders. Strafella C, Caputo V, Termine A, Fabrizio C, Ruffo P, Potenza S, Cusumano A, Ricci F, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R. *Front Neurol*. 2021. doi: 10.3389/fneur.2021.626066.

Genetic Counselling Improves the Molecular Characterisation of Dementing Disorders. Zampatti S, Ragazzo M, Peconi C, Luciano S, Gambardella S, Caputo V, Strafella C, Cascella R, Caltagirone C, Giardina E. *J Pers Med*. 2021.

Multi-Layer Picture of Neurodegenerative Diseases: Lessons from the Use of Big Data through Artificial Intelligence. Termine A, Fabrizio C, Strafella C, Caputo V, Petrosini L, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R. *J Pers Med*. 2021. doi: 10.3390/jpm11040280.

Comparative analysis of antigen and molecular tests for the detection of SarsCoV-2 and related variants: A study on 4266 samples. Caputo V, Bax C, Colantoni L, Peconi C, Termine A, Fabrizio C, Calvino G, Luzzi L, Panunzi GG, Fusco C, Strafella C, Cascella R, Battistini L, Caltagirone C, Salvia A, Sancesario G, Giardina E. *Int J Infect Dis*. 2021. doi: 10.1016/j.ijid.2021.04.048.

Genetic Variants Allegedly Linked to Antisocial Behaviour Are Equally Distributed Across Different Populations. Zampatti S, Ragazzo M, Fabrizio C, Termine A, Campoli G, Caputo V, Strafella C, Cascella R, Caltagirone C, Giardina E. *J Pers Med*. 2021. doi: 10.3390/jpm11030213.

Characterization of a natural variant of human NDP52 and its functional consequences on mitophagy. Di Rita A, Angelini DF, Maiorino T, Caputo V, Cascella R, Kumar M, Tiberti M, Lambrughi M, Wesch N, Löhr F, Dötsch V, Carinci M, D'Acunzo P, Chiurchiù V, Papaleo E, Rogov VV, Giardina E, Battistini L, Strappazzon F. *Cell Death Differ*. 2021. doi: 10.1038/s41418-021-00766-3.

Investigation of Genetic Variations of IL6 and IL6R as Potential Prognostic and Pharmacogenetics Biomarkers: Implications for COVID-19 and Neuroinflammatory Disorders. Strafella C, Caputo V, Termine A, Barati S, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R. *Life (Basel)*. 2020. doi: 10.3390/life10120351.

Overview of the molecular determinants contributing to the expression of Psoriasis and Psoriatic Arthritis phenotypes. Caputo V, Strafella C, Termine A, Dattola A, Mazzilli S, Lanna C, Cosio T, Campione E, Novelli G, Giardina E, Cascella R. *J Cell Mol Med*. 2020. doi: 10.1111/jcmm.15742.

Analysis of ACE2 Genetic Variability among Populations Highlights a Possible Link with COVID-19-Related Neurological Complications. Strafella C, Caputo V, Termine A, Barati S, Gambardella S, Borgiani P, Caltagirone C, Novelli G, Giardina E, Cascella R. *Genes (Basel)*. 2020;11(7):741. doi: 10.3390/genes11070741.

Laryngopharyngeal reflux disease in adult patients: tears and pepsin. Magliulo G, Pace A, Plateroti R, Plateroti AM, Cascella R, Solito C, Rossetti V, Iannella G. *J Biol Regul Homeost Agents*. 2020;34(2):715-720. doi: 10.23812/19-437-L-26.

Shared (epi)genomic background connecting neurodegenerative diseases and type 2 diabetes. Caputo V, Termine A, Strafella C, Giardina E, Cascella R. *World J Diabetes*. 2020;11(5):155-164. doi: 10.4239/wjd.v11.i5.155.

Genetic Counseling and NGS Screening for Recessive LGMD2A Families. Strafella C, Caputo V, Campoli G, Galota RM, Mela J, Zampatti S, Minozzi G, Sancricca C, Servidei S, Giardina E, Cascella R. *High Throughput*. 2020;9(2):13. doi: 10.3390/ht9020013.

RNaseq-Based Prioritization Revealed COL6A5, COL8A1, COL10A1 and MIR146A as Common and Differential Susceptibility Biomarkers for Psoriasis and Psoriatic Arthritis: Confirmation from Genotyping Analysis of 1417 Italian Subjects. Caputo V, Strafella C, Termine A, Campione E, Bianchi L, Novelli G, Giardina E, Cascella R. *Int J Mol Sci*. 2020;21(8):2740. doi: 10.3390/ijms21082740.

Defective proteasome biogenesis into skin fibroblasts isolated from Rett syndrome subjects with MeCP2 non-sense mutations. Sbardella D, Tundo GR, Cunsolo V, Grasso G, Cascella R, Caputo V, Santoro AM, Milardi D, Pecorelli A, Ciaccio C, Di Pierro D, Leoncini S, Campagnolo L, Pironi V, Oddone F, Manni P, Foti S, Giardina E, De Felice C, Hayek J, Curatolo P, Galasso C, Valacchi G, Coletta M, Graziani G, Marini S. *Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis*. 2020;1866(7):165793. doi: 10.1016/j.bbadis.2020.165793.

The variability of SMCHD1 gene in FSHD patients: evidence of new mutations. Strafella C, Caputo V, Galota RM, Campoli G, Bax C, Colantoni L, Minozzi G, Orsini C, Politano L, Tasca G, Novelli G, Ricci E, Giardina E, Cascella R. *Hum Mol Genet*. 2019 ;28(23):3912-3920. doi: 10.1093/hmg/ddz239.

Follicular occlusion tetrad in a male patient with pachyonychia congenita: clinical and genetic analysis. Musumeci ML, Fiorentini F, Bianchi L, Cascella R, Giardina E, Caputo V, Micali G. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2019;33 Suppl 6:36-39. doi: 10.1111/jdv.15851.

Bilateral Retinal Angiomatous Proliferation in a Variant of Retinitis Pigmentosa. Aloe G, De Sanctis CM, Strafella C, Cascella R, Missiroli F, Cesareo M, Giardina E, Ricci F. *Case Rep Ophthalmol Med.* 2019;2019:8547962. doi: 10.1155/2019/8547962.

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, Staurengi 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 HLA-B\*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 Actl9, 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.

Congressi – Corsi –  
Comunicazioni orali

### **Relatore**

Validazione di nuovi test in Digital PCR su DNA mitocondriale circolante”. Scuola Medica Ospedaliera. Corso: Accreditamento nei laboratori medici secondo la ISO 15189. Errore totale, variabilità e traguardi analitici. Roma 2021.

“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.

#### Attività didattica

Docente di Genetica Medica, corso di laurea in Fisioterapia presso Università Cattolica "Nostra Signora del Buon Consiglio" Tirana, Albania

Docente di Genetica Medica, corso di Scienze Infermieristiche presso Università Cattolica "Nostra Signora del Buon Consiglio" Tirana, Albania

Docente di Biologia Applicata e Genetica Medica, corso di Scienze Infermieristiche sede di Elbasan, Università Cattolica "Nostra Signora del Buon Consiglio" Tirana, Albania

Docente, Master di II Livello in Genetica Forense, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Roma, 2014-2019.

Docente Master di I Livello in Nuove Tecniche e Strategie della Riabilitazione Visiva, Università di Roma Sapienza. Roma, 2015-2019

Docente, Scuola Permanente in Biologia Forense, il direttore tecnico biologo nella Polizia di Stato: inquadramento normativo e definizione delle competenze, "Fondamenti di Biologia Molecolare e Genetica Umana". Roma, 2017.

Docente, Scuola Permanente in Biologia Forense, Il direttore tecnico biologo nella Polizia di Stato: inquadramento normativo e definizione delle competenze, “Fondamenti di Biologia Molecolare e Genetica Umana”. Roma, 2015.

Svolto attività didattica ed esercitazioni al Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche presso l’Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”.

Svolto attività didattica ed esercitazioni Corso di Laurea Triennale in Biotecnologie Industriali presso l’Università degli studi di Urbino “Carlo Bo”.