

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome	GIARDINA EMILIANO
Cod Fiscale	GRDMLN76D16H501E
Indirizzo	Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" - Facoltà di Medicina e Chirurgia Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione Laboratorio di Genetica Forense Via Montpellier, 1. 00133 Roma.
Telefono	+39 06 72596030
Fax	+39 06 99266531
E-mail	emiliano.giardina@uniroma2.it
Nazionalità	Italiana
Data e luogo di nascita	ROMA, 16/04/1976
Titolo attuale	Professore Associato in Genetica Medica

ESPERIENZA LAVORATIVA
Data (2001- 2016)

- Responsabile delle analisi di Genetica forense svolte dalla sezione di Genetica dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
- Direttore del Laboratorio di Medicina Genomica della UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) sito presso l'Istituto Fondazione Santa Lucia di Roma
- Membro titolare del tavolo permanente interforze ed interdisciplinare a supporto della Banca dati Nazionale del DNA
- Responsabile per la Biologia Forense presso l'Ordine Nazionale dei Biologi
- Coordinatore nazionale del Gruppo di Lavoro per la Genetica Forense istituito dalla SIGU (Società Italiana di Genetica Forense)
- Codirettore del Master di secondo livello in Genetica Forense attivato presso l'Università di Roma "Tor Vergata"
- Responsabile delle attività di ricerca nell'ambito di un finanziamento Europeo finalizzato alla realizzazione di sistemi innovativi di identificazione personale e tipizzazione di tracce biologiche ad uso forense

ATTIVITÀ SCIENTIFICA

- Componente del nucleo di ricerca afferente al "Centro di Eccellenza per lo Studio del Rischio Genomico in Patologie Complesse Multifattoriali" istituito dal MIUR (Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "Tor Vergata" di Roma;
- Partecipa al Consorzio Internazionale per lo studio della suscettibilità genetica alla psoriasi;
- Partecipa al progetto COFIN 2003 "Studio dell'espressione dei geni mappati nelle regioni PSORS1 e PSORS4 e di altri geni coinvolti nella patogenesi della psoriasi" per lo studio della genetica della psoriasi;
Partecipa al Progetto Europeo "NACBO" nell'ambito del "VI Programma Quadro" per l'applicazione delle nanobiotecnologie in ambito sanitario e forense;
- Collabora con la sezione di Medicina Legale dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" diretta dal Professor G. Giusti allo sviluppo di progetti nell'ambito della genetica forense;
- Collabora con l'Istituto CNR per lo "studio della Chimica del Riconoscimento Molecolare" per la predizione computazionale dell'impatto sul folding proteico di varianti genetiche;
- Collabora con la Sezione della Polizia Scientifica della Direzione Centrale Anticrimine per la realizzazione di nuovi sistemi di identificazione personale.
- E' membro del Comitato di Bioetica dell'Ospedale San Giovanni Calibita-Fatebenefratelli (Isola Tiberina) di Roma.
- E' membro del Comitato Etico delle Istituzioni Ospedaliere Cattoliche (CEIOC) istituito dalla Provincia Lombardo Veneta dei Fatebenefratelli per l'IRCCS Centro San Giovanni di Dio (Brescia)

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Insegna Genetica Medica per il corso di Laurea Specialistica di Biotecnologie Mediche presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- Insegna Genetica Medica II per il corso di Laurea Specialistica di Biologia ed Evoluzione Umana presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- Insegna Genetica Medica per il corso di Laurea in Biotecnologie istituito dalla Facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali di Urbino
- Insegna Genetica Oculare per la scuola di Specializzazione di Oftalmologia istituita presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- Insegna Genetica Medica per la scuola di Specializzazione di Nefrologia istituita presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- E' docente del Master Universitario di I livello in Biotecnologie istituito dalla facoltà di Scienze Matematiche Fisiche e Naturali dell'Università di Urbino "Carlo Bo"
- Insegna genetica medica nel dottorato di Immunologia e Biotecnologie Applicate istituito presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- E' direttore del Master di secondo livello in genetica forense, istituito presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"

ATTIVITÀ DI DIVULGAZIONE SCIENTIFICA

ATTIVITÀ ASSISTENZIALE

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date (2000 –
2016)

- Insegna genetica forense nel Master Universitario di II livello in Genetica Forense istituito presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- E' docente del dottorato di Tecnologie Avanzate in Biomedicina istituito presso l'Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
- E' responsabile di una rubrica permanente di biologia forense sulla rivista ufficiale dell'Ordine Nazionale dei Biologi
- Organizza costantemente eventi di divulgazione scientifica nell'ambito della genetica forense e della diagnosi prenatale
- E' autore di un libro di testo ad uso universitario "Genetica Medica Pratica" (ed. Aracne) che ha venduto migliaia di copie
- E' autore di diversi capitoli libri
- E' direttore del Laboratorio di Medicina Genomica della UILDM
- Effettua: diagnosi molecolare di patologie mendeliane in epoca pre e post-natale

2016: chiamato dalla facoltà di Medicina e Chirurgia per il ruolo di Professore Associato per il settore scientifico disciplinare MED/03 Genetica Medica.

2014: consegue l'abilitazione scientifica nazionale per la fascia di professore associato per il settore MED/03 Genetica Medica.

2013: E' designato quale membro titolare del tavolo permanente interforze ed interdisciplinare a supporto della Banca dati Nazionale del DNA.

2013: E' direttore del Laboratorio di Genetica Molecolare della UILDM (Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare) sito presso l'Istituto Fondazione Santa Lucia di Roma.

2013: E' responsabile del Laboratorio di Genetica Forense dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".

2013: E' direttore e fondatore della Scuola Permanente di Biologia Forense istituita presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" e finanziata dall'Ordine Nazionale dei Biologi.

2012: E' responsabile per la Biologia Forense presso l'Ordine Nazionale dei Biologi.

2012: E' coordinatore nazionale del Gruppo di Lavoro per la Genetica Forense istituito dalla SIGU (Società Italiana di Genetica Forense).

2011: co-direttore del Master di secondo livello di Genetica Forense attivato presso l'Università di Roma "Tor Vergata".

2010: Diploma di Specializzazione in genetica medica presso la scuola di specializzazione di genetica medica dell'università di Roma Tor Vergata.

2009: riceve il premio "cavalierato giovanile" quale giovane di talento per i contributi scientifici offerti nel campo della genetica medica.

2006: consegue il titolo di dottore di ricerca in fisiopatologia della morte cellulare.

2004: co-responsabile dell'attività di unità di ricerca nell'ambito di un finanziamento Europeo finalizzato alla realizzazione di sistemi innovativi di identificazione personale e tipizzazione di tracce biologiche ad uso forense.

2004: risulta vincitore di concorso per 1 posto di ricercatore universitario per il settore scientifico disciplinare MED/03

2001-oggi: responsabile delle analisi di genetica forense svolte dalla sezione di Genetica dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".

2000: consegue il diploma di Laurea in Scienze Biologiche con la votazione di 110 su 110 e lode discutendo una tesi sperimentale dal titolo "Analisi molecolare di una forma dominante di gozzo multinodulare", relatore Prof.ssa Caterina Tanzarella; correlatore il professor Giuseppe Novelli.

• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione

• Principali materie / abilità professionali oggetto dello studio

Università degli studi di Roma "Tor Vergata" e "Roma Tre"

Medicina Genomica, Genetica medica, Diagnosi Prenatale, Genetica forense

**CAPACITÀ E COMPETENZE
PERSONALI**

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUA

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

BUONO

BUONO

BUONO

**CAPACITÀ E COMPETENZE
RELAZIONALI**

OTTIME CAPACITÀ RELAZIONALI ACQUISITE DURANTE IL PERCORSO DI FORMAZIONE

**CAPACITÀ E COMPETENZE
ORGANIZZATIVE**

OTTIME CAPACITÀ ORGANIZZATIVE ACQUISITE GRAZIE ALLA GESTIONE DI PERSONE, PROGETTI E BILANCI

**CAPACITÀ E COMPETENZE
TECNICHE**

OTTIME CAPACITÀ NELL'UTILIZZO DI COMPUTER ED ATTREZZATURE SPECIFICHE. CONOSCENZA DI TUTTI I PROTOCOLLI APPLICATI ED UTILIZZATI DURANTE IL PERCORSO LAVORATIVO

PATENTE O PATENTI

Patente di guida B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali e nazionali, comunicazioni a congressi, monografie e capitoli di libri
Parametri bibliometrici: Totale numero di pubblicazioni internazionali: >80
H index: 25
Numero di citazioni: 2784

ALLEGATI

ALLEGATO 1 [PUBBLICAZIONI, COMUNICAZIONI A CONGRESSI, MONOGRAFIE E CAPITOLI DI LIBRI]

PUBBLICAZIONI SU RIVISTE INTERNAZIONALI

1. Capon F, Tacconelli A, Giardina E, Sciacchitano S, Bruno R, Trischitta V, Tassi V, Filetti S, Dallapiccola B, Novelli G. Mapping a dominant form of multinodular goiter to chromosome Xp22. *Am J Hum Genet.* 2000 Oct;67(4):1004-7.
2. Giardina E, Capon F, D'Apice MR, Amati F, Arturi F, Filetti S, Bonifazi E, Pucci S, Conte C, Novelli G. Mutational analysis of Peroxiredoxin IV: exclusion of a positional candidate for multinodular goitre. *BMC Medical Genetics* 2002, 23 July, 3:5.
3. Semprini S, Capon F, Tacconelli A, Giardina E, Orecchia A, Mingarelli R, Gobello T, Zambruno G, Botta A, Fabrizi G, Novelli G. Evidence for differential S100 gene over-expression in psoriatic patients from genetically heterogeneous pedigrees. *Hum Genet.* 2002 Oct;111(4-5):310-3
4. Borgiani P, Vallo L, D'Apice MR, Giardina E, Pucci S, Capon F, Nistic S, Chimenti S, Pallone F, Novelli G. Exclusion of CARD15/NOD2 as a candidate susceptibility gene to psoriasis in the Italian population. *Eur J Dermatol.* 2002 Nov-Dec;12(6): 540-2
5. Novelli G, Borgiani P, Giardina E, Mango R, Contino G, Romeo F, Mehta JL. Role of genetics in prevention of coronary atherosclerosis. *Curr Opin Cardiol.* 2003 Sep;18(5):368-371.
6. Mango R, Clementi F, Borgiani P, Forleo GB, Federici M, Contino G, Giardina E, Garza L, Fahdi IE, Lauro R, Mehta JL, Novelli G, Romeo F. Association of single nucleotide polymorphisms in the oxidised LDL receptor 1(OLR1) gene in patients with acute myocardial infarction. *J Med Genet.* 2003 Dec;40(12):933-6.
7. Novelli, G., Giardina, E., Paradisi, M., Pedicelli, C., Girolomoni, G., Nasorri, F., et al. (2003). Insight into genetics of atopic dermatitis: Future approaches and directions. *Journal of Investigative Dermatology*, 121(5), 1265-1265.
8. E. Giardina, F. Capon, MC. DE Rosa, R. Mango, G. Zambruno, A. Orecchia, S. Chimenti, B. Giardina, G. Novelli. Characterization of the Loricrin (LOR) Gene as a Positional Candidate for the PSORS4 Psoriasis Susceptibility locus. *Ann Hum Genet.* 2004 Nov;68(Pt 6):639-45
9. E. Giardina, G. Novelli, A. Costanzo, S. Nistico, C. Bulli, C. Sinibaldi, M.L. Sorgi, S. Chimenti, F. Pallone, E. Taccari, P. Borgiani. Psoriatic Arthritis and CARD15 Gene Polymorphisms: No Evidence for Association in the Italian Population. *J Invest Dermatol* 2004 May;122(5):1106-7
10. E. Giardina, C. Sinibaldi, G. Novelli. The Psoriasis Genetics as a Model of Complex Disease. *Curr Drug Targets Inflamm Allergy*, 2004, 3, 129-136. Jun;3(2):129-36.
11. Emanuela Bonifazi, Laura Vallo, Emiliano Giardina, Annalisa Botta and Giuseppe Novelli. A Long PCR-Based Molecular Protocol for Detecting Normal and Expanded ZNF9 Alleles in Myotonic Dystrophy Type 2. *Diagn Mol Pathos*, 2004 Sep;13(3):164-166.
12. Giuseppe Novelli, Emiliano Giardina. The Genetics of Psoriasis. In *Recent Research Developments in Genetics*; Research Signpost, T. C. 37/661(2), Fort Post Office, Trivandrum - 695023, Kerala, India.
13. Sangiuolo F, Filareto A, Giardina E, Nardone AM, Pilu G, Pietropolli A, Bertini E, Novelli G. Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy with respiratory distress (SMARD1) in a twin pregnancy. *Prenat Diagn*, 2004 Oct;24(10):839-41.
14. Elder JT; Cluster 17 Collaboration. Fine mapping of the psoriasis susceptibility gene PSORS1: a reassessment of risk associated with a putative risk haplotype lacking HLA-Cw6. *J Invest Dermatol*, 2005 May; 124(5):921-30.

15. Capon F and Giardina E. The Long and winding road: searching for non-MHC psoriasis Susceptibility Loci. *Curr Genomics*, 2005; (6): 45-49.
16. Botta A, Tacconelli A, Bagni I, Giardina E, Bonifazi E, Pietropolli A, Clementi M, Novelli G. Transmission ratio distortion in the spinal muscular atrophy locus: data from 314 prenatal tests. *Neurology*, 2005; 65(10):1631-1635.
17. Concolino P, Satta MA, Santonocito C, Carrozza C, Rocchetti S, Ameglio F, Giardina E, Zuppi C, Capoluongo E. Linkage between I172N mutation, a marker of 21-hydroxylase deficiency, and a single nucleotide polymorphism in Int6 of CYP21B gene: A genetic study of Sardinian family. *Clin Chim Acta*, 2006; 364(1-2):298-302.
18. Giardina E, Predazzi I, Sinibaldi C, Peconi C, Amerio P, Costanzo A, Paradisi A, Capizzi R, Paradisi M, Chimenti S, Taccari E, Novelli G. PSORS2 markers are not associated with psoriatic arthritis in the Italian population. *Hum Hered*, 2006; 61(2):120-122.
19. Giardina E, Sinibaldi C, Chini L, Moschese V, Marulli G, Provini A, Rossi P, Paradisi M, Chimenti S, Galli E, Brunetti E, Girolomoni G, Novelli G. Co-localization of susceptibility loci for psoriasis (PSORS4) and atopic dermatitis (ATOD2) on human chromosome 1q21. *Hum Hered*, 2006; 61(4):229-236.
20. Guarino S, Perricone C, Guarino MD, Giardina E, Gambardella S, Rosaria D'Apice M, Bulli C, Perricone R, Novelli G. Gonadal mosaicism in hereditary angioedema. *Clin Genet*, 2006; 70(1):83-85.
21. Porzio O, Cunsolo V, Malaponti M, De Nisco E, Acquafredda A, Cavallo L, Andreani M, Giardina E, Testi M, Cappa M, Federici G. Divergent phenotype of two siblings HLA identical, affected by nonclassical and classical CAH caused by 21-Hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab*, 2006; 91(11):4510-4513.
22. Giardina E, Sinibaldi C and Giuseppe Novelli. Mapping the future of common diseases: lesson from psoriasis. *Front Biosci*, 2007; 12:1563-1573.
23. Capoluongo E, Vento G, Rocchetti S, Giardina E, Concolino P, Sinibaldi C, Santonocito C, Vendettuoli V, Tana M, Tirone C, Zuppi C, Romagnoli C, Novelli G, Giardina B, Ameglio F. Mannose-binding lectin polymorphisms and pulmonary outcome in premature neonates: a pilot study. *Intensive Care Med*. 2007; 33(10):1787-94.
24. Giardina E, Pietrangeli I, Martone C, Asili P, Predazzi I, Marsala P, Gabriele L, Pipolo C, Ricci O, Solla G, Sineo L, Spinella A, Novelli G. In silico and in vitro comparative analysis to select, validate and test SNPs for human identification. *BMC Genomics*. 2007 Dec 12;8(1):457
25. Giardina E, Paolillo N, Sinibaldi C, Novelli G. R501X and 2282del4 filaggrin mutations do not confer susceptibility to psoriasis and atopic dermatitis in Italian patients. *Dermatology*. 2008;216(1):83-4.
26. Giardina E, Predazzi I, Pietrangeli I, Asili P, Marsala P, Gabriele L, Pipolo C, Ricci O, S Martone C, Spinella A, Novelli G. Frequency assessment of SNPs for forensic identification in different populations. *FSIGEN* 2007 Dec;1(3-4):e1-3.
27. Giardina E, Pietrangeli I, Martínez-Labarga C, Martone C, De Angelis F, Spinella A, De Stefano G, Rickards O, Novelli G. Haplotypes in SLC24A5 gene as Ancestry Informative Markers in different populations. *Curr Genomics* 2008.
28. Giardina E, Peconi C, Cascella R, Sinibaldi C, Nardone A, Novelli G. A multiplex molecular assay for the detection of uniparental disomy (UPD) for human chromosome 15. *Electrophoresis*. 2008 Dec;29(23):4775-9.
29. de Cid R, Riveira-Munoz E, Zeeuwen PL, Robarge J, Liao W, Dannhauser EN, Giardina E, Stuart PE, Nair R, Helms C, Escaramís G, Ballana E, Martín-Ezquerro G, Heijer MD, Kamsteeg M, Joosten I, Eichler EE, Lázaro C, Pujol RM, Armengol L, Abecasis G, Elder JT, Novelli G, Armour JA, Kwok PY, Bowcock A, Schalkwijk J, Estivill X. Deletion of the late cornified envelope LCE3B and LCE3C genes as a susceptibility factor for psoriasis. *Nat Genet*. 2009 Feb;41(2):211-215.
30. 29) Bellia A, Giardina E, Lauro D, Tesauro M, Di Fede G, Cusumano G, Federici M, Rini GB, Novelli G, Lauro R, Sbraccia P. "The Linosa Study": Epidemiological and heritability data of the metabolic syndrome

- in a Caucasian genetic isolate. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2009 Feb 5.
32. Giardina E, Pietrangeli I, Martone C, Zampatti S, Marsala P, Gabriele L, Ricci O, Solla G, Asili P, Arcudi G, Spinella A, Novelli G. Whole genome amplification and real-time PCR in forensic casework. *BMC Genomics*. 2009 Apr 14;10(1):159.
 33. Pietrangeli I, Caruso V, Veneziano L, Spinella A, Arcudi G, Giardina E, Novelli G. Forensic DNA challenges: replacing numbers with names of Fosse Ardeatine's victims. *J Forensic Sci*. 2009 Jul;54(4):905-8.
 34. Giardina E, Peconi C, Cascella R, Sinibaldi C, Foti Cuzzola V, Nardone AM, Bramanti P, Novelli G. A multiplex molecular assay for the detection of uniparental disomy for human chromosome 7. *Electrophoresis*. 2009 Jun;30(11):2008-11.
 35. Concolino P, Mello E, Minucci A, Giardina E, Zuppi C, Toscano V, Capoluongo E. A new CYP21A1P/CYP21A2 chimeric gene identified in an Italian woman suffering from classical congenital adrenal hyperplasia form. *BMC Med Genet*. 2009 Jul 22;10:72.
 36. Ricci F, Zampatti S, D'Abbruzzi F, Missiroli F, Martone C, Lepre T, Pietrangeli I, Sinibaldi C, Peconi C, Novelli G, Giardina E. Typing of ARMS2 and CFH in age-related macular degeneration: case-control study and assessment of frequency in the Italian population. *Arch Ophthalmol*. 2009 Oct;127(10):1368-72.
 37. Chiriaco M, Di Matteo G, Sinibaldi C, Giardina E, Nardone AM, Folgari L, D'Argenio P, Rossi P, Finocchi A. Identification of Deletion Carriers in X-Linked Chronic Granulomatous Disease by Real-Time PCR. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2009 Oct 19.
 38. Spitalieri P, Cortese G, Pietropoli A, Filareto A, Dolci S, Klinger FG, Giardina E, Di Cesare S, Bernardini L, Lauro D, Scaldaferrì HL, Citro G, Novelli G, De Felici M, Sangiuolo F. Identification of multipotent cytotrophoblast cells from human first trimester chorionic villi. *Cloning Stem Cells*. 2009 Dec;11(4):535-56.
 39. Bergboer JG, Zeeuwen PL, Irvine AD, Weidinger S, Giardina E, Novelli G, Heijer MD, Rodriguez E, Illig T, Riveira-Munoz E, Campbell LE, Tyson J, Dannhauser EN, O'Regan GM, Galli E, Klopp N, Koppelman GH, Novak N, Estivill X, McLean WH, Postma DS, Armour JA, Schalkwijk J. Deletion of Late Cornified Envelope 3B and 3C Genes Is Not Associated with Atopic Dermatitis. *J Invest Dermatol*. 2010 Apr 8.
 40. Pietrangeli I, Ottaviani E, Martone C, Gabriele L, Arcudi G, Potenza S, Spinella A, Giardina E, Novelli G. Frequency assessment of 25 SNPs in five different populations. *Forensic Sci Int Genet*. 2010 Oct;4(5):e131-3. IF= 2.421
 41. Giardina E, Stocchi L, Cuzzola VF, Zampatti S, Gambardella S, Patrizi MP, Bramanti P, Pirazzoli A, Novelli G. A fluorescence-based sequence-specific primer PCR for the screening of HLA-B(*)57:01. *Electrophoresis*. 2010 Oct 5. IF= 3.609
 42. Ulrike Hüffmeier, Steffen Uebe, Arif B. Ekici, John Bowes, Emiliano Giardina, Eleanor Korendowych, Kristina Juneblad, Maria Apel, Ross McManus, Pauline Ho, Ian N. Bruce, Anthony W. Ryan, Frank Behrens, Jesús Lascorz, Beate Böhm, Heiko Traupe, Jörg Lohmann, Christian Gieger, Heinz-Erich Wichmann, Christine Herold, Michael Steffens, Lars Klareskog, Thomas F. Wienker, Oliver FitzGerald, Gerd-Marie Alenius, Neil J. McHugh, Giuseppe Novelli, Harald Burkhardt, Anne Barton, André Reis. Missense variant in TRAF3IP2 associates with psoriatic arthritis and psoriasis. *Nat Genet*. in press IF= 34.284
 43. Amy Strange, Francesca Capon, Chris CA Spencer, Jo Knight, Michael E Weale, Michael H Allen, Anne Barton, Gavin Band, Céline Bellenguez, Judith GM Bergboer, Jenefer M Blackwell, Elvira Bramon, Suzannah J Bumpstead, Juan P Casas, Michael J Cork, Aiden Corvin, Panos Deloukas, Serge Dronov, Audrey Duncanson, Sarah Edkins, Xavier Estivill, Oliver Fitzgerald, Colin Freeman, Emiliano Giardina, Emma Gray, Angelika Hofer, Ulrike Hüffmeier, Sarah E Hunt, Alan D Irvine, Janusz Jankowski, Brian Kirby, Cordelia Langford, Jesús Lascorz, Joyce Leman, Lotus Mallbris, Hugh S Markus, Christopher G Mathew, WH Irwin McLean, Ross McManus, Rotraut Mössner, Åsa T Naluai, Frank O Nestle, Giuseppe Novelli, Alexandros Onoufriadis, Colin NA Palmer, Carlo Perricone, Matti Pirinen, Robert Plomin, Ramon M Pujol, Anna Rautanen, Eva Riveira-Munoz, Anthony W Ryan, Wolfgang Salmhofer, Lena Samuelsson, Stephen J Sawcer, Joost Schalkwijk, Catherine H Smith, Mona Stähle, Rachid Tazi-Ahni, Heiko Traupe, Ananth C Viswanathan, Richard B Warren, Wolfgang Weger, Katarina Wolk, Nicholas Wood, Jane Worthington, Helen S Young, Patrick LJM Zeeuwen, Adrian Hayday, A David Burden, Christopher EM Griffiths, Juha Kere, André Reis, David Evans, Matthew A Brown, Jonathan N Barker, Leena Peltonen, Peter Donnelly and Richard C Trembath. Identification of novel psoriasis susceptibility loci and genetic interaction between HLA-C and ERAP1 provides evidence for an integrated pathogenic pathway *Nat Genet*. in press IF= 34.284
 44. Riveira-Munoz E, He SM, Escaramís G, Stuart PE, Hüffmeier U, Lee C, Kirby B, Oka A, Giardina E, Liao W, Bergboer J, Kainu K, de Cid R, Munkhbat B, Zeeuwen PL, Armour JA, Poon A, Mabuchi T, Ozawa A, Zawirska A, Burden AD, Barker JN, Capon F, Traupe H, Sun LD, Cui Y, Yin XY, Chen G, Lim HW, Nair RP,

- Voorhees JJ, Tejasvi T, Pujol R, Munkhtuvshin N, Fischer J, Kere J, Schalkwijk J, Bowcock A, Kwok PY, Novelli G, Inoko H, Ryan AW, Trembath RC, Reis A, Zhang XJ, Elder JT, Estivill X. Meta-Analysis Confirms the LCE3C_LCE3B Deletion as a Risk Factor for Psoriasis in Several Ethnic Groups and Finds Interaction with HLA-Cw6. *J Invest Dermatol.* 2010 Nov 25. IF= 5.543
45. Nisticò S, Paolillo N, Minella D, Piccirilli S, Rispoli V, Giardina E, Biancolella M, Chimenti S, Novelli G, Nisticò G. Effects of TNF-alpha and IL-1beta on the activation of genes related to inflammatory, immune responses and cell death in immortalized human HaCat keratinocytes. *Int J Immunopathol Pharmacol.* 2010 Oct-Dec;23(4):1057-72. IF= 2.793
 46. Cascella R, Cuzzola VF, Lepre T, Galli E, Moschese V, Chini L, Mazzanti C, Fortugno P, Novelli G, Giardina E. Full Sequencing of the FLG Gene in Italian Patients with Atopic Eczema: Evidence of New Mutations, but Lack of an Association. *J Invest Dermatol.* 2011 Feb 3. IF= 5.543
 47. Giardina E, Spinella A, Novelli G. Past, present and future of forensic DNA typing. *Nanomedicine (Lond).* 2011 Feb;6(2):257-70. Review. IF= 6.2
 48. Docampo E, Giardina E, Riveira-Muñoz E, de Cid R, Escaramís G, Perricone C, Fernández-Sueiro JL, Maymó J, González-Gay MA, Blanco FJ, Hüffmeier U, Lisbona MP, Martín J, Carracedo A, Reis A, Rabionet R, Novelli G, Estivill X. Deletion of LCE3C and LCE3B is a susceptibility factor for psoriatic arthritis: a study in Spanish and Italian populations and meta-analysis. *Arthritis Rheum.* 2011 Jul;63(7):1860-5. IF= 8.4
 49. Lepre T, Cascella R, Missiroli F, De Felici C, Taglia F, Zampatti S, Cusumano A, Ricci F, Giardina E, Eandi CM, Novelli G. Polymorphisms in ARMS2 (LOC387715) and LOXL1 genes in the Japanese with age-related macular degeneration. *Am J Ophthalmol.* 2011 Aug;152(2):325-6. IF= 3.8
 50. Giardina E, Hüffmeier U, Ravindran J, Behrens F, Lepre T, McHugh NJ, Korendowych E, Burkhardt H, Novelli G, Reis A. Tumor necrosis factor promoter polymorphism TNF*-857 is a risk allele for psoriatic arthritis independent of the PSORS1 locus. *Arthritis Rheum.* 2011 Dec;63(12):3801-6. IF= 8.4
 51. Paolillo N, Piccirilli S, Giardina E, Rispoli V, Colica C, Nisticò S. Effects of paraquat and capsaicin on the expression of genes related to inflammatory, immune responses and cell death in immortalized human HaCat keratinocytes. *Int J Immunopathol Pharmacol.* 2011 Oct-Dec;24(4):861-8. IF= 3.6
 52. Piglionica M, Baldassarra SL, Giardina E, Stella A, D'Ovidio FD, Frati P, Lenato GM, Resta N, Dell'erba A. Population data for 17 Y-chromosome STRs in a sample from Apulia (Southern Italy). *Forensic Sci Int Genet.* 2012 Sep 6.
 53. Previderè C, Grignani P, Alessandrini F, Alù M, Biondo R, Boschi I, Caenazzo L, Carboni I, Carnevali E, De Stefano F, Domenici R, Fabbri M, Giardina E, Inturri S, Pelotti S, Piccinini A, Piglionica M, Resta N, Turrina S, Verzeletti A, Presciuttini S. The 2011 GeFI collaborative exercise. Concordance study, proficiency testing and Italian population data on the new ENFSI/EDNAP loci D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391, D22S1045. *Forensic Sci Int Genet.* 2012 Aug 20.
 54. Ciccacci C, Biancone L, Di Fusco D, Ranieri M, Condino G, Giardina E, Onali S, Lepre T, Pallone F, Novelli G, Borgiani P. TRAF3IP2 gene is associated with cutaneous extraintestinal manifestations in Inflammatory Bowel Disease. *J Crohns Colitis.* 2012 Mar 23.
 55. Tsoi LC, Spain SL, Knight J, Ellinghaus E, Stuart PE, Capon F, Ding J, Li Y, Tejasvi T, Gudjonsson JE, Kang HM, Allen MH, McManus R, Novelli G, Samuelsson L, Schalkwijk J, Ståhle M, Burden AD, Smith CH, Cork MJ, Estivill X, Bowcock AM, Krueger GG, Weger W, Worthington J, Tazi-Ahnini R, Nestle FO, Hayday A, Hoffmann P, Winkelmann J, Wijmenga C, Langford C, Edkins S, Andrews R, Blackburn H, Strange A, Band G, Pearson RD, Vukcevic D, Spencer CC, Deloukas P, Mrowietz U, Schreiber S, Weidinger S, Koks S, Kingo K, Esko T, Metspalu A, Lim HW, Voorhees JJ, Weichenthal M, Wichmann HE, Chandran V, Rosen CF, Rahman P, Gladman DD, Griffiths CE, Reis A, Kere J; Collaborative Association Study of Psoriasis (CASP), Duffin KC, Helms C, Goldgar D, Li Y, Paschall J, Malloy MJ, Pullinger CR, Kane JP, Gardner J, Perlmutter A, Miner A, Feng BJ, Hiremagalore R, Ike RW, Christophers E, Henseler T, Ruether A, Schrodri SJ, Prahalad S, Guthery SL, Fischer J, Liao W, Kwok P, Menter A, Lathrop GM, Wise C, Begovich AB; Genetic Analysis of Psoriasis Consortium, Onoufriadis A, Weale ME, Hofer A, Salmhofer W, Wolf P, Kainu K, Saarialho-Kere U, Suomela S, Badorf P, Hüffmeier U, Kurrat W, Küster W, Lascorz J, Mössner R, Schürmeier-Horst F, Ständer M, Traupe H, Bergboer JG, Heijer MD, van de Kerkhof PC, Zeeuwen PL, Barnes L, Campbell LE, Cusack C, Coleman C, Conroy J, Ennis S, Fitzgerald O, Gallagher P, Irvine AD, Kirby B, Markham T, McLean WH, McPartlin J, Rogers SF, Ryan AW, Zawirska A, Giardina E, Lepre T, Perricone C, Martín-Ezquerria G, Pujol RM, Riveira-Munoz E, Inerot A, Naluai AT, Mallbris L, Wolk K, Leman J, Barton A, Warren RB, Young HS, Ricano-Ponce I, Trynka G; Psoriasis Association Genetics Extension, Pellett FJ, Henschel A, Aurand M, Bebo B, Gieger C, Illig T, Moebus S, Jöckel KH, Erbel R; Wellcome Trust Case Control Consortium 2, Donnelly P, Peltonen L, Blackwell JM, Bramon E, Brown MA, Casas JP, Corvin A, Craddock N, Duncanson A, Jankowski J, Markus HS, Mathew CG, McCarthy MI, Palmer CN, Plomin R, Rautanen A, Sawcer SJ, Samani N, Viswanathan AC, Wood NW, Bellenguez C, Freeman C, Hellenthal G, Giannoulatou E, Pirinen M, Su Z, Hunt SE, Gwilliam R, Bumpstead SJ, Dronov S, Gillman M, Gray E, Hammond N, Jayakumar A, McCann OT, Liddle J, Perez ML, Potter SC, Ravindrarajah R, Ricketts M, Waller M, Weston P, Widaa S, Whittaker P, Nair RP, Franke A, Barker JN, Abecasis GR, Elder JT, Trembath RC. Identification of 15 new psoriasis susceptibility loci highlights the role of innate immunity. *Nat Genet.* 2012 Nov 11.

56. Piglionica M, Lonero Baldassarra S, Giardina E, Tonino Marsella L, Resta N, Dell'erba A. Allele frequencies of the new European Standard Set (ESS) loci in a population of Apulia (Southern Italy). *Forensic Sci Int Genet.* 2012 Nov 2.
57. Stocchi L, Cascella R, Zampatti S, Pirazzoli A, Novelli G, Giardina E. The Pharmacogenomic HLA Biomarker Associated to Adverse Abacavir Reactions: Comparative Analysis of Different Genotyping Methods. *Curr Genomics.* 2012 Jun;13(4):314-20.
58. Apel M, Uebe S, Bowes J, Giardina E, Korendowych E, Juneblad K, Pasutto F, Ekici AB, McManus R, Ho P, Bruce IN, Ryan AW, Behrens F, Böhm B, Traupe H, Lohmann J, Gieger C, Wichmann HE, Padyukov L, Fitzgerald O, Alenius GM, McHugh NJ, Novelli G, Burkhardt H, Barton A, Reis A, Hüffmeier U. Variants in RUNX3 contribute to susceptibility to psoriatic arthritis, exhibiting further common ground with ankylosing spondylitis. *Arthritis Rheum.* 2013 May;65(5):1224-31.
59. Ricci F, Staurengi G, Lepre T, Missiroli F, Zampatti S, Cascella R, Borgiani P, Marsella LT, Eandi CM, Cusumano A, Novelli G, Giardina E. Haplotypes in IL-8 Gene Are Associated to Age-Related Macular Degeneration: A Case-Control Study. *PLoS One.* 2013 Jun 19;8(6):e66978.
60. Pietropoli 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, Sangiuolo F, Piccione E, Giardina E. Transabdominal coelocentesis as early source of fetal DNA for chromosomal and molecular diagnosis. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2014 Apr 9.
61. Porteri C, Giardina E, Eusebi L. Clinical trial sponsors' refusal to communicate genetic research results to subjects. *Patient Educ Couns.* 2014 Apr;95(1):157-8.
62. Zampatti S, Ricci F, Cusumano A, Marsella LT, Novelli G, Giardina E. Review of nutrient actions on age-related macular degeneration. *Nutr Res.* 2014 Feb;34(2):95-105.
63. Giardina E, Oddone F, Lepre T, Centofanti M, Peconi C, Tanga L, Quaranta L, Frezzotti P, Novelli G, Manni G. Common sequence variants in the LOXL1 gene in pigment dispersion syndrome and pigmentary glaucoma. *BMC Ophthalmol.* 2014 Apr 16;14(1):52.
64. 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. Absence of filaggrin mutation in a patient affected by pachyonychia congenita and mild atopic dermatitis. *Eur J Dermatol.* 2014 Nov-Dec;24(6):703-4.
65. Cascella R, Ragazzo M, Strafella C, Missiroli F, Borgiani P, Angelucci F, Marsella LT, Cusumano A, Novelli G, Ricci F, Giardina E. Age-related macular degeneration: insights into inflammatory genes. *J Ophthalmol.* 2014;2014:582842.
66. Robino C, Ralf A, Pasino S, De Marchi MR, Ballantyne KN, Barbaro A, Bini C, Carnevali E, Casarino L, Di Gaetano C, Fabbri M, Ferri G, Giardina E, Gonzalez A, Matullo G, Nutini AL, Onofri V, Piccinini A, Piglionica M, Ponzano E, Previderè C, Resta N, Scarnicci F, Seidita G, Sorçaburu-Cigliero S, Turrina S, Verzeletti A, Kayser M. Development of an Italian RM Y-STR haplotype database: Results of the 2013 GEFI collaborative exercise. *Forensic Sci Int Genet.* 2015 Mar;15:56-63.
67. Cascella R, Strafella C, Ragazzo M, Zampatti S, Borgiani P, Gambardella S, Pirazzoli A, Novelli G, Giardina E. Direct PCR: a new pharmacogenetic approach for the inexpensive testing of HLA-B*57:01. *Pharmacogenomics J.* 2015. Apr;15(2):196-200.
68. Fattorini P, Previderè C, Sorçaburu-Cigliero S, Marrubini G, Alù M, Barbaro AM, Carnevali E, Carracedo A, Casarino L, Consoloni L, Corato S, Domenici R, Fabbri M, Giardina E, Grignani P, Baldassarra SL, Moratti M, Nicolin V, Pelotti S, Piccinini A, Pitacco P, Plizza L, Resta N, Ricci U, Robino C, Salvaderi L, Scarnicci F, Schneider PM, Seidita G, Trizzino L, Turchi C, Turrina S, Vatta P, Vecchiotti C, Verzeletti A, De Stefano F. The molecular characterization of a depurinated trial DNA sample can be a model to understand the reliability of the results in forensic genetics. *Electrophoresis.* 2014 Nov;35(21-22):3134-44.
69. Cordiali-Fei P, Latini A, Trento E, Zampatti S, Ferraresi V, Cota C, Volpi S, D'agosto G, Bordignon V, Giardina E, Di Carlo A, Cristaudo A, Ensoli F. Familial Kaposi's Sarcoma in HHV8 infected subjects presenting the G-174C allele of the IL-6 promoter: a possible role for EBV? *Eur J Dermatol.* 2014 Jul-Aug;24(4):503-4.
70. Bowes J, Budu-Aggrey A, Huffmeier U, Uebe S, Steel K, Hebert HL, Wallace C, Massey J, Bruce IN, Bluett J, Feletar M, Morgan AW, Marzo-Ortega H, Donohoe G, Morris DW, Helliwell P, Ryan AW, Kane D, Warren RB, Korendowych E, Alenius GM, Giardina E, Packham J, McManus R, FitzGerald O, McHugh N, Brown MA, Ho P, Behrens F, Burkhardt H, Reis A, Barton A. Corrigendum: Dense genotyping of immune-related susceptibility loci reveals new insights into the genetics of psoriatic arthritis. *Nat Commun.* 2015 Jul 6;6:7741.
71. Bowes J, Loehr S, Budu-Aggrey A, Uebe S, Bruce IN, Feletar M, Marzo-Ortega H, Helliwell P, Ryan AW, Kane D, Korendowych E, Alenius GM, Giardina E, Packham J, McManus R, FitzGerald O, Brown MA, Behrens F, Burkhardt H, McHugh N, Huffmeier U, Ho P, Reis A, Barton A. PTPN22 is associated with susceptibility to psoriatic arthritis but not psoriasis: evidence for a further PsA-specific risk locus. *Ann Rheum Dis.* 2015 Apr 28.
72. Ciccacci C, Rufini S, Mancinelli S, Buonomo E, Giardina E, Scarcella P, Marazzi MC, Novelli G, Palombi L,

- Borgiani P. A pharmacogenetics study in Mozambican patients treated with nevirapine: full resequencing of TRAF3IP2 gene shows a novel association with SJS/TEN susceptibility. *Int J Mol Sci.* 2015 Mar 12;16(3):5830-8.
73. Bowes J, Budu-Aggrey A, Huffmeier U, Uebe S, Steel K, Hebert HL, Wallace C, Massey J, Bruce IN, Bluett J, Feletar M, Morgan AW, Marzo-Ortega H, Donohoe G, Morris DW, Helliwell P, Ryan AW, Kane D, Warren RB, Korendowych E, Alenius GM, Giardina E, Packham J, McManus R, FitzGerald O, McHugh N, Brown MA, Ho P, Behrens F, Burkhardt H, Reis A, Barton A. Dense genotyping of immune-related susceptibility loci reveals new insights into the genetics of psoriatic arthritis. *Nat Commun.* 2015 Feb 5;6:6046.
74. Rufini S, Ciccacci C, Politi C, Giardina E, Novelli G, Borgiani P. Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis: an update on pharmacogenetics studies in drug-induced severe skin reaction. *Pharmacogenomics.* 2015 Nov;16(17):1989-2002.
75. Tontodonati M, Cento V, Polilli E, Colabattista C, Cascella R, Sciotti M, Di Giammartino D, Trave F, Di Maio VC, Monarca R, Di Candilo F, Prinapori R, Rastrelli E, Vecchiet J, Ceccherini-Silberstein F, Manzoli L, Giardina E, Perno CF, Parruti G. May some HCV genotype 1 patients still benefit from dual therapy? The role of very early HCV kinetics. *New Microbiol.* 2015 Nov;38(4):491-7.
76. Spitalieri P, Talarico RV, Botta A, Murdocca M, D'Apice MR, Orlandi A, Giardina E, Santoro M, Brancati F, Novelli G, Sangiuolo F. Generation of Human Induced Pluripotent Stem Cells from Extraembryonic Tissues of Fetuses Affected by Monogenic Diseases. *Cell Reprogram.* 2015 Aug;17(4):275-87.
77. Cascella R, Strafella C, Germani C, Manzo L, Marsella LT, Borgiani P, Sobhy N, Abdelmaksood R, Gerou S, Ioannides D, Sangiuolo F, Novelli G, Hashad D, Vakirlis E, Giardina E. FLG (filaggrin) null mutations and sunlight exposure: Evidence of a correlation. *J Am Acad Dermatol.* 2015 Sep;73(3):528-9.
78. Cascella R, Stocchi L, Strafella C, Mezzaroma I, Mannazzu M, Vullo V, Montella F, Parruti G, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Pirazzoli A, Zampatti S, Giardina E. Comparative analysis between saliva and buccal swabs as source of DNA: lesson from HLA-B*57:01 testing. *Pharmacogenomics.* 2015;16(10):1039-46.
79. Cascella R, Strafella C, Gambardella S, Longo G, Borgiani P, Sangiuolo F, Novelli G, Giardina E. Two molecular assays for the rapid and inexpensive detection of GJB2 and GJB6 mutations. *Electrophoresis.* 2015 Dec 17.
80. Ferese R, Modugno N, Campopiano R, Santilli M, Zampatti S, Giardina E, Nardone A, Postorivo D, Fornai F, Novelli G, Romoli E, Ruggieri S, Gambardella S. Four Copies of SNCA Responsible for Autosomal Dominant Parkinson's Disease in Two Italian Siblings. *Parkinsons Dis.* 2015;2015:546462.

MONOGRAFIE

Giuseppe Novelli – Emiliano Giardina. *Genetica Medica Pratica.* Aracne Editrice, 2003 Roma.

CAPITOLI DI LIBRI

Emiliano Giardina, Cecilia Sinibaldi and Giuseppe Novelli. The Genetics of psoriasis. In : *Psoriasis*, Sergio Chimenti, ed. SEE-Firenze, 2005.

Emiliano Giardina, Cecilia Sinibaldi, Cristina Peconi, Giuseppe Novelli. *Dermatite Atopica: genetica.* In: "La Scuola dell'Atopia", Carlo Gelmetti, ed. Springer, 2006.

Emiliano Giardina, Michele Ragazzo: in: *La suscettibilità genetica al comportamento criminale.* In. *La perizia psichiatrica del processo penale.* Maria Sabina Lembo, Maggioli editore 2015.

Emiliano Giardina

