

# **Curriculum Vitae**

## **Dati Personali**

Nome: Raffaella

Cognome: Cascella

## **Formazione**

### Febbraio 2022:

Abilitazione Scientifica Nazione per Professore di II fascia nel settore scientifico disciplinare MED/03.

### Dicembre 2021:

Specializzazione in Genetica Medica svolta presso il laboratorio di Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Discussione tesi "Sviluppo e validazione di due sistemi computazionali da applicare nella pratica clinica per la realizzazione di protocolli di medicina di precisione".

### Giugno 2014:

Dottorato di Ricerca in Tecnologie Avanzate in Biomedicina (XXVI cicli) svolta presso il laboratorio di Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Discussione tesi "Caratterizzazione genetica della Degenerazione Maculare legata all'età: basi cliniche e molecolari per lo sviluppo di un test predittivo".

Iscrizione Albo Professionale dell'Ordine Nazionale dei Biologi.

### Dicembre 2009:

Laurea di II livello in Biotecnologie Genomiche (LS, classe 8/S) presso Sapienza Università di Roma. Discussione tesi "Analisi mutazionale del gene FLG in pazienti italiani affetti da eczema atopico. Studio caso-controllo e correlazione genotipo-fenotipo".

### Luglio 2007:

Laurea di I livello in Biotecnologie Industriali indirizzo per la produzione di diagnostici, terapeutici e vaccini, presso Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo". Discussione tesi "Sviluppo di un protocollo veloce ed economico per il rilevamento di Disomie Uniparentali in epoca pre e post natale".

## **Esperienze lavorative**

### Settembre 2016 – Febbraio 2023:

Assegnista di Ricerca presso il laboratorio di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Progetti svolti: "Ricerca di biomarcatori genomici nell'ambito delle malattie oculari; Ricerca di biomarcatori genomici nell'ambito delle malattie neurodegenerative; Ricerca di biomarcatori genomici ed applicazione di protocolli NSG per lo studio della Sindrome di Klinefelter".

### Marzo 2018 – Marzo 2022:

Cultore della materia per il modulo di Genetica Medica (MED/03). Corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".

### Marzo 2018 – Ad oggi:

Cultore della materia per il modulo di Genetica Medica (MED/03). Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".

### Giugno 2015 – Giugno 2016:

Borsa di studio presso il laboratorio di Genetica Medica dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"  
Progetto svolto: "Consulenza genetica nei test predittivi oculari".

Novembre 2014 – Novembre 2015:

Incarico di collaborazione coordinata e continuativa per lo svolgimento dell'attività di ricerca relativa al progetto "La genetica delle Degenerazioni retiniche ereditarie" presso Sapienza, Università di Roma.

### **Attività Didattica**

Maggio 2015 e Maggio 2017

Docente della Scuola Permanente in Biologia Forense "Il direttore tecnico biologo nella Polizia di Stato: inquadramento normativo e definizione delle competenze". Argomento della lezione "Fondamenti di Biologia Molecolare e Genetica Umana".

Gennaio 2014 – Ad oggi:

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

Giugno 2015 – Ad oggi:

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

Ottobre 2018 – ad oggi:

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.

### **Attività Scientifica:**

Attività di Ricerca:

Attività di ricerca nell'ambito della medicina genomica e personalizzata applicata a patologie genetiche eredo-familiari e multifattoriali. 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. Ottima conoscenza delle malattie ad ereditarietà mendeliana e delle malattie multifattoriali. In particolare, la mia formazione si è basata su malattie complesse a carattere cronico-infiammatorio (Eczema Atopico, Psoriasi, Artrite Psoriasica); malattie oculari eredo-familiari e multifattoriali (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. Esperienza nell'attività assistenziale e nella gestione di pazienti con patologie eredo-familiari.

Ottima conoscenza dei principali software operativi e dei più importanti programmi di analisi biostatistica e bioinformatica.

Pubblicazioni Scientifiche (2008 – 2023):

- 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.

- 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.
- 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.
- 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. doi: 10.1016/j.ajo.2011.04.021.
- 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.
- 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.
- 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. doi: 10.1371/journal.pone.0066978.
- 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.
- 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. doi: 10.1155/2014/582842
- 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. doi: 10.1684/ejd.2014.2446.
- 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. doi: 10.2217/pgs.15.59.
- 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. doi: 10.1016/j.jaad.2015.06.022
- 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. doi: 10.1155/2015/321291.
- 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.

- 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.
- 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.
- 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.
- 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. doi: 10.23736/S0392-0488.
- 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.
- 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.
- 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.
- Uncovering genetic and non-genetic biomarkers specific for exudative age-related macular degeneration: significant association of twelve variants. Cascella R, Strafella C, Longo G, Ragazzo M, Manzo L, De Felici C, Errichiello V, Caputo V, Viola F, Eandi CM, Staurenghi G, Cusumano A, Mauriello S, Marsella LT, Ciccacci C, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Ricci F, Giardina E. *Oncotarget*. 2017;9(8):7812-7821. doi: 10.18632/oncotarget.23241.
- 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;9:701. doi: 10.3389/fneur.2018.00701.
- 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. doi: 10.1002/pd.5369.
- 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;9:1027. doi: 10.3389/fneur.2018.01027.
- 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;9(95):36736-36749. doi: 10.18632/oncotarget.26314.

- 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;13(1):5. doi: 10.1186/s13256-018-1935-1.
- 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;20(7). pii: E1578. doi: 10.3390/ijms20071578.
- 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;10:619. doi: 10.3389/fneur.2019.00619.
- 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; 2019:3457898. doi: 10.1155/2019/3457898.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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;24(23):13554-13563. doi: 10.1111/jcmm.15742.
  - 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;10(12):351. doi: 10.3390/life10120351.
  - 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, Lambrughini M, Wesch N, Löhr F, Dötsch V, Carinci M, D'Acunzo P, Chiurchiù V, Papaleo E, Rogov VV, Giardina E, Battistini L, Strappazon F. *Cell Death Differ*. 2021;28(8):2499-2516. doi: 10.1038/s41418-021-00766-3.
  - 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;11(3):213. doi: 10.3390/jpm11030213.
  - 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;108:187-189. doi: 10.1016/j.ijid.2021.04.048.
  - 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;11(4):280. doi: 10.3390/jpm11040280.
  - 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;11(6):474. doi: 10.3390/jpm11060474.
  - 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, Ruffò P, Potenza S, Cusumano A, Ricci F, Caltagirone C, Giardina E, Cascella R. *Front Neurol*. 2021;12:626066. doi: 10.3389/fneur.2021.626066.
  - 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;12:651971. doi: 10.3389/fgene.2021.651971.
  - Case Report: Sars-CoV-2 Infection in a Vaccinated Individual: Evaluation of the Immunological Profile and Virus Transmission Risk. Strafella C, Caputo V, Guerrera 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;12:708820. doi: 10.3389/fimmu.2021.708820.
  - 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;12(9):1398. doi: 10.3390/genes12091398.

- 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. *Pers Med.* 2021;11(9):851. doi: 10.3390/jpm11090851.
- 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, Ingrasci 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;11(9):882. doi: 10.3390/jpm11090882.
- 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;31(6):2856-2867. doi: 10.1177/11206721211028054.
- Dereglulation 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;12:784996. doi: 10.3389/fgene.2021.784996. eCollection 2021.
- 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, Ingrasci 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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.
- 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, Ingrasci 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

- 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. *Diagnostics (Basel)*. 2023;13(3):392. doi: 10.3390/diagnostics13030392.
- NIPAT as Non-Invasive Prenatal Paternity Testing Using a Panel of 861 SNVs. Giannico R, Forlani L, Andrioletti V, Cotroneo E, Termine A, Fabrizio C, Cascella R, Salvaderi L, Linarello P, Varrone D, Gigante L, Giardina E. *Genes (Basel)*. 2023;14(2):312. doi: 10.3390/genes14020312.