

**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI N. 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSALE 06A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03 (Decreto rettorale n. 565 del 10.3.2021 pubblicato il 11.3.2021 prt n.0012364)**

### **Verbale n. 3 – Relazione finale**

La Commissione giudicatrice della procedura in premessa, nominata con Decreto Rettorale n. del 1112 del 07/05/2021 Pubblicato il 10/05/2021 nella seguente composizione:

- Prof. Antonio Pizzuti professore di prima fascia in servizio presso l'Università di Roma Sapienza - Presidente;
- Prof. Massimo Gennarelli professore di prima fascia in servizio presso l'Università degli Studi di Brescia
- Prof. Liborio Stuppia professore di prima fascia in servizio presso l'Università G. D'Annunzio di Chieti-Pescara - Segretario.

per adempiere alle funzioni conferitegli, si è riunita nei seguenti giorni:

Riunione preliminare: in data 15 Giugno alle ore 17 in modalità telematica

Riunione n. 1: in data 21 Luglio alle ore 9,30 presso in modalità telematica

#### **Riunione preliminare**

In tale riunione la Commissione ha deliberato di affidare le funzioni di Presidente al Prof. Antonio Pizzuti e quelle di Segretario al Prof. Liborio Stuppia. Quindi, ciascun componente, preso atto della normativa concorsuale, del termine di conclusione della procedura, dell'inesistenza di istanze di ricasazione; dichiarata l'inesistenza di rapporti di parentela o affinità fino al quarto grado incluso e l'assenza di conflitti di interesse con gli altri commissari, nonché di non aver riportato condanne penali, anche con sentenza non passata in giudicato, per i reati previsti nel capo I, titolo II, del libro II del codice penale, ha stabilito di attenersi ai criteri generali di cui all'allegato n. 1, che costituisce parte integrante e sostanziale della presente relazione, per procedere alla valutazione dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni scientifiche, facendo anche ricorso, ove possibile, a parametri riconosciuti in ambito scientifico internazionale; ha, altresì, stabilito, quanto ai lavori in collaborazione, di dover previamente determinare l'apporto del candidato e definito l'oggetto dell'accertamento della prova di idoneità didattica.

#### **Riunione n. 1 - Valutazione dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni**

Ciascun componente della Commissione, presa visione dell'elenco del candidato, dichiarata l'inesistenza di rapporti di parentela o di affinità fino al quarto grado incluso ~~e l'inesistenza~~ di situazioni di incompatibilità tra essi e i candidati, ai sensi degli articoli 51 e 52 del codice di procedura civile, ha effettuato l'esame dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni scientifiche presentati del candidato, compilando una scheda contenente un breve profilo curricolare e formulando una valutazione collegiale sul suddetto profilo curricolare e sull'attività scientifica, di cui all'allegato n. 2 alla presente relazione, di cui costituisce parte integrante e sostanziale.

La Commissione, quindi, dopo attenta e approfondita discussione, all'esito della procedura ha individuato all'unanimità dei componenti la Prof.ssa. Federica Carla Sangiuolo quale candidato qualificato a svolgere le funzioni didattico-scientifiche per le quali è stato emanato il bando per le seguenti motivazioni: **la candidata offre una documentazione curricolare che dimostra la piena maturità scientifica e didattica idonea per ricoprire il ruolo di Professore di Prima Fascia nel settore disciplinare di riferimento**

A conclusione dei lavori, la Commissione ha proceduto alla stesura della presente relazione finale.  
Letto, approvato e sottoscritto

Roma, 21 Luglio 2021

LA COMMISSIONE

.....<sup>(1)</sup>



---

<sup>(1)</sup> Si ricorda che il verbale, oltre ad essere sottoscritto, deve essere siglato in ogni pagina

**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03**

(Decreto rettorale n. 565 del 10/03/2021, pubblicato il 11/03/2021)

**Verbale n. 1 - Riunione preliminare**

Il giorno 15/06/2021 alle ore 17, avvalendosi di strumenti telematici di lavoro collegiale, si riunisce la Commissione esaminatrice della procedura di cui in premessa, nominata Decreto rettorale n. 1112/2021 del 07/05/2021 e composta da:

- Prof. ANTONIO PIZZUTI, professore di prima fascia in servizio presso Sapienza - Università di Roma;
- Prof. MASSIMO GENNARELLI, professore di prima fascia in servizio presso l'Università degli Studi di Brescia;
- Prof. LIBORIO STUPPIA professore di prima fascia in servizio presso l'Università degli Studi "G. D'Annunzio" Chieti - Pescara.

All'inizio della riunione si procede alla nomina del Presidente nella persona del Prof. Antonio Pizzuti e del Segretario nella persona del Prof. Liborio Stuppia

In seguito, ciascun componente:

- 1) prende visione della legge n. 240 del 2010, del Regolamento per la disciplina della chiamata dei professori di prima e seconda fascia dell'Ateneo e del Decreto rettorale di indizione della presente procedura valutativa;
- 2) prende atto che dalla data di pubblicazione del decreto rettorale di nomina decorrono i termini di due mesi entro i quali la presente procedura deve concludersi;
- 3) prende atto che nessuna istanza di ricusazione dei componenti la Commissione ai sensi degli artt. 51 e 52 del c.p.c. è pervenuta all'Ateneo da parte dei candidati e che pertanto la Commissione è pienamente legittimata a operare secondo norma;
- 4) dichiara, ai sensi dell'art. 5, comma 2, del d.lgs. 1172/1948, di non avere alcun rapporto di parentela o affinità fino al quarto grado incluso con gli altri commissari;
- 5) dichiara di non aver riportato condanne penali, anche con sentenza non passata in giudicato, per i reati previsti nel capo I, titolo II, del libro II del codice penale;
- 6) dichiara di non essere in conflitto di interessi con gli altri commissari.

La Commissione, poi, stabilisce che:

- 1) si atterrà ai criteri generali di cui all'allegato "A" al presente verbale per procedere alla valutazione dei titoli e delle pubblicazioni, facendo anche ricorso, ove possibile, a parametri riconosciuti in ambito scientifico internazionale;
- 2) quanto alla valutazione dei lavori in collaborazione con i commissari o con i terzi dovrà previamente essere determinato l'apporto individuale del candidato;
- 3) la prova di idoneità didattica - che non dovrà essere sostenuta dai candidati che siano già professori di prima e di seconda fascia in Università italiane - avrà ad oggetto lo svolgimento di un seminario su un tema scelto dal candidato.

La valutazione dei titoli e delle pubblicazioni scientifiche, nonché l'accertamento dell'idoneità didattica, avverrà mediante l'espressione di un giudizio collegiale.

All'esito della procedura la Commissione individuerà il candidato maggiormente qualificato a svolgere le funzioni didattico-scientifiche per le quali è stato emesso il bando.

A conclusione della riunione, la Commissione incarica il Presidente di consegnare il presente verbale, ivi incluso l'allegato A), che ne costituisce parte integrante e sostanziale, al responsabile

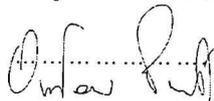
del procedimento per la prescritta pubblicità sul sito <http://concorsi.uniroma2.it>.  
La riunione termina alle ore 18

Letto, approvato e sottoscritto

Roma, 15/06/2021

Il Presidente

*Prof. Antonio Pizzuti*



(<sup>1</sup>)

---

(<sup>1</sup>) Si ricorda che il verbale oltre ad essere sottoscritto, deve essere siglato in ogni pagina.

**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03**

(Decreto rettorale n. 565 del 10/03/2021, pubblicato il 11/03/2021)

**Verbale n. 1 - Allegato A)**

La Commissione, coerentemente a quanto riportato nel decreto rettorale di indizione della procedura valutativa, determina i seguenti criteri di valutazione <sup>(2)</sup>:

- A) per quanto riguarda l'attività scientifica e didattica, nonché i servizi prestati:
- I) l'attività di coordinamento, direzione, organizzazione di gruppi di ricerca, anche caratterizzati da collaborazioni a livello nazionale e internazionale, e la partecipazione a essi;
  - II) attività di coordinamento, organizzazione e partecipazione a progetti scientifici competitivi nel settore scientifico disciplinare oggetto della procedura;
  - III) l'attività didattica frontale in corsi di laurea, di laurea magistrale, di dottorato di ricerca e di master universitari, presso università italiane e straniere, nonché il coordinamento di iniziative in campo didattico svolte in ambito nazionale e internazionale;
  - IV) direzione, coordinamento, responsabilità in corsi di specializzazione nell'ambito del settore scientifico disciplinare oggetto della procedura;
  - V) attività in campo clinico e assistenziale nel settore scientifico disciplinare oggetto della procedura;
  - VI) conseguimento del diploma di specializzazione in Genetica Medica.
- B) per quanto riguarda i lavori in collaborazione con i commissari o con terzi per la verifica della enucleabilità e distinguibilità dell'apporto del Candidato verranno presi in considerazione:
- l'autore di riferimento della pubblicazione,
  - l'ordine di elencazione dei coautori.
- C) per quanto riguarda la produzione scientifica del candidato, da effettuarsi previa individuazione dell'apporto individuale nei lavori in collaborazione verranno presi in considerazione:
- I) originalità e innovatività della produzione scientifica e rigore metodologico;
  - II) qualità della produzione scientifica, valutata all'interno del panorama nazionale e internazionale della ricerca, sulla base di originalità, rigore metodologico e carattere innovativo;
  - III) congruenza dell'attività del candidato con le discipline comprese nel settore concorsuale 06/A1 e nel settore scientifico disciplinare MED/03;
  - IV) rilevanza scientifica della collocazione editoriale delle pubblicazioni, loro diffusione all'interno della comunità scientifica e impatto della produzione scientifica complessiva;
  - V) continuità temporale della produzione scientifica, anche in relazione all'evoluzione delle conoscenze del settore scientifico disciplinare oggetto della procedura.

---

<sup>(2)</sup> Si ricorda alla commissione che unitamente ai criteri di valutazione che riterrà opportuno individuare è necessario riportare nel presente allegato anche i criteri di valutazione già previsti nel bando.



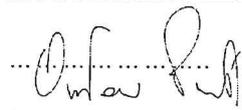
D) per quanto riguarda la prova di idoneità didattica, che verrà effettuata mediante lo svolgimento di un seminario su un tema scelto dal candidato con esclusione dei candidati che siano già professore di prima o di seconda fascia in università italiane verranno valutate:

- I) conoscenza del tema;
- II) capacità di inquadramento sistematico;
- III) ampiezza e qualità delle argomentazioni.
- IV) chiarezza, completezza ed efficacia nell'esposizione;

Il presente allegato costituisce parte integrante e sostanziale del verbale n. 1 cui si riferisce

Il Presidente

Prof. Antonio Pizzuti



3

---

<sup>3</sup> Si ricorda che l'allegato, oltre ad essere sottoscritto, deve essere siglato in ogni pagina.

**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSALE 06/A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03**

(Decreto rettorale n. 565 del 10/03/2021, pubblicato il 11/03/2021)

**DICHIARAZIONE**

Il sottoscritto Prof. Massimo Gennarelli, membro della commissione giudicatrice della procedura valutativa di cui in epigrafe, dichiara con la presente di aver partecipato in modalità telematica alla seduta preliminare determinando i criteri generali di valutazione della suddetta procedura valutativa e di concordare con il verbale a firma del Prof. Antonio Pizzuti, Presidente della commissione giudicatrice, redatto in data 15/06/2021 che sarà presentato al Responsabile del Procedimento per i provvedimenti di competenza.

In fede

Data 15/06/2021

Prof. Massimo Gennarelli

A handwritten signature in black ink, appearing to read "Massimo Gennarelli", written over a horizontal line.

**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03**  
(Decreto rettorale n. 565 del 10/03/2021, pubblicato il 11/03/2021)

### **DICHIARAZIONE**

Il sottoscritto Prof. LIBORIO STUPPIA, membro della commissione giudicatrice della procedura valutativa di cui in epigrafe, dichiara con la presente di aver partecipato in modalità telematica alla seduta preliminare determinando i criteri generali di valutazione della suddetta procedura valutativa e di concordare con il verbale a firma del Prof. Antonio Pizzuti, Presidente della commissione giudicatrice, redatto in data 15/06/2021 che sarà presentato al Responsabile del Procedimento per i provvedimenti di competenza.

In fede

Data 15/06/2021

Prof. Liborio Stuppia



**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI N. 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03 (Decreto rettorale n. 565 del 10.3.2021 pubblicato il 11.3.2021 prt n.0012364)**

**Verbale n. 2 - Valutazione dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni scientifiche**

Il giorno 21.7.2021 alle ore 9,30 avvalendosi di strumenti telematici di lavoro collegiale, si riunisce la Commissione esaminatrice della procedura di cui in premessa, nominata con D.R. D.R. n. del 1112 del 07/05/2021 Pubblicato il 10/05/2021 e composta da:

- Prof. Antonio Pizzuti professore di prima fascia in servizio presso l'Università di Roma Sapienza - Presidente;
- Prof. Massimo Gennarelli professore di prima fascia in servizio presso l'Università di degli Studi di Brescia
- Prof. Liborio Stuppia professore di prima fascia in servizio presso l'Università G. D'Annunzio di Chieti-Pescara - Segretario.

Preliminarmente, i componenti, presa visione dell'elenco dei candidati inviato dall'Ufficio concorsi, dichiarano che:

- 1) non hanno alcun grado di parentela o affinità entro il quarto grado incluso con i candidati;
- 2) non sussistono situazioni di incompatibilità tra essi e i candidati, ai sensi degli articoli 51 e 52 del codice di procedura civile.

In seguito, la Commissione, constatato che sono trascorsi almeno 7 giorni dal 22 Giugno, data in cui l'Ufficio concorsi ha provveduto a rendere pubblici i criteri per la valutazione dei candidati, stabilisce di procedere all'esame dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni scientifiche dei candidati.

La Commissione rileva che risulta pervenuta n.1 domanda e che il candidato non ha rinunciato formalmente a partecipare alla procedura in questione.

Come prima operazione la Commissione accerta che il candidato non ha presentato un numero di pubblicazioni superiori al numero massimo indicato all'art. 1 del bando.

La Commissione passa alla valutazione dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni della Candidata, attenendosi ai criteri stabiliti nella riunione preliminare, di cui all'allegato A) del Verbale n. 1 – *Seduta preliminare*.

La Commissione prende atto che non vi sono lavori in collaborazione della candidata con i commissari.

Al termine della valutazione dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni della candidata, la Commissione, dopo ampia ed approfondita discussione, procede a compilare una scheda contenente un breve profilo curriculare ed a formulare una valutazione collegiale sul suddetto profilo e sull'attività scientifica.

La scheda contenente il profilo curricolare e il giudizio collegiale relativi alla candidata sono contenuti nell'allegato "B", che costituisce parte integrante e sostanziale del presente verbale.

La Commissione, quindi, riesaminati i giudizi collegiali espressi in relazione alla valutazione dei titoli, dell'attività didattica e delle pubblicazioni scientifiche dopo attenta e approfondita discussione, all'esito della procedura individua all'unanimità dei componenti la Prof. Federica Carla Sangiuolo quale candidata qualificata a svolgere le funzioni didattico-scientifiche per le quali è stato emanato il bando con le seguenti motivazioni: la candidata offre una documentazione curricolare che dimostra la piena maturità scientifica e didattica idonea per ricoprire il ruolo di Professore di Prima Fascia nel settore disciplinare di riferimento

La Commissione procede, quindi, alla stesura della relazione finale.

La seduta termina alle ore 10.00

Letto, approvato e sottoscritto

**LA COMMISSIONE**

.....<sup>(1)</sup>



---

<sup>(1)</sup> Si ricorda che il verbale oltre ad essere sottoscritto, deve essere siglato in ogni pagina

**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI N. 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03 (Decreto rettorale n. 565 del 10.3.2021 pubblicato il 11.3.2021 prt n.0012364)**

**Verbale n. 2 - Allegato B)**

**Candidato n. 1:**

Criteri di valutazione individuati nella seduta preliminare	Titoli del candidato
Attività di coordinamento, direzione, organizzazione di gruppi di ricerca, anche caratterizzati da collaborazioni a livello nazionale e internazionale, e la partecipazione a essi	Ha coordinato diversi gruppi di ricerca come si evince dalla posizione come autrice nelle pubblicazioni allegate
Attività di coordinamento, organizzazione e partecipazione a progetti scientifici competitivi nel settore scientifico disciplinare oggetto della procedura	Principal Investigator di alcuni progetti Nazionali ed Europei
Attività didattica frontale in corsi di laurea, di laurea magistrale, di dottorato di ricerca e di master universitari, presso università italiane e straniere, nonché il coordinamento di iniziative in campo didattico svolte in ambito nazionale e internazionale	Titolare di insegnamenti di Genetica e Genetica Medica per i Corso di Studio in Medicina e Chirurgia e per le Professioni Sanitarie  Dal 2011 Direttore Master
Direzione, coordinamento, responsabilità in corsi di specializzazione nell'ambito del settore scientifico disciplinare oggetto della procedura	Direttore Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università di Tor Vergata
Attività in campo clinico e assistenziale nel settore scientifico disciplinare oggetto della procedura	Referente Unità Assistenziale Genetica Molecolare, Laboratorio di Genetica Medica, Policlinico Tor Vergata
Conseguimento del diploma di specializzazione in Genetica Medica.	Specialista in Genetica Medica dal 1994

La Commissione ha valutato i seguenti titoli: Vedi Allegato 1A e le pubblicazioni: vedi Allegato 1B

### **Valutazione collegiale del profilo curricolare**

Il curriculum nella sua interezza ha soddisfatto tutti i criteri di valutazione dettati dalla commissione in termini di attività scientifica e didattica ed, inoltre, la candidata dimostra attività assistenziale nel campo della Genetica Medica

### **Valutazione collegiale dell'attività di ricerca**

La candidata ha mostrato una intensa attività di ricerca nel settore della Genetica Medica, svolto con continuità, documentata dalle numerose pubblicazioni in cui risulta spesso con un ruolo preminente. Inoltre documenta responsabilità scientifica in numerosi progetti nazionali ed una partecipazione in qualità di responsabile di unità operativa in numerosi progetti di ricerca nazionali ed internazionali.

Il presente allegato costituisce parte integrante e sostanziale del Verbale n. 2 cui si riferisce.

LA COMMISSIONE

.....<sup>(2)</sup>



---

<sup>(2)</sup> Si ricorda che l'allegato, oltre ad essere sottoscritto, deve essere siglato in ogni pagina.

**FEDERICA CARLA SANGIUOLO**

***CURRICULUM VITAE***

<b>NOME</b>	Federica Carla Sangiuolo
<b>GENERE</b>	F
<b>DATA E LUOGO DI NASCITA</b>	10 maggio 1966, Napoli, Italia
<b>NAZIONALITÀ</b>	Italiana

**POSIZIONE ATTUALE**

Professore Associato presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Tor Vergata di Roma (settore scientifico disciplinare MED/03; GENETICA MEDICA), Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione, Università Tor Vergata di Roma.

Strutturazione assistenziale come Responsabile di Unit di Genetica Molecolare presso il Dipartimento di Oncoematologia dell'Azienda Ospedaliera Policlinico Tor Vergata.

Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Roma Tor Vergata.

E-mail: [sanguuolo@med.uniroma2.it](mailto:sanguuolo@med.uniroma2.it)



## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 1991 - 1994:** Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università di Genova con voti 70/70.
- 1990 – oggi:** Attività didattica e di ricerca presso la sezione di Genetica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma Tor Vergata
- 1977 - 1981:** Laurea in Scienze Biologiche *summa cum laude* presso l'Università di Napoli.

## ESPERIENZA DI RICERCA E ASSISTENZIALE

- 2018 - presente:** Referente Unit assistenziale "genetica molecolare" Laboratorio di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata
- 2009-presente:** Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- 2001 - presente:** Professore Associato in Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata
- 2008-2018:** Incarico Assistenziale di Natura Professionale (art. 5 D. Lgs.517/99) afferente alla UOC Laboratorio di Genetica Medica, Dipartimento di Medicina di Laboratorio presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Policlinico Tor Vergata, Laboratorio di Genetica Medica
- 1996:** Soggiorno presso il laboratorio diretto dal prof. Thomas J. Jentsch Center for Molecular Neurobiology (ZMNH), dell'Università di Amburgo.
- 1994:** Ricercatore in Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata

## AFFILIAZIONI E PARTECIPAZIONI

- 2018:** Comitato scientifico XVIII CONGRESSO SIGU
- 2016 - presente:** Componente del Comitato Etico della Scuola di Medicina dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
- 2015:** Comitato scientifico XX CONGRESSO SIGU

## COMITATO EDITORIALE

- 2019-oggi:** Human Genomics

## **SOCIETA' SCIENTIFICHE**

- Accademia Medica di Roma
- American Society of Gene Therapy (ASGT)
- European Society of Gene and Cell Therapy (ESGCT)
- Società Italiana Genetica Umana (SIGU)

## **ATTIVITA' DI REVISIONE**

American Journal of Medical Genetics  
Applied Biochemistry and Biotechnology  
Archives of Medical Research  
Biomedical Reports  
BMC Medical Genetics  
Cardiovascular Therapeutics  
Cell Biology and Toxicology  
Cell Transplantation  
Experimental Cell Research  
Frontiers in Aging Neuroscience  
Frontiers Cell and Developmental Biology  
Frontiers in Genetics  
Frontiers in Pharmacology  
Human Gene Therapy  
Human Genetics  
Human Genomics  
Human Molecular Genetics  
Journal of Bioscience and Bioengineering  
Journal of Cellular and Molecular Medicine  
Neuroscience  
Oncology Report  
Pharmacogenomics  
Plos genetics  
PLoS ONE  
Respiratory Research  
Stem Cells Translational Medicine

### **IMPATTO DELL'ATTIVITA' DI RICERCA**

La prof.ssa Sangiuolo ha partecipato a diversi progetti di ricerca finanziati dal MIUR, CNR, Ministero della Salute, Telethon, Ministero degli Esteri, Fondazione Veronesi, AIFA, ISS.

L'impatto della sua attività scientifica è rappresentato da 139 pubblicazioni, H-index pari a 24 e 2578 citazioni.

### **PROFILO E ATTIVITA' SCIENTIFICA**

La prof.ssa Sangiuolo ha principalmente focalizzato la sua attività di ricerca nel campo della Genetica Umana, Medica e Molecolare, oltre che allo sviluppo di protocolli di diagnosi molecolare prenatale e postnatale per diverse malattie ereditarie.

L'attività si è concentrata nel campo della genetica molecolare con particolare riferimento allo studio delle malattie ereditarie.

A questo riguardo distinguiamo:

-Elaborazione di protocolli per la diagnosi molecolare di malattie ereditarie in epoca prenatale e postnatale, in particolare la Fibrosi Cistica, la Galattosemia, la Miotonia di Thomsen/Becker, la Sindrome di Treacher-Collins, la beta-talassemia.

Questi studi hanno consentito di: a) mettere a punto di nuovi metodi e di kits diagnostici per la diagnosi prenatale e lo screening degli eterozigoti per questa malattia; b) individuare nuovi polimorfismi concatenati al gene-malattia; c) caratterizzare sequenze introniche del gene CFTR (sequenze depositate in GenBank); di individuare e caratterizzare nuove mutazioni; e) stabilire l'origine e la diffusione a livello di popolazione della mutazione principale DF508; f) definire le basi molecolari dei pazienti con assenza congenita dei vasi deferenti; g) stabilire le correlazioni genotipo-fenotipo della malattia; e) stabilire la mappa regionale delle mutazioni FC in Italia.

-Elaborazione di un metodo innovativo di diagnosi prenatale non-invasivo basato sull'analisi genomica di cellule fetali desquamate nel canale cervicale.

-Sviluppo di test originali basati sull'amplificazione enzimatica in vitro del DNA, per la diagnosi molecolare di HPV

-Sviluppo di test originali basati sull'amplificazione enzimatica in vitro del DNA, per la diagnosi molecolare di HPV

-Caratterizzazione e mappatura di un gene responsabile di grave forma di miopatia che mappa sul cromosoma 19 (finanziamento Telethon: " Isolation of the gene causing a myopathy with rimmed vacuoles (MDVR)".

-Identificazione e 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.

-Studi di espressione del gene UBE4A che hanno permesso di dimostrare il coinvolgimento di questa proteina nel processo neoplastico dell'uomo.

-Dall'anno 2002 particolare interesse è stato dedicato alla messa a punto di protocolli di terapia genica virale e non virale (gene targeting) finalizzati alla correzione delle mutazioni responsabili di due patologie monogeniche quali la Fibrosi Cistica (gene CFTR) e le Atrofie Muscolari Spinali (gene SMN) in diversi tipi cellulari quale l'epitelio tracheale umano, le cellule ottenute da villi coriali umani in epoca prenatale, e cellule staminali embrionali murine.

-Sono stati ottimizzati protocolli di terapia genica basati sull'uso di vettori lenti virali su cellule staminali embrionali e fetali neuronali ottenute da modelli murini di una patologia neurodegenerativa quale l'Atrofia Muscolare Spinale.

-Sono stati sviluppati trattamenti farmacologici *in vivo* in modelli murini di Atrofia Muscolare Spinale.

-Identificazione e caratterizzazione del gene responsabile di una Sindrome Progeroide, la Displasia Mandibuloacrale (MAD).

-Sono state ottimizzate metodologie finalizzate alla messa in coltura e differenziamento in vitro di cellule staminali embrionali umane per lo sviluppo di studi preclinici *in vivo* in modelli murini per la terapia di patologie polmonari croniche.

Attualmente la ricerca è focalizzata:

- sulla creazione e la caratterizzazione di cellule umane pluripotenti indotte (iPSCs) come modello di studio della patogenesi di malattie monogeniche, come la Distrofia Miotonica di tipo 1 e 2, la Fibrosi Cistica e l'Atrofia Muscolare Spinale. Studi ulteriori sulle cellule umane iPSC sono stati condotti per la messa a punto di protocolli finalizzati alla caratterizzazione di composti volatili specifici che possano distinguere la presenza di cellule residue staminali indifferenziate in popolazioni cellulari dopo indotte al differenziamento in protocolli di terapia cellulare.

-sullo studio del ruolo della proteina LOX-1 sull'insorgenza e la progressione del cancro del colon e della mammella; sulla caratterizzazione della proteina LOX-1 come nuovo biomarcatore e target molecolare di strategie terapeutiche innovative per il cancro del colon.

-sul meccanismo patogenetico *in vitro* alla base del fenotipo progeroide in pazienti affetti da Sindrome Lipodistrofica (MDPL) dovuta a mutazioni nel gene *POLD*

-sull'implementazione diagnostica mediante Next Generation Sequencing delle cardiomiopatie strutturali ed elettriche che causano Morte Cardiaca Improvvisa. Inoltre dopo aver derivato cellule iPSC da individui affetti da Cardiomiopatia Dilatativa e mutati nel gene *LMNA* è stato caratterizzato *in vitro* il modello patologico che causa il fenotipo clinico della malattia

-sullo studio degli effetti delle radiazioni cosmiche su molecole di DNA durante la missione NASA MISSE -10 nello Spazio e valutazione a Terra degli effetti della microgravità simulata (SMG) *in vitro* su corpi embrioidi (EBs) derivati da hiPSC

## FINANZIAMENTI PER LA RICERCA

Nel 1998 è titolare di un Progetto di Ricerca Telethon dal titolo: *Isolation Of The Gene Causing A Myopathy With Rimmed Vacuoles (Mdv)*, n.1076

Nel 2003 è titolare del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Fibrosi Cistica dal titolo "*Identification of CF modifier genes by family studies and microarray analysis*".

Nel 2003 è responsabile di un' unità in un progetto del Ministero della Ricerca dal titolo "*Ricerca di modulatori genetici del fenotipo in Fibrosi Cistica*"

Nel 2004 è titolare del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Fibrosi Cistica dal titolo "*Screening of CFTR gene rearrangements in Italian CF patients*"

Nel 2004-2007 partecipa ad un progetto della regione Lazio: *Genetics of Cystic Fibrosis*.

Nel 2005 è Coordinatore del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Fibrosi Cistica dal titolo "*CFTR gene correction in human embryonic stem cells mediated by Small Fragment Homologous Replacement (SFHR)*"

Nel 2006 è Responsabile del Progetto di Ricerca finanziato dalla FightSMA Foundation dal titolo: "*SFHR-Mediated Modification of Murine ES-Derived SMA Motor Neurons: a Step Forward Through a Novel Cell-Therapy For Spinal Muscular Atrophy (SMA)*"

Nel 2007 partecipa ad un progetto finanziato dal Ministero degli Affari Esteri: "*Development of screening programs for cystic fibrosis prevention in Albania*".

Nel 2007 partecipa ad un progetto finanziato dal Ministero della Sanità: *Identification of biomarkers during steroid doping*.

Nel 2009 è Responsabile Scientifico di un progetto finanziato dal Ministero della Sanità al titolo: "*Characterization of in vivo expression of markers for the detection of doping by IGF*"

Nel 2009 è Responsabile del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Roma dal titolo "*Molecular mechanisms in the pathogenesis of type 2 Diabetes mellitus and its cardiovascular complications*".

Nel 2009 è Responsabile del Progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Cenci Bolognetti dal titolo *"The interplay between epigenetics, cell cycle and homologous recombination in the gene therapy by Small Fragment Homologous Replacement (SFHR)"*

Nel 2010 partecipa al progetto finanziato dalla Fondazione Umberto Veronesi *"Lipid metabolism and cancer: LOX-1 a new potential molecular target in colon cancer therapy"*.

Nel 2011 partecipa al progetto europeo FP7-HEALTH-2009-single-stage: *"European multicenter network to evaluate pharmacokinetics, safety and efficacy of Meropenem in neonatal sepsis and meningitis"*.

Nel 2014: responsabile di UO nel progetto finanziato dall'Agencia Italiana Spaziale: *"COREA - CONTromisure per le REAzioni degli astronauti"*

Nel 2014 partecipa al PROGETTO SMART CITIES SEAL: *"Applicazioni biomedicali in ambiente domotico"* (D.R. n°1611/2014)

Nel 2015: partecipa al progetto di Ricerca finanziato dalla Fondazione Roma dal titolo *"Sviluppo di un protocollo integrato su dati genetici/epigenetici ed ambientali per la predizione del rischio dell'infarto acuto del miocardio (AMI) in pazienti con aterosclerosi coronarica: studio pilota"*

Nel 2016: partecipa al Progetto *"Undiagnosed diseases: a joint Italy- USA project"* finanziato dal Ministero degli Affari Esteri

Nel 2017 partecipa al progetto GFI (Grant for Fertility Innovation), dal titolo *"Endometrial Notch pathway as a novel target for improving implantation efficiency"*.

Nel 2018 partecipa al PROGETTO NASA- MISSE-10 *Polymers and Composites Experiment (PCE)*, campione M10N-C10.

Nel 2018 partecipa come Unità Operativa al Progetto della Regione Lazio dal titolo: *Sistema di misura dei composti volatili per la diagnosi in-vitro e in-vivo del carcinoma del colon (VOLACOL)*

Nel 2019 partecipa come Responsabile Scientifico al Progetto d'Ateneo: *Diagnosi Precoce, Prognosi E Predittività Nel Cancro Del Colon-Retto: Lox-1 Come Target Nella Medicina Di Precisione (Propriocollox)*

## **ATTIVITA' DIDATTICA**

### **• Insegnamenti nel corso di laurea in Medicina e Chirurgia e nei corsi di Laurea Specialistica**

La dott.ssa Sangiuolo, ha partecipato in qualità di membro supplente alle commissioni di esame di profitto per l'insegnamento di Genetica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Tor Vergata di Roma per gli anni accademici 1991-92 e 1992-93 e presso la Facoltà di Scienze M.F.N. dell'Università di Urbino per l'anno accademico 1992-93.

Dal 1995, la dott.ssa Sangiuolo, svolge nell'ambito del corso di Genetica:

- seminari interni ai Corsi di Genetica e di Genetica Umana presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia;
- esercitazioni pratiche per gli studenti;
- attività tutoriali e di tirocinio per gli studenti di Medicina .

Dall'anno 2000 è titolare dell'insegnamento di Genetica per il corso integrato di Biologia e Genetica, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata .

Dall'anno 2002 ad oggi è titolare dell'insegnamento di Genetica Medica per il Corso di Laurea Specialistica in Scienza della Nutrizione Umana.

Dall'anno 2009 ad oggi è titolare dell'insegnamento di Genetica Medica per il corso Integrato di Medicina Interna, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata.

### **• Insegnamenti in corsi di Laurea Triennali**

Dall'anno 1999 ha svolto attività didattica per i seguenti Corsi di Diploma Universitario:

- Corso di Diploma di Infermiere presso l'Ospedale SS. Trinità di Sora (FR);
- Corso di Diploma di Fisioterapista presso l'Ospedale SS. Trinità di Sora (FR);
- Corso di Diploma di di Logopedista presso l'IRCCS Santa Lucia;
- Corso di Diploma di Neurofisiopatologia presso l'IRCCS Santa Lucia;
- Corso di Diploma di Fisioterapista presso l'IRCCS S.Lucia;
- Corso di Diploma di Dietista presso l'Università Tor Vergata di Roma;
- Corso di Diploma di Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico presso l'Università Tor Vergata di Roma.



• ***Insegnamenti in Scuole di Specializzazione***

Dall'anno 2009: Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica,

Dall'anno 2007: titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nell'ambito della Scuola di Specializzazione di Ginecologia e Ostetricia,

Dall'anno 2009: titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nell'ambito della Scuola di Specializzazione di Pediatria.

Dall'anno 2010: titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nell'ambito della Scuola di Specializzazione di Cardiochirurgia, Chirurgia Toracica, Neuropsichiatria, Endocrinologia, Psichiatria.

Dall'anno 2016: titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nell'ambito della Scuola di Specializzazione di Pedodonzia.

Dall'anno 2019 : titolare dell'insegnamento di Genetica Medica nell'ambito della Scuola di Specializzazione di Microbiologia e Virologia.

***DOTTORATI DI RICERCA***

- anno 2009/2010/2011: membro del collegio dei docenti del Dottorato in TECNOLOGIE AVANZATE IN BIOMEDICINA dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata.

- anno 2009/2010/2011: membro del collegio dei docenti del Dottorato in MALATTIE DELL'APPARATO LOCOMOTORE dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata

- anno 2012: membro del collegio dei docenti del Dottorato in INTERVENTISTICA VASCOLARE, EXTRAVASCOLARE, OSTEOARTICOLARE E DEL DOLORE

- Dall'anno 2012 a oggi : membro del collegio del Dottorato in BIOTECNOLOGIE MEDICHE E MEDICINA TRASLAZIONALE

***MASTER UNIVERSITARI***

Dal 2011 è direttore del Master Interuniversitario di II livello di Citogenetica in collaborazione con Università di Roma Tre e l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Dal 2014 è titolare dell'insegnamento di "Medicina Personalizzata: test genetici e nutrizione" nell'ambito del Master di II livello di "Nutrizione personalizzata: basi molecolari e genetiche"

Nell'ambito di tale servizio ha partecipato attivamente allo sviluppo e alla messa a punto di diversi protocolli diagnostici molecolari.

#### **PERIODO DI CONGEDO**

Tre sono stati i periodi di congedo, i primi due per maternità, il terzo per motivi di salute ai sensi dell'art. 16 e dell'art. 20 del D. lgs 151/2001:

- 1- dal 24/4/2001 al 26/09/2001 per complessivi 5 mesi e 3 giorni
- 2- dal 17/11/2003 al 17/04/2004 per complessivi 5 mesi
- 3- dal 21/02/2020 al 30/06/2021 per complessivi 131 giorni

## PUBBLICAZIONI

1. Novelli G., Mannello F., **Sanguolo F.**, Gennarelli M., Dallapiccola B.: The use of DNA amplification for diagnosis of genetic diseases. *Chimica Oggi/Chemistry today* 8, 29-32,1990.
2. Novelli G., Gasparini P., Savoia A., Pignatti P.F., **Sanguolo F.**, Dallapiccola B.: Polymorphic DNA haplotypes and  $\Delta F508$  deletion in 212 Italian CF families. *Hum. Genet.* 85, 420-421,1990.
3. Novelli G., **Sanguolo F.**, Dallapiccola B., Gasparini P., Savoia A., Pignatti P.F., Fernandez E., Benitez J., Casals T., Nunes V., Manas P., Estivill X.:  $\Delta F508$  gene deletion and prenatal diagnosis of cystic fibrosis in Italian and Spanish families. *Prenat. Diagn.* 10, 413-416,1990.
4. The Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium: Worldwide Survey of the  $\Delta F508$  mutation - Report from the Cystic Fibrosis Analysis Consortium. *Am. J. Hum. Genet.* 47, 354-359,1990.
5. European Working Group on CF Genetics (EWGCFG): Gradient of distribution in Europe of the major CF mutation and of its associated haplotype. *Hum. Genet.* 85, 436-446,1990.
6. **Sanguolo F.**, Novelli G., Murru S., Dallapiccola B.: A serine to arginine (AGT to CGT) mutation in codon 549 of the CFTR gene in an Italian patient with severe cystic fibrosis. *Genomics* 9, 788-789,1991.
7. Gasparini P., Nunes V., Savoia A., Dognini M., Morral N., Gaona A., Bonizzato A., Chillon M., **Sanguolo F.**, Novelli G., Dallapiccola B., Pignatti P. F., Estivill X.: The search for South European cystic fibrosis mutations: Identification of two new mutations, four variants and intronic sequence. *Genomics* 10, 193-200,1991.
8. Gasparini P., Mandich P., Novelli G., Bellone E., **Sanguolo F.**, De Stefano F., Potenza L., Trabetti E., Marigo M., Pignatti P.F., Dallapiccola B., Aymar F.: Forensic applications of molecular genetic analysis: An Italian collaborative study on paternity testing by the determination of variable number of tandem repeat DNA polymorphisms. *Hum. Hered.* 41, 174-181,1991.
9. Nunes V., Gasparini P., Novelli G., Gaona A., Bonizzato A., **Sanguolo F.**, Balasopoulou A., Gimenez F.J., Dognini M., Ravnik-Glavac M., Cikuli M., Mokini V., Komel R., Dallapiccola B., Pignatti P.F., Loukopoulos D., Casals T., Estivill X.: Analysis of 14 cystic fibrosis mutations in five South European populations. *Hum. Genet.* 87, 737-738, 1991.
10. Novelli G., **Sanguolo F.**, Mokini V., Cikuli M., Piazza A., Dallapiccola B.: The Cystic Fibrosis  $\Delta F508$  mutation in the Albanian population. *Am. J. Hum. Genet.* 50, 875-876,1992.
11. Lucidi V, Novelli G, Castro M, **Sanguolo F**, Papadatou B, Ferretti F, Orrù M, Dallapiccola B: The correlation between the genotype and the clinical expression of cystic fibrosis. *Pediatr Med Chir.*, 14, 513-515, 1992.

12. **Sanguolo F.**, Gennarelli M., Melchionda S., Fattorini C., Morandi L., Novelli G., Dallapiccola B.: Retrospective genotyping on Guthrie spots and frozen tissues by PCR: application to prenatal diagnosis of cystic fibrosis and spinal muscular atrophies. *Prenat. Diagn.*, 12, S139,1992.
13. Novelli G., Gennarelli M., Zelano G., **Sanguolo F.**, Lo Cicero S., Samson F., Dalla piccola B.: Polymerase chain reaction in the detection of mRNA transcripts from the slow skeletal troponin T (TNNT1) gene in myotonic dystrophy and normal muscle. *Cell Biochem Funct.* 10, 251-6, 1992.
14. Novelli G., De Santis L., **Sanguolo F.**, Lo Cicero S., Camurri L., Cantarelli M., Dallapiccola B.: Amplification and analysis of the OTC gene from single human oocytes. *Prenat. Diagn.* 12, S127,1992.
15. Novelli G., Gennarelli M., **Sanguolo F.**, D'Agruma L., Lo Cicero S., Melchionda S., Dallapiccola B.: Isolation and cloning by a polymerase chain reaction of a genomic DNA fragment of the human slow skeletal troponin (TNNT1) gene. *Cell Biochem. Funct.* 11, 187-191,1993.
16. Mercier B., Lissens W., Novelli G., Kalaydjieva L., De Arce M., Kapranov N., Canki Klain N., Lenoir G., Chauveau P., Lenaerts C., Rault G., Cashman S., **Sanguolo F.**, Audrezet M.P., Dallapiccola B., Guillermit H., Bonduelle M., Liebaers I., Quere' I., Verlingue C., Ferec C.: Identification of eight novel mutations in a collaborative analysis of a part of the second transmembrane domain of the CFTR gene. *Genomics* 16, 296-297,1993.
17. Audrezet M.P., Novelli G., Mercier B., **Sanguolo F.**, Maceratesi P., Ferec C., Dallapiccola B.: Identification of 3 novel cystic fibrosis mutations in a sample of Italian CF patients. *Hum. Hered* 43, 295-300,1993.
18. **Sanguolo F.**, Lo Cicero S., Maceratesi P., Quattrucci S., Novelli G., Dallapiccola B.: Molecular characterization of a nonsense mutation in the exon 19 of the CFTR gene. *Hum. Mut.*, vol. 2, N°5, 422-424,1993.
19. Novelli G., **Sanguolo F.**, Maceratesi P., Dallapiccola B.: The up-to-date molecular genetics of cystic fibrosis. *Biomed. Pharmacother*, 48, 455-463, 1994.
20. The Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium: Population variation of common cystic fibrosis mutations. *Hum. Mut.*, 4, 167-177, 1994.
21. **Sanguolo F.**, De Santis L., Cavicchini A., Angeloni U., Romanini C., Novelli G., Dallapiccola B.: A new method for direct analysis of PCR amplified human papillomavirus using DNA Enzyme immunoassay (DEIA). *Int. J. Cl. Lab. Res.*, 24, 223-226, 1994.
22. Novelli G., Carlà Campa M.C., Sineo L., Pizzuti A., Silani V., Pontieri E., **Sanguolo F.**, Gennarelli M., Bernardi G., Dallapiccola B.: High conservation of the trinucleotide [CTG]<sub>n</sub> repeat at the myotonic dystrophy locus in nonhuman primates. *Hum. Evol.*, 9, 315-321, 1994.
23. Russo M.P., Romeo G., Devoto M., Barbujani G., Cabrini G., Giunta A., D'Alcamo E., Leoni G., **Sanguolo F.**, Magnani C., Cremonesi L., Ferrari M.: Analysis of linkage disequilibrium between different cystic fibrosis mutations and three intragenic microsatellites in the Italian population. *Hum. Mut.*, 5, 23-27, 1995.

24. **Sanguolo F.**, Maceratesi P., Mesoraca A., Botta A., Cavicchini A., Novelli G., Dallapiccola B.: Simultaneous detection of  $\Delta F508$ , G542X, N1303K, G551D and 1717-1G->A cystic fibrosis alleles by a multiplex DNA enzyme immunoassay. *Int. J. Clin. Res.*, 25, 142-145, 1995
25. European Working Group on Cystic Fibrosis Genetics: No evidence for segregation distortion of cystic fibrosis alleles among sibs of cystic fibrosis patients. *Eur. J. Hum. Genet.*, 3, 324-325, 1995.
26. Massari A., Novelli G., Colosimo A., **Sanguolo F.**, Palka G., Calabrese G., Camurri L., Ghirardini G., Milani G., Giorlandino C., Gazzanelli G., Malatesta M., Romanini C., Dallapiccola B.: Non-invasive early prenatal molecular diagnosis using retrieved transcervical trophoblast cells. *Hum. Genet.*, 97, 150-155, 1996.
27. Maceratesi P., **Sanguolo F.**, Novelli G., Ninfali P., Magnani M., Reichardt J.K.V., Dallapiccola B.: Three new mutations (P183T, V150L, 528insG) and eleven sequence polymorphisms in Italian patients with galactose-1-phosphate uridylyltransferase (GALT) deficiency. *Hum. Mutat.*, 8, 369-372, 1996.
28. Pizzuti A., Novelli G., Mari A., Ratti A., Colosimo A., Amati F., Penso D., **Sanguolo F.**, Calabrese G., Palka G., Silani V., Gennarelli M., Mingarelli R., Scarlato G., Scambler P., Dallapiccola B.: Human homologue sequences to the *Drosophila dishevelled* polarity gene are deleted in the DiGeorge syndrome. *Am. J. Hum. Genet.*, 58, 722-729, 1996.
29. Colosimo A., Calabrese G., Gennarelli M., Ruzzo A.M., **Sanguolo F.**, Magnani M., Palka G., Novelli G., Dallapiccola B.: Assignment of the hexokinase type 3 gene (HK3) to human chromosome band 5q35.3 by somatic cell hybrids and *in situ* hybridization. *Cytogen. Cell Genet.*, 74, 187-188, 1996.
30. Estivill X., Bancells C., Ramos C. and the Biomed CF Mutation Analysis Consortium: Geografic distribution and regional origin of 272 cystic fibrosis mutations in European populations. *Hum. Mutat.*, 10, 135-154, 1997.
31. Rendine S., Calafell F., Cappello N., ...**Sanguolo F.**, Dallapiccola B., .....Piazza A.: Genetic history of cystic fibrosis mutations in Italy: regional distribution. *Ann. Hum. Genet.*, 61, 411-424, 1997.
32. Novelli G., Amati F., Mari A., Conti E., Bengala M., Telez Sedano M., Colosimo A., **Sanguolo F.**, Scarpino S., Novelli A., Sabani M., Caiola A., Mingarelli R., Pizzuti A., Dallapiccola B.: The molecular genetics of the DiGeorge syndrome. *Int. J. Immunopathol. Pharmacol.*, 10, 21-23, 1997.
33. Colosimo A., Scarpino S., **Sanguolo F.**, Di Sario S., Mossa G., Novelli G., Dallapiccola B.: Recombinant CFTR detection in CF tracheal epithelial cells following *in vitro* liposome-mediated gene transfer. *Biochem. Mol. Biol. Int.*, 42, 723-729, 1997.
34. **Sanguolo F.**, Botta A., Mesoraca A., Servidei S., Merlini L., Fratta G., Novelli G., Dallapiccola B.: Identification of five new mutations and three novel polymorphisms in the muscle chloride channel gene (CLCN1) in 20 Italian patients with dominant and recessive myotonia congenital. *Hum Mutat, Mutation in Brief #118*, 1997, on-line; *Hum. Mutat.*, 11, 331, 1998.

35. Novelli G., Mari A., Amati F., Colosimo A., **Sanguolo F.**, Bengala M., Conti E., Ratti A., Bordoni R., Pizzuti A., Baldini A., Crinelli R., Pandolfi F., Magnani M., Dallapiccola B.: Structure and expression of the human ubiquitin fusion-degradation gene (UFD1L). *Biochem. Biophys. Acta*, 1396, 158-162, 1998.
36. Colosimo A., **Sanguolo F.**, Di Sario S., Amicucci P., Serafino A.L., Novelli A., Sabani M., Castro M., Lucidi V., Mossa G., Dallapiccola B., Novelli G.: Current status of cationic liposome-mediated gene therapy in cystic fibrosis. *Acta Pharm.*, 4, 221-227, 1998.
37. Serafino A., Novelli G., Di Sario S., Colosimo A., Amicucci P., **Sanguolo F.**, Mossa G., Dallapiccola B.: Cellular uptake and intracellular delivery of liposome/DNA complexes during in vitro transfection of the CFTR gene. *Biochem. Mol. Biol. Int.*: 47, 337-344, 1999.
38. Servidei S., Capon F., Spinazzola A., Mirabella M., Semprini S., de Rosa G., Gennarelli M., **Sanguolo F.**, Ricci E., Mohrenweiser H.W., Dallapiccola B., Tonali P., Novelli G.: A distinctive autosomal dominant vacuolar neuromyopathy linked to 19p13. *Neurology*, 53, 830-837, 1999.
39. Colosimo A., Serafino A.L., **Sanguolo F.**, Di Sario S., Bruscia E., Amicucci P., Novelli G., Dallapiccola B., Mossa G.: Gene transfection efficiency of tracheal epithelial cells by DC-Chol-DOPE/DNA complexes. *Biochem. Biophys. Acta*, 1419, 186-194, 1999.
40. Botta A., **Sanguolo F.**, Calza L., Giardino L., Potenza S., Novelli G., Dallapiccola B.: Expression analysis and protein localization of the human HPC-1/Syntaxin 1A, a gene deleted in Williams syndrome. *Genomics*, 62, 525-528, 1999.
41. **Sanguolo F.**, Bruscia E., Capon F., Servidei S., Dallapiccola B., Novelli G.: Fine mapping of a distinctive autosomal dominant vacuolar neuromyopathy using 11 novel microsatellite markers from chromosome band 19p13.3. *Eur. J. Hum. Genet.*, 8, 809-812, 2000.
42. Margiotti K., **Sanguolo F.**, De Luca A., Froio F., Pearce C.L., Ricci-Brabini V., Micali F., Bonafè M., Franceschi C., Dallapiccola B., Novelli G., Reichardt JK: Evidence for an association between the SRD5A2 (type II steroid 5 $\alpha$ -reductase) locus and prostate cancer in Italian patients. *Dis. Markers* 6, 147-150, 2000.
43. Dork T., Macek M Jr, Mekus F, Tummler B, Tzountzouris J, Casals T, Krebsova A, Koudova M, Sakmaryova I, Macek M Sr, Vavrova V, Zemkova D, Ginter E, Petrova NV, Ivaschenko T, Baranov V, Witt M, Pogorzelski A, Bal J, Zekanowsky C, Wagner K, Stuhmann M, Bauer I, Seydewitz HH, Neumann T, Jakubiczka S. ...**Sanguolo F.**,...Zielenski J.: "Characterization of a novel 21-kb deletion, CFTRdele2,3(21 kb), in the CFTR gene: a cystic fibrosis mutation of Slavic origin common in Central and East Europe". *Hum Genet*, 106, 259-268, 2000.
44. Ratti A., Amati F., Bozzali M., Conti E., **Sanguolo F.**, Berloco M., Palumbo G., Botta A., Pizzuti A., Novelli G., Dallapiccola B.: Cloning and molecular characterization of three Ubiquitin Fusion Degradation 1 (Ufd1) ortholog genes from *X. Laevis*, *G. gallus* and *D. melanogaster*. *Cytogen. Cell Genet.*, 92, 279-82, 2001.

45. Tandoi C., Botta A., Fini G., **Sanguolo F.**, Ricci R., Zampino G., Anichini C., Dallapiccola B., Novelli G.: Exclusion of the elastin gene in the pathogenesis of Costello Syndrome. *Am. J. Med. Genet.* 22, 286-287, 2001.
46. Novelli G., Margiotti K., **Sanguolo F.**, Reichardt J.K.V.: Pharmacogenetics of human androgens and prostatic diseases. *Pharmacogenomics*, 2, 65-72, 2001.
47. Mangino M., Flex E., Capon F., **Sanguolo F.**, Carraro E., Gualandi F., Mazzoli M., Martini A., Novelli G., Dallapiccola B.: Mapping of a new autosomal dominant nonsyndromic hearing loss locus (DFNA30) to chromosome 15q25-26. *Eur. J. Hum. Genet.* 9, 667-671, 2001.
48. **Sanguolo F.**, D'Apice M.R., Bruscia E., Lucidi V., Novelli G.: Towards a pharmacogenomics of the cystic fibrosis. *Pharmacogenomics*, 3, 75-87, 2002.
49. Bruscia E., **Sanguolo F.**, Sinibaldi P., Goncz K.K., Novelli G., Gruenert D.: Isolation of CF cell lines corrected at  $\Delta F508$ -CFTR locus by SFHR-mediated targeting. *Gene Ther.*, 9, 683-685, 2002.
50. Novelli G., Muchir A., **Sanguolo F.**, Helbling-Leclerc A., D'Apice M.R., Massart C., Capon F., Sbraccia P., Federici M., Lauro R., Tudisco C., Pallotta R., Scarano G., Dallapiccola B., Merlini M., Bonne G.: Mandibuloacral dysplasia is caused by a mutation in *LMNA* encoding lamins A/C. *Am. J. Hum. Genet.*, 71, 426-431, 2002.
51. **Sanguolo F.**, Bruscia E., Serafino A.L., Nardone A.M., Lais M., Gruenert D., Novelli G.: *In Vitro* Correction of Cystic Fibrosis Epithelial Cell Lines by Small Fragment Homologous Replacement (SFHR) Technique. *BMC Medical Genetics*, 3:8, 2002.
52. Amati F., Condo I., Conti E., **Sanguolo F.**, Dallapiccola B., Testi R., Novelli G. Analysis of intracellular distribution and apoptosis involvement of the Ufd1l gene product by over-expression studies. *Cell Biochem. Funct.*, 21: 263-7, 2003.
53. Bonne G, Yaou RB, Beroud C, Boriani G, Brown S, de Visser M, Duboc D, Ellis J, Hausmanowa-Petrusewicz I, Lattanzi G, Merlini L, Morris G, Muntoni F, Opolski G, Pinto YM, **Sanguolo F.**, Toniolo D, Trembath R, van Berlo JH, van der Kooij AJ, Wehnert M. 108th ENMC International Workshop, 3rd Workshop of the MYO-CLUSTER project: EUROMEN, 7th International Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy (EDMD) Workshop, 13-15 September 2002, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.*, 13: 508-515, 2003.
54. Gruenert D.C., Bruscia E., Novelli G., Colosimo A., Dalla piccola B., **Sanguolo F.**, Goncz K.K. Sequence-specific modification of genomic DNA by small DNA fragments. *J. Clin. Inv.*, 112: 637-641, 2003.
55. **Sanguolo F.**, Novelli G. Sequence-specific modification of mouse genomic DNA mediated by gene targeting techniques. *Cytogenet Genome Res.* 105:435-41, 2004.
56. D'Apice MR, Gambardella S, Bengala M, Russo S, Nardone AM, Lucidi V, **Sanguolo F.**, Novelli G.: Molecular analysis using DHPLC of cystic fibrosis: increase of the mutation detection rate among the affected population in Central Italy. *BMC Med Genet.* 14 5:8, 2004.

57. Contino G., Amati F., Pucci S., Pontieri E., Picchiorri F., Novelli A., Botta A., Mango R., Nardone AM, **Sanguuolo F.**, Citro G., Spagnoli LG, Novelli G. Expression analysis of the gene encoding for the U-box-type ubiquitin ligase UBE4A in human tissues. *Gene*, 328:69-74, 2004.
58. **Sanguuolo F.**, Magnani M., Stambolian D., Novelli G. Biochemical characterization of two GALK1 mutations in patients with galactokinase deficiency. *Hum Mutat.* 23:396, 2004.
59. **Sanguuolo F.**, Filareto A., Giardina E., Nardone A., Pilu G., Pietropolli A., Bertini E., Novelli G. Prenatal diagnosis in a twin pregnancy of spinal muscular atrophy with respiratory distress (SMARD1). *Pren Diagn.*, 24:839-41, 2004.
60. **Sanguuolo F.**, D'Apice MR., Gambardella S., Di Daniele N., Novelli G.: Towards the pharmacogenomics of cystic fibrosis: an update. *Pharmacogenomics*, 5:861-78, 2004.
61. **Sanguuolo F.**, Filareto A, Spitalieri P, Scaldaferrri ML, Mango R, Bruscia E, Citro G, Brunetti E, De Felici M, Novelli G. *In Vitro* Restoration of Functional SMN Protein in Human Trophoblast Cells Affected by Spinal Muscular Atrophy by Small Fragment Homologous Replacement. *Hum. Gene Ther*, 16:869-80, 2005.
62. Mango R, Biocca S, Del Vecchio F, Clementi F, **Sanguuolo F.**, Amati F, Filareto A, Grelli S, Spitalieri P, Filesi I, Favalli C, Lauro R, Mehta JL, Romeo F, Novelli G. *In Vivo* and *In Vitro* Studies Support That a New Splicing Isoform of OLR1 Gene Is Protective Against Acute Myocardial Infarction. *Circ Res.* 97:152-8, 2005.
63. del Vecchio F., Filareto A., Spitalieri P., **Sanguuolo F.**, Novelli G. Cellular Genetic Therapy. *Transplant Proc.* 37:2657-2661, 2005.
64. Filareto A., del Vecchio F., Spitalieri P., **Sanguuolo F.**, Novelli G. Oligonucleotide-based gene targeting technologies. *Minerva Biotec.*, 17: 65-76, 2005.
65. **Sanguuolo F.**, Botta A., Filareto A., Spitalieri P., Novelli G. Therapeutic strategies for the treatment of Spinal Muscular Atrophy (SMA) disease. *Current Genomics* 7, 381-386, 2006.
66. Gambardella S, Biancolella M, D'Apice MR, Amati F, Sanguuolo F., Farcomeni A, Chillemi G, Bueno S, Desideri A, Novelli G. Gene expression profile study in CFTR mutated bronchial cell lines. *Clin Exp Med.* 6, 157-65, 2006.
67. **Sanguuolo F.**, Scaldaferrri ML., Filareto A., Spitalieri P., Guerra L., Favia M., Caroppo R., Mango R., Bruscia E., Gruenert D.C., Casavola V., De Felici M., Novelli G. *CFTR* gene targeting in mouse embryonic stem cells mediated by Small Fragment Homologous Replacement (SFHR). *Front Biosc*, 13:2989-2999, 2008.
68. Tomaiuolo R., **Sanguuolo F.**, Bombieri C., Bonizzato A., Cardillo G., Raia V., D'Apice M.R., Bettin M.D. , Pignatti P.F., Castaldo G., Novelli G. Epidemiology and a novel procedure for large scale analysis of CFTR rearrangements in classic and atypical CF patients: A multicentric Italian study. *J Cyst Fibros.* 7, 347-51, 2008.
69. D'Apice MR, Novelli G, **Sanguuolo F.**, Diagnostic CFTR mutation analysis *Exp Opin Med Diagn* 2, 191-205, 2008.

70. Baghernajad-Salehi L, D'Apice MR, Babameto-Laku A, Biancolella M, Mitre A, Russo S, Di Daniele N, **Sanguolo F.**, Mokini V, Novelli G. A pilot beta-thalassaemia screening program in the Albanian population for a health planning program. *Acta Haematol.* 121, 234-8, 2009.
71. Conte C, D'Apice MR, Botta A, **Sanguolo F.**, Novelli G. Prenatal diagnosis of Cockayne syndrome type A based on the identification of two novel mutations in the ERCC8 gene. *Genet Test Mol Biom*, 13, 127-131, 2009.
72. Spitalieri P, Cortese G, Pietropolli A, Filareto A, Dolci S, Klinger F, Giardina E, Di Cesare S, Bernardini L, Lauro D, Scaldaferrì L, Citro G, Novelli G, De Felici M, **Sanguolo F.** Identification of Multipotent Cytotrophoblast Cells from Human First Trimester Chorionic Villi. *Cloning and Stem Cells*, 11, 535-556, 2009.
73. Bulli C, Battistella PA, Bordignon M, Bramanti P, Novelli G, **Sanguolo F.** Recessive congenital myotonia resulting from maternal isodisomy of chromosome 7: a case report. *Cases Journal* 2, e:7111, 2009.
74. Lyons MJ, Duron R, Molinero I, **Sanguolo F.**, Holden KR. Novel CLCN1 Mutation in Carbamazepine-Responsive Myotonia Congenita. *Pediatr Neurol.* 42, 365-368, 2010.
75. Conte C, D'Apice MR, Rinaldi F, Gambardella S, **Sanguolo F.**, Novelli G. Novel mutations of TCOF1 gene in European patients with Treacher Collins syndrome. *BMC Med Genet.* 7;12:125, 2011.
76. Spitalieri P, Quitadamo MC, Orlandi A, Guerra L, Giardina E, Casavola V, Saltini C, Novelli G, **Sanguolo F.** Rescue of murine silica-induced lung injury and fibrosis by human embryonic stem cells, *Eur Resp J*, 39, 2, 446-457, 2012.
77. Luchetti A, Filareto A, Sanchez M, Ferraguti G, Lucarelli M, Novelli G, **Sanguolo F.**, Malgieri A. Small fragment homologous replacement: evaluation of factors influencing modification efficiency in an eukaryotic assay system. *PLoS One*, 7(2):e30851, 2012.
78. Murdocca M, Malgieri A, Luchetti A, Saieva L, Dobrowolny G, De Leonibus E, Filareto A, Quitadamo MC, Novelli G, Musarò A, **Sanguolo F.** IPLEX administration improves motor neuron survival and ameliorates motor functions in a severe mouse model of SMA. *Mol. Med.* , 18, 1076-1085, 2012 .
79. Ciccacci C, Di Fusco D, Cacciotti L, Morganti R, D'Amato C, Novelli G, **Sanguolo F.**, Spallone V, Borgiani P. TCF7L2 gene polymorphisms and type 2 diabetes: association with diabetic retinopathy and cardiovascular autonomic neuropathy. *Acta Diabetol.*, 50, 789-799, 2013
80. Sciacqua A, Presta I, Perticone M, Tassone EJ, Andreozzi F, Quitadamo MC, **Sanguolo F.**, Sesti G, Perticone F. 3'-UTR OLR1/LOX-1 gene polymorphism and endothelial dysfunction: molecular and vascular data in never-treated hypertensive patients. *Intern Emerg Med.* 2012 Sep 29. [Epub ahead of print].
81. Ciccacci C, Di Fusco D, Cacciotti L, Morganti R, D'Amato C, Greco C, Rufini S, Novelli G, **Sanguolo F.**, Spallone V, Borgiani P. MicroRNA genetic variations: association with type 2 diabetes. *Acta Diabetol.* , 50, 867-872, 2013

82. P. Spitalieri P, Quitadamo MC, Orlandi A, Puxeddu E, Curradi G, Novelli G, **Sanguuolo F**. Human embryonic stem cells recover in vivo acute lung inflammation bleomycin-induced. *Sarcoid Vasc Diff Lung Dis* 30, 177-185, 2013.
83. Pietropolli A., Vicario R., Peconi C., Zampatti S., Quitadamo MC., Capogna MV., Ragazzo M., Nardone AM., Postorivo D., Spitalieri P., Sarta S., Ratto F., Novelli G., **Sanguuolo F**., Piccione E., Giardina E. Transabdominal coelocentesis as early source of fetal DNA for chromosomal and molecular diagnosis. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine* doi: 10.3109/14767058.2013.871697.
84. Ciccacci C., Morganti R., Di Fusco D., D'Amato C., Cacciotti L., Greco C., Rufini S., Novelli G., **Sanguuolo F**., Marfia G.A., Borgiani P., Spallone V. Common polymorphisms in MIR146a, MIR128a and MIR27a genes contribute to neuropathy susceptibility in type 2 diabetes. *Acta Diabetol.*, 51, 663-671, 2014
85. **Sanguuolo F**, Puxeddu E, Pezzuto G, Cavalli F, Longo G, Comandini A, Di Pierro D, Pallante M, Sergiacomi G, Simonetti G, Zompatori M, Orlandi A, Magrini A, Amicosante M, Mariani F, Losi M, Fraboni D, Bisetti A, Saltini C. HFE gene variants and iron-induced oxygen radical generation in idiopathic pulmonary fibrosis. *Eur Respir J*. 45: 483-90, 2014
86. Morini E, **Sanguuolo F**, Caporossi D, Novelli G, Amati F. Application of Next Generation Sequencing for personalized medicine for sudden cardiac death. *Front Genet*. 6:55, 2015. doi: 10.3389/fgene.2015.00055.
87. 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, **Sanguuolo 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 Medical Genetics* 16:20, 2015.
88. Nuovo S, Passeri M, Di Benedetto E, Calanchini M, Meldolesi I, Di Giacomo MC, Petrucci D, Piemontese MR, Zelante L, **Sanguuolo 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*. , 39, 227-233, 2015
89. Spitalieri P, Talarico RV, Botta A, Murdocca M, D'Apice MR, Orlandi A, Giardina E, Santoro M, Brancati F, Novelli G, **Sanguuolo F**. Generation of human induced pluripotent stem cells (hiPSCs) from extraembryonic tissues of fetuses affected by monogenic diseases, *Cell Reprogr* 17:4, 275-287, 2015.
90. Ruggieri A, Brancati F, Zanotti S, Maggi L, Pasanisi MB, Saredi S, Terracciano C, Antozzi C, D Apice MR, **Sanguuolo 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(1):44.

91. Cascella R, Stocchi L, Strafella C, Mezzaroma I, Mannazzu M, Vullo V, Montella F, Parruti G, Borgiani P, **Sanguolo 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 Jul 31;1-8.
92. Garaci F, Marsili L, Riant F, Marziali S, Cécillon M, Pasquarelli R, **Sanguolo 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.
93. Luchetti A, Ciafrè SA, Murdocca M, Malgieri A, Masotti A, Sanchez M, Farace MG, Novelli G, **Sanguolo 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.
94. Cascella R, Strafella C, Germani C, Manzo L, Marsella LT, Borgiani P, Sobhy N, Abdelmaksood R, Gerou S, Ioannides D, **Sanguolo 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.
95. Gigante L, Paganini I, Frontali M, Ciabattini S, **Sanguolo F**, Papi L. Rhabdoid Tumor Predisposition Syndrome caused by SMARCB1 constitutional deletion: prenatal detection of new case of recurrence in siblings due to gonadal mosaicism, 2015, DOI 10.1007/s10689-015-9836-6.
96. Longo G, Russo S, Novelli G, **Sanguolo F**, D'Apice MR. Mutation spectrum of the MTM1 gene in X-linked myotubular myopathy (XLMTM) patients: 10 years of experience in pre- and post-natal diagnosis. *Clin Genet*. 2015 Sep 4. doi: 10.1111/cge.12674.
97. Pierandrei S, Luchetti A, Sanchez M, Novelli G, **Sanguolo 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. *Molecular Therapy - Nucleic Acids*, vol 5, 2016
98. Cascella R, Strafella C, Gambardella S, Longo G, Borgiani P, **Sanguolo F**, Novelli G, Giardina E. Two molecular assays for the rapid and inexpensive detection of GJB2 and GJB6 mutations *Electrophoresis*, 37, 860-864, 2016
99. Murdocca M, Mango R, Pucci S, Biocca S, Testa B, Capuano R, Paolesse R, Sanchez M, Orlandi A, di Natale C, Novelli G, **Sanguolo F**. The lectin-like oxidized LDL receptor-1: a new potential molecular target in colorectal cancer. *Oncotarget*. 2016 Feb 17. doi: 10.18632/oncotarget.7430. PMID: 26895376.
100. Pantic B, Borgia D, Giunco S, Malena A, Kiyono T, Salvatori S, De Rossi A, Giardina E, **Sanguolo F**, Pegoraro E, Vergani L, Botta A. Reliable and versatile immortal muscle cell models from healthy and myotonic dystrophy type 1 primary human myoblasts. *Exp Cell Res*. 2016 Feb 18. pii: S0014-4827(16)30033-7. doi: 10.1016/j.yexcr.2016.02.013. PMID: 26905645.
101. Mango R, Luchetti A, Sanguolo R, Ferradini V, Briglia N, Giardina E, Ferrè F, Helmer Citterich M, Romeo F, Novelli G, **Sanguolo 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 Mar 25;80(4):938-49. doi: 10.1253/circj.CJ-15-0685. Epub 2016 Mar 9.

102. Spitalieri P, Talarico VR, Murdocca M, Novelli G, **Sanguolo F**. Human induced pluripotent stem cells for monogenic disease modelling and therapy. *World J Stem Cells* 2016; 8(4): 118-135

103. Cascella R, Strafella C, Longo G, Maccarone M, Borgiani P, **Sanguolo F**, Novelli G, Giardina E. Pharmacogenomics of multifactorial diseases: a focus on psoriatic arthritis. *Pharmacogenomics*. 2016 Jun;17(8):943-51. doi: 10.2217/pgs.16.20. Epub 2016 Jun 7.

104. Murdocca M, Ciafrè S A, Spitalieri P, Talarico RV, Sanchez M, Novelli G, **Sanguolo F**. SMA Human iPSC-Derived Motor Neurons Show Perturbed Differentiation and Reduced miR-335-5p Expression. *Int. J. Mol. Sci.* 2016, 17(8), 1231; doi:10.3390/ijms17081231

105. Cassone M, Ferradini V, Longo G, Sarchielli P, Murasecco D, Romoli M, Pasquini E, Novelli G, Prontera P, **Sanguolo F**. Genotype-phenotype correlation of F484L mutation in three Italian families with Thomsen myotonia. *Muscle Nerve*. 2016 Sep 17. doi: 0.1002/mus.25407.

106. Botta A., Rossi G., Marcaurelio M., Fontana L., D'Apice MR, Brancati F, Massa R, Monckton D, **Sanguolo F**, Novelli G. Identification of 5' CCG interruptions in complex DMPK expanded alleles. *EJHG*, 2016, doi: 10.1038/ejhg.2016.148.

107. Capuano R, Spitalieri P, Talarico RV, Domakoski AC, Catini A, Paolesse R, Martinelli E, Novelli G, **Sanguolo 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. doi: 10.1038/s41598-017-01790-5.

108. Ferradini V, Cassone M, Nuovo S, Bagni I, D'Apice MR, Botta A, Novelli G, **Sanguolo F**. Targeted Next Generation Sequencing in patients with Myotonia Congenita. *Clin Chim Acta*. 2017 Apr 17;470:1-7. doi: 10.1016/j.cca.2017.04.012.

109. Cassone M, Baghernajad Salehi L, Tedaldi G, Tebaldi M, Zampiga V, Biancolella M, Testa B, Calistri D, Mastrogiorgio G, Lanciotti S, D'Apice MR, Novelli G, **Sanguolo F**. Coexistence of Two Novel Mutations in CDKN2A and PMS1 Genes in a Single Patient Identifies a New and Severe Cancer Predisposition Syndrome. *Oncomedicine* 2017; 2: 88-92. doi: 10.7150/oncm.19362.

110. Lanzolla G, Vancieri G, Lanciotti S, **Sanguolo F**, Menegatti E, Federici L, Moretti C, Brancati F. The Glu331del mutation in the CYP17A1 gene causes atypical congenital adrenal hyperplasia in a 46,XX female. *Gynecol Endocrinol*. 2017 Jun 13:1-5. doi: 10.1080/09513590.2017.1337097

111. Lo Castro A, Murdocca M, Pucci S, Zaratti A, Greggi C, **Sanguolo F**, Tancredi V, Frank C, D'Arcangelo G. Early Hippocampal i-LTP and LOX-1 Overexpression Induced by Anoxia: A Potential Role in Neurodegeneration in NPC Mouse Model. *Int J Mol Sci*. 2017 Jul 5;18(7). pii: E1442. doi: 10.3390/ijms18071442.

112. Spitalieri P, Salehi LB, Mango R, Gigante L, Postorivo D, Nardone AM, Orlandi A, Luciano S, Talarico RV, Novelli G, and **Sanguuolo F**. Two Novel Cases of Marfan Syndrome with FBN1 whole Gene Deletion: Laboratory Assay and Cases Review. *J Genet Mutat Disor* 1(1): 102, 2017.
113. Cascella R, Strafella C, Longo G, Manzo L, Ragazzo M, De Felici C, Gambardella S, Marsella LT, Novelli G, Borgiani P, **Sanguuolo 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. doi: 10.1038/eye.2017.192
114. Capuano R, Talarico RV, Spitalieri P, Paolesse R, Novelli G, **Sanguuolo F**, Di Natale C. GC/MS-based Analysis of Volatile Metabolic Profile Along in vitro Differentiation of Human Induced Pluripotent Stem Cells. *Bio-protocol* 7(23): e2642. doi: 10.21769/BioProtoc.2642, 2017.
115. Cascella R, Strafella C, Ragazzo M, Manzo L, Costanza G, Bowes J, Hüffmeier U, Potenza S, **Sanguuolo F**, Reis A, Barton A, Novelli G, Orlandi A, Giardina E. KIF3A and IL-4 are disease-specific biomarkers for psoriatic arthritis susceptibility. *Oncotarget*. 2017 Sep 8;8 (56):95401-95411. doi: 10.18632/oncotarget.20727
116. 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, **Sanguuolo F**, Novelli G, Ricci F, Giardina E. Uncovering genetic and non-genetic biomarkers specific for exudative age-related macular degeneration: significant association of twelve variants. *Oncotarget*. 2017 Dec 12;9(8):7812-7821. doi: 10.18632/oncotarget.23241. eCollection 2018 Jan 30.
117. Maroofian R, Murdocca M, Rezaei-Delui H, Nekooei A, Mojarad M, **Sanguuolo 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 Mar 27. doi: 10.1097/MCD.0000000000000220.
118. Spitalieri P, Talarico RV, Caioli S, Murdocca M, Serafino A, Girasole M, Dinarelli S, Longo G, Pucci S, Botta A, Novelli G, Zona C, Mango R, **Sanguuolo F**. Modelling the pathogenesis of Myotonic Dystrophy type 1 cardiac phenotype through human iPSC-derived cardiomyocytes. *J Mol Cell Cardiol*. 2018 Mar 15;118:95-109. doi: 10.1016/j.yjmcc.2018.03.012.
119. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Castori M, Caglioti A, **Sanguuolo F**, Novelli G, Perrotti N, Otto E, Zhao X, Zhang R, Bottillo I. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6.
120. Dinarelli S, Girasole M, Spitalieri P, Talarico RV, Murdocca M, Botta A, Novelli G, Mango R, **Sanguuolo F**, Longo G.: AFM nano-mechanical study of the beating profile of hiPSC-derived cardiomyocytes beating bodies WT and DM1. *J Mol Recognit*. 2018 May 10:e2725. doi: 10.1002/jmr.2725.
121. Spitalieri P, Talarico RV, Murdocca M, Fontana L, Marcaurelio M, Campione E, Massa R, Meola G, Serafino A, Novelli G, **Sanguuolo 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. eCollection 2018.

122. Capuano R, Spitalieri P, Talarico RV, Catini A, Martinelli E, Scioli MG, Orlandi A, Cicconi R, Paolesse R, Novelli G, Di Natale C and **Sanguuolo F**. Volatile compounds emission from teratogenic human pluripotent stem cells observed during their differentiation in vivo. *Sci Rep.* 2018 Jul 23;8(1):11056. doi: 10.1038/s41598-018-29212-0.

123. Fiorillo C, D'Apice MR, Trucco F, Murdocca M, Spitalieri P, Assereto S, Baratto S, Morcaldi G, Minetti C, **Sanguuolo F**, Novelli G. Characterization of MDPL fibroblasts carrying the recurrent p.Ser605del mutation in POLD1 gene. *DNA Cell Biol.* 2018 Nov 2. doi: 10.1089/dna.2018.4335.

124. Bellisario D, Quadrini F, Santolimi G, Teddei GM, Caputo V, Spitalieri P, **Sanguuolo F**, Santo L. Effects of Micro-Textured Polystyrene Substrates by Compression Molding on Cell Adhesion and Proliferation, *Materiale Plastice* 55, 4, 2018.

125. Pucci S, Polidoro C, Greggi C, Amati F, Morini E, Murdocca M, Biancolella M, Orlandi A, **Sanguuolo F** and Novelli G. Pro-oncogenic action of lox-1 and its splice variant lox-1 $\delta$ 4 in breast cancer phenotypes. *Cell Death Dis* 2019 Jan 18;10(2):53. doi: 10.1038/s41419-018-1279-1.

126. Cifaldi C, Brigida I, Barzagli 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, Gilliani S, Ferrari S, Foustieri 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, **Sanguuolo F**, Aiuti A, Cancrini C, Di Matteo G. 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. eCollection 2019.

127. Venza N, Danesi C, Contò D, Fabi F, Mampieri G, **Sanguuolo F**, Laganà G. 2019. Periodontal condition in growing subjects with Marfan Syndrome: a case-control study. *PeerJ.* 2019 Apr 23;7:e6606. doi: 10.7717/peerj.6606. eCollection 2019.

128. Murdocca M, Capuano R, Pucci S, Cicconi R, Polidoro C, Catini A, Martinelli E, Paolesse R, Orlandi A, Mango R, Novelli G, Di Natale C, **Sanguuolo F** (2019) Targeting LOX-1 Inhibits Colorectal Cancer Metastasis in an Animal Model. *Front. Oncol.* 9:927. doi: 10.3389/fonc.2019.00927

129. Camerota L, Ritelli M, Wischmeijer A, Majore S, Cinquina V, Fortugno P, Monetta R, Gigante L, Hospital MSSGTVU, **Sanguuolo F**, Novelli G, Colombi M, Brancati F. Genotypic Categorization of Loeys-Dietz Syndrome Based on 24 Novel Families and Literature Data. *Genes (Basel).* 2019 Sep 28;10(10). pii: E764. doi: 10.3390/genes10100764.

130. Mannucci L, Luciano S, Salehi L, Gigante L, Conte C, Longo G, Ferradini V, Piumelli N, Brancati F, Ruvolo G, Novelli G, **Sanguuolo F**. Mutation analysis of the FBN1 gene in a cohort of patients with Marfan Syndrome: a



10-year single center experience. Clin Chim Acta. 2020 Feb;501:154-164. doi: 10.1016/j.cca.2019.10.037. Epub 2019 Nov 12.

131. Nappo S, Mannucci L, Novelli G, **Sanguolo F**, D'Apice MR, Botta A. Carrier frequency of CFTR variants in the non-Caucasian populations by genome aggregation database (gnomAD)-based analysis. Ann Hum Genet . 2020 Jun 2. doi: 10.1111/ahg.12396.

132. Daneshjoo O, Salehi LB, Pizzuti A, Novelli G, **Sanguolo F**. An enormous Italian pedigree of Marfan syndrome with a novel mutation in the FBN1 gene. First published:02 June 2020; doi.org/10.1002/clinical case reports3.2881

133. De Masi C, Spitalieri P, Murdocca M, Novelli G, **Sanguolo F**. Application of CRISPR/Cas9 to human induced pluripotent stem cells: from gene editing to drug discovery. Hum Genomics. 2020 Jun 26;14(1):25. doi: 10.1186/s40246-020-00276-2.

134. Parlapiano G, Di Lorenzo F, Salehi LB, Ruvolo G, Novelli G, **Sanguolo F**. Neurovascular manifestations in connective tissue diseases: the case of Marfan Syndrome. Mech Ageing Dev. 2020 Sep 10;191:111346. doi: 10.1016/j.mad.2020.111346

135. Salvatore M, Polizzi A, De Stefano MC, Florida G, Baldovino S, Roccatello D, Sciascia S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatropoulos P, Bembi B, Da Riolo RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, **Sanguolo F**, Brancati F, Taruscio D. Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian Undiagnosed Rare Diseases Network Italian Journal of Pediatrics. ITJP-D-20-00014

136. D'Amico F, Doldo E, Pisano C, Scioli MG, Centofanti F, Proietti G, Falconi M, **Sanguolo F**, Ferlosio A, Ruvolo G, Orlandi A. Specific miRNA and Gene Deregulation Characterize the Increased Angiogenic Remodeling of Thoracic Aneurysmatic Aortopathy in Marfan Syndrome. Int J Mol Sci. 2020 Sep 19;21(18):E6886. doi: 10.3390/ijms21186886.

137. D'Apice MR, De Dominicis A, Murdocca M, Amati F, Botta A, **Sanguolo F**, Lattanzi G, Federici M, Novelli G. Cutaneous and metabolic defects associated with nuclear abnormalities in a transgenic mouse model expressing R527H lamin A mutation causing mandibuloacral dysplasia type A (MADA) syndrome. ACTA MYOLOGICA 2020; XXXIX: p. 320-335 doi:10.36185/2532-1900-036

138. Murdocca M, De Masi C, Pucci S, Mango R, Novelli G, Di Natale C, **Sanguolo F**. LOX-1 and cancer: an indissoluble liaison. Cancer Gene Ther. 2021 Jan 5. doi: 10.1038/s41417-020-00279-0.

139. Murdocca M, Spitalieri P, De Masi C, Udroui I, Marinaccio J, Sanchez M, Talarico RV, Fiorillo C, D'Adamo M, Sbraccia P, D'Apice MR, Novelli G, Sgura A, **Sanguolo F**. Functional analysis of *POLD1* p.ser605del variant: the aging phenotype of MDPL syndrome is associated with an impaired DNA repair capacity. Aging (Albany NY). 2021 Feb 22;13(4):4926-4945. doi: 10.18632/aging.202680.

## **CAPITOLI DI LIBRO**

1. Novelli G., Gennarelli M., **Sanguuolo F.**, Mandich P., Ajmar F., Carbonara A.O., Hofman-Radvanyi H., Dallapiccola B.: Experience with myotonic dystrophy in Italy. In: DNA Analysis of Genetic Diseases: State of the Art in Italy - II. Camaschella C., Furbetta M., Merlin P., Pirastu M. (Edts.), Amity Rassegna Scientifica vol.3, pp.26-29, 1989.
2. Bellone E., Mandich P., De Stefano F., **Sanguuolo F.**, Novelli G., Gasparini P., Savoia A., Trabetti E.: Frequenze di marcatori polimorfi ipervariabili nella popolazione Italiana  
In: Giornate di Studio sul tema: il DNA in medicina legale, esperienze a confronto, pag. 29-35.  
Siena, 12-13 giugno 1989.
3. Novelli G., Gennarelli M., **Sanguuolo F.**, Piemontese M.R., Dallapiccola B.: Diagnosi molecolare di Distrofia Miotonica mediante PCR. Amplificazione del DNA nella ricerca e nella diagnostica biomedica. In: Incontri GENENCO (Gasparini e Pignatti Edts.), pag.17. Verona, 22-23 febbraio 1990.
4. Novelli G., **Sanguuolo F.**, Torcia F., Quattrucci S., Arena M., Lucidi V., Aebischer M.L., Dallapiccola B., Pachi A.: Diagnosi Prenatale di fibrosi cistica nel primo e nel II trimestre di gravidanza: esperienza su 117 gravidanze a rischio. In: Medicina Fetale, XV Riunione. Pachi A.(Edts) Monduzzi Ed. pp.227-230, 1991.
5. Novelli G., Gennarelli M., Zelano G., **Sanguuolo F.**, Dallapiccola B.: Chromosome 19 markers and myotonic dystrophy. In: DNA analysis of genetic diseases: state of the art in Italy. Camaschella C., Furbetta M., Merlin P., Pirastu M. (Edts).Amity, Rassegna Scientifica vol.6 pp.9-10, 1991.
6. Novelli G., **Sanguuolo F.**, Capon F., Di Macco E., Dallapiccola B.: Analisi molecolare di fibrosi cistica (FC) mediante microsatelliti intragenici. In:Atti 6° Congresso Nazionale FISME. Neri G., Di Natale P., Forabosco A., Savi M.(Edts.), Monduzzi Ed. pp.521-523, 1991.
7. Dallapiccola B., Novelli G., **Sanguuolo F.**, Mingarelli R.: Diagnosi molecolare di fibrosi cistica. In: Atti del XLI Congresso Nazionale AIPaC. Rimini 7/10 maggio 1991 pp.171-178, 1991.
8. D'Agruma L., Colosimo A., Gennarelli M., **Sanguuolo F.**, Lo Cicero S., Melchionda S., Novelli G., Dallapiccola B.: Identificazione, clonaggio e sequenziamento della regione 3' del gene TNNT1 mediante PCR. "Analisi del DNA 1993", In:Incontri Polymed (Gasparini, Zelante eds.), pag. 54. Firenze 26 febbraio 1993.
9. Dallapiccola B., **Sanguuolo F.**, Gennarelli M., De Luca A., Torrente I., Mangino M., Semprini S., Capon F., Novelli G.: The Impact of Molecular Genetics in the Diagnosis and Prevention of Neurogenetics Diseases. In: Atti del 1° Congresso Internazionale: La Genetica nelle Neuroscienze, ed.ESIS, Roma, pp 4-7, 1998.
10. **Sanguuolo F.**, Bruscia E., Filareto A., Novelli G. Terapia genica cellulare. Atti del I Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina Materno Fetale, Roma 17-21 marzo 2003; Ed Medimond, p 45-55.

11. del Vecchio F., Botta A., Filareto A., Spitalieri P., **Sangiuolo F.**, G. Novelli. Progress in Gene Therapy Research. In Gene Therapy in Cancer, Nova Science Publishers Inc., Editors: Grace W. Redberry, p 1-25, 2005
12. Malgieri A., Spitalieri P., Novelli G., **Sangiuolo F.** Gene Therapy, In "Biotechnology in surgery", Editor: Alfonso Barbarisi, Springer, cap. 8, p 115-119, 2011
13. Spitalieri P., Quitadamo M.C., **Sangiuolo F.** Lung epithelium, In "Biotechnology in surgery", Editor: Alfonso Barbarisi, Springer, cap. 5.4, p 84-86, 2011
14. Malgieri A., Spitalieri P., Novelli G., **Sangiuolo F.** Gene Therapy for Neurodegenerative Diseases, In "Biotechnology in surgery", Editor: Alfonso Barbarisi, Springer, cap. 8, p 119-123, 2011
15. Malgieri A., Novelli G., **Sangiuolo F.** Potential clinical applications of embryonic stem cells, In "Embryonic Stem Cells", Intech, 978-953-7619, 2011
16. Luchetti A, Malgieri A, **Sangiuolo F.** Small Fragment Homologous Replacement (SFHR): Sequence-Specific Modification of Genomic DNA in Eukaryotic Cells by Small DNA Fragments. In: Methods in Molecular Biology, Gene Correction, methods and protocols, pg 85-101, Edited by F Storici; Springer, 2013
17. Talarico RV, Novelli G, **Sangiuolo F** and Spitalieri P. Human Induced Pluripotent Stem Cells-Based Strategies: New Frontiers for Personalized Medicine. Bentham eBooks entitled: "Toward the Future: the New Challenges of the Cell Therapy and Potential of Regenerative Medicine" 2017, (6) 105-141. DOI: 10.2174/97816810843741170101

Roma, 21/03/2021

Federica Carla Sangiuolo  


La sottoscritta dichiara di essere consapevole delle sanzioni penali derivanti da dichiarazioni mendaci, da formazione o uso di atti falsi, ai sensi degli artt. 46,47 e 76 del D.P.R. 445 del 2000. Esprime il proprio consenso al trattamento dei dati personali nel rispetto delle finalità e modalità di cui al Regolamento UE 6789/2016 ed al D.Lgs 196/2003 e s.m.i.



---

## ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI

1. Capuano R, Spitalieri P, Talarico RV, Domakoski AC, Catini A, Paolesse R, Martinelli E, Novelli G, **Sanguolo 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. doi: 10.1038/s41598-017-01790-5.
2. Ferradini V, Cassone M, Nuovo S, Bagni I, D'Apice MR, Botta A, Novelli G, **Sanguolo F**. Targeted Next Generation Sequencing in patients with Myotonia Congenita. *Clin Chim Acta*. 2017 Apr 17;470:1-7. doi: 10.1016/j.cca.2017.04.012.
3. Spitalieri P, Talarico RV, Caioli S, Murdocca M, Serafino A, Girasole M, Dinarelli S, Longo G, Pucci S, Botta A, Novelli G, Zona C, Mango R, **Sanguolo F**. Modelling the pathogenesis of Myotonic Dystrophy type 1 cardiac phenotype through human iPSC-derived cardiomyocytes. *J Mol Cell Cardiol*. 2018 Mar 15;118:95-109. doi: 10.1016/j.yjmcc.2018.03.012.
4. Brancati F, Camerota L, Colao E, Vega-Warner V, Castori M, Caglioti A, **Sanguolo F**, Novelli G, Perrotti N, Otto E, Zhao X, Zhang R, Bottillo I. Biallelic variants in the ciliary gene TMEM67 cause RHYNS syndrome. *Eur J Hum Genet*. 2018 Jun 11. doi: 10.1038/s41431-018-0183-6.
5. Spitalieri P, Talarico RV, Murdocca M, Fontana L, Marcaurelio M, Campione E, Massa R, Meola G, Serafino A, Novelli G, **Sanguolo 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.
6. Capuano R, Spitalieri P, Talarico RV, Catini A, Martinelli E, Scioli MG, Orlandi A, Cicconi R, Paolesse R, Novelli G, Di Natale C and **Sanguolo F**. Volatile compounds emission from teratogenic human pluripotent stem cells observed during their differentiation *in vivo*. *Sci Rep*. 2018 Jul 23;8(1):11056. doi:10.1038/s41598-018-29212-0.

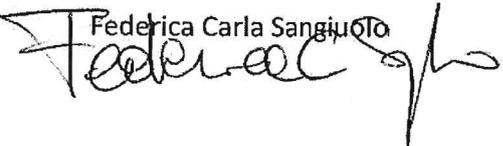
7. Fiorillo C, D'Apice MR, Trucco F, Murdocca M, Spitalieri P, Assereto S, Baratto S, Morcaldi G, Minetti C, **Sanguolo F**, Novelli G. Characterization of MDPL fibroblasts carrying the recurrent p.Ser605del mutation in POLD1 gene. *DNA Cell Biol.* 2018 Nov 2. doi: 10.1089/dna.2018.4335.
8. Pucci S, Polidoro C, Greggi C, Amati F, Morini E, Murdocca M, Biancolella M, Orlandi A, **Sanguolo F** and Novelli G. Pro-oncogenic action of lox-1 and its splice variant lox-1 $\delta$ 4 in breast cancer phenotypes. *Cell Death Dis* 2019 Jan 18;10(2):53. doi: 10.1038/s41419-018-1279-1.
9. 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, Foustero 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, **Sanguolo F**, Aiuti A, Cancrini C, Di Matteo G. 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.
10. Murdocca M, Capuano R, Pucci S, Cicconi R, Polidoro C, Catini A, Martinelli E, Paolesse R, Orlandi A, Mango R, Novelli G, Di Natale C, **Sanguolo F** (2019) Targeting LOX-1 Inhibits Colorectal Cancer Metastasis in an Animal Model. *Front. Oncol.* 9:927. doi: 10.3389/fonc.2019.00927
11. Mannucci L, Luciano S, Salehi L, Gigante L, Conte C, Longo G, Ferradini V, Piumelli N, Brancati F, Ruvolo G, Novelli G, **Sanguolo F**. Mutation analysis of the FBN1 gene in a cohort of patients with Marfan Syndrome: a 10-year single center experience. *Clin Chim Acta.* 2020 Feb;501:154-164. doi: 10.1016/j.cca.2019.10.037.
12. De Masi C, Spitalieri P, Murdocca M, Novelli G, **Sanguolo F**. Application of CRISPR/Cas9 to human induced pluripotent stem cells: from gene editing to drug discovery. *Hum Genomics.* 2020 Jun 26;14(1):25. doi: 10.1186/s40246-020-00276-2.
13. Parlapiano G, Di Lorenzo F, Salehi LB, Ruvolo G, Novelli G, **Sanguolo F**. Neurovascular manifestations in connective tissue diseases: the case of Marfan Syndrome. *Mech Ageing Dev.* 2020 Sep 10;191:111346. doi: 10.1016/j.mad.2020.111346

14. Salvatore M, Polizzi A, De Stefano MC, Florida G, Baldovino S, Roccatello D, Sciascia S, Menegatti E, Remuzzi G, Daina E, Iatropoulos P, Bembi B, Da Riol RM, Ferlini A, Neri M, Novelli G, **Sanguolo F**, Brancati F, Taruscio D. Improving diagnosis for rare diseases: the experience of the Italian Undiagnosed Rare Diseases Network. Italian Journal of Pediatrics. ITJP-D-20-00014

15. Murdocca M, De Masi C, Pucci S, Mango R, Novelli G, Di Natale C, **Sanguolo F**. LOX-1 and cancer: an indissoluble liaison. Cancer Gene Ther. 2021 Jan 5. doi: 10.1038/s41417-020-00279-0.

16. Murdocca M, Spitalieri P, De Masi C, Udriou I, Marinaccio J, Sanchez M, Talarico RV, Fiorillo C, D'Adamo M, Sbraccia P, D'Apice MR, Novelli G, Sgura A, **Sanguolo F**. Functional analysis of *POLD1* p.ser605del variant: the aging phenotype of MDPL syndrome is associated with an impaired DNA repair capacity. Aging (Albany NY). 2021 Feb 22;13(4):4926-4945. doi: 10.18632/aging.202680.

Roma, 21/03/2021

Federica Carla Sanguolo  


**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03**  
(Decreto rettorale n. 565 del 10/03/2021, pubblicato il 11/03/2021)

### **DICHIARAZIONE**

Il sottoscritto Prof. Liborio Stuppia, membro della commissione giudicatrice della procedura valutativa di cui in epigrafe, dichiara con la presente di aver partecipato in modalità telematica alla riunione relativa alla stesura dei verbali N. 2 e N. 3 della procedura valutativa sopracitata e di concordare con i suddetti verbali a firma del Prof. Antonio Pizzuti, Presidente della commissione giudicatrice, redatti in data 21/07/2021 che saranno presentati al Responsabile del Procedimento per i provvedimenti di competenza.

In fede

Chieti, 21/07/2021

Prof. Liborio Stuppia



**PROCEDURA VALUTATIVA AI SENSI DELL'ART. 24, COMMA 6 DELLA LEGGE N. 240 DEL 2010 PER LA CHIAMATA DI 1 PROFESSORE UNIVERSITARIO DI RUOLO DI PRIMA FASCIA PRESSO IL DIPARTIMENTO DI BIOMEDICINA E PREVENZIONE DELL'UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI ROMA "TOR VERGATA", PER IL SETTORE CONCORSUALE 06/A1 E SETTORE SCIENTIFICO DISCIPLINARE MED/03**

(Decreto rettorale n. 565 del 10/03/2021, pubblicato il 11/03/2021)

**DICHIARAZIONE**

Il sottoscritto Prof. Massimo Gennarelli, membro della commissione giudicatrice della procedura valutativa di cui in epigrafe, dichiara con la presente di aver partecipato in modalità telematica alla riunione relativa alla stesura dei verbali N. 2 e N. 3 della procedura valutativa sopracitata e di concordare con i suddetti verbali a firma del Prof. Antonio Pizzuti, Presidente della commissione giudicatrice, redatti in data 21/07/2021 che saranno presentati al Responsabile del Procedimento per i provvedimenti di competenza.

In fede

Brescia, 21/07/2021

Prof. Massimo Gennarelli

---

