

**GIUSEPPE NOVELLI****CURRICULUM VITAE****NOME****Giuseppe Novelli****DATA E LUOGO DI NASCITA**

27 febbraio 1959, Rossano (CS), Italia

NAZIONALITÀ

Italiana

STATO CIVILE

Sposato, tre figli

POSIZIONEProfessore Ordinario di Genetica Medica,
Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
NVLGPP59B27H579C**INDIRIZZO ISTITUZIONALE**Via Montpellier, 1
00133 Roma, Italia
Tel +39 06 20900668
E-mail novelli@med.uniroma2.it**ISTRUZIONE E FORMAZIONE****1983 - 1985:** Specializzazione in Genetica Medica, Università di Roma "La Sapienza".**1981 - 1987:** Attività didattica e di ricerca presso la Facoltà di Farmacia dell'Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo".**1977 - 1981:** Laurea in Scienze Biologiche *summa cum laude*, Università degli Studi di Urbino "Carlo Bo".**INCARICHI ISTITUZIONALI E MEMBERSHIP****2022 – presente:** Membro del Consiglio di Amministrazione della Fondazione Francesco Balsano**2021 - presente:** Membro del Comitato scientifico della Fondazione Aldo Torsoli**2021 - presente:** Membro del Comitato scientifico dell'Osservatorio Malattie Rare**2020 - presente:** Esperto per la European Medicines Agency – Malta.**2019 - presente:** Presidente Fondazione G. Lorenzini**2019 - presente:** Membro del Comitato scientifico della Federazione Medico Sportiva Italiana (FMSI)**2016 - presente:** Membro del Comitato Nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita – CNBBSV, e Coordinatore del Sottogruppo di Genetica del CNBBSV, Presidenza del Consiglio dei Ministri.**2012 - presente:** Consulente per la Genetica del Centro di Ricerca "IRCCS Neuromed", Pozzilli (IS).**2016 - 2019:** Presidente dell'Osservatorio Nazionale per le Professioni Sanitarie, MIUR.**2016 - 2019:** Esperto per la European Medicines Agency – EMA, Londra.**2018** Delegato della Conferenza dei Rettori Italiani – CRUI per i temi attinenti alla sanità universitaria.**2013 - 2018:** Componente del Consiglio Superiore di Sanità, Ministero della Salute.**2016 - 2018:** Presidente della Commissione Genetica Medica 06/A1 per l'Abilitazione Scientifica Nazionale, MIUR.**2009 - 2018:** Presidente del Collegio dei Professori Ordinari di Genetica Med/03**2016 - 2017:** Componente del Genome Project National Committee, Ministero della Salute.**2014 - 2017:** Vicepresidente della Conferenza dei Rettori Italiani – CRUI.**2002 - 2016:** Componente del Comitato etico del Policlinico Tor Vergata – PTV.**2008 - 2015:** Componente del Pharmacogenomics Working Party (PgWP) presso la European Medicines Agency – EMA, Londra.**2011 - 2013:** Componente del Consiglio Direttivo dell'Agenzia Nazionale di Valutazione del Sistema Universitario e della Ricerca – ANVUR.

2010 - 2013:	Componente dell'European Science Foundation (ESF)
2008 - 2011:	Preside della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "Tor Vergata".
1998 - 2000:	Componente del Comitato di Ricerca dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
1999 - 2000:	Componente del Comitato Scientifico del Consiglio Nazionale delle Ricerche – CNR.
2006 - 2007:	Componente del Gruppo di Lavoro su "Expert of Advanced Therapies", Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA).
2006:	Componente del Comitato Malattie Rare e Delegato per la Regione Lazio, Ministero della Salute.
2000:	Componente della Commissione di Studio sull'Utilizzazione delle Cellule Staminali, Dipartimento della Programmazione del Ministero della Sanità.
1998 - 2000:	Componente del Comitato per la Ricerca, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
1999 - 2000:	Componente del Comitato Scientifico del CNR (area "Tor Vergata").
1998 - 1999:	Componente del Gruppo di lavoro sulla clonazione, Presidenza del Consiglio dei Ministri.
1996 - 1998:	Componente del Comitato Etico della Scuola di Medicina dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
1992 - 1995:	Consulente della Polizia Scientifica, Ministero dell'Interno.

ALTRI INCARICHI

È esperto esterno presso *l'Agence d'évaluation de la recherche et de l'enseignement supérieur (AERES)*, in Francia; è stato componente della Commissione Nazionale Post-Genoma del Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica (MURST); è stato rappresentante per l'Italia presso l'OECD (Organisation for Economic Co-Operation and Development) per i test genetici; è stato componente del "Groupe d'experts en Genetique moleculaire", presso il Ministère de la Santé, de la Famille et des Personnes Handicapées, in Francia; è revisore per of the National Research Agency (ANR), Francia, dal 2009. È membro del "Comitato dei Garanti" della Fondazione Biagio Agnes. È stato *advisor* per lo spin-off Onconetics (USA).

ESPERIENZA ACCADEMICA E DI RICERCA

2019 - presente:	Presidente della Fondazione Giovanni Lorenzini, Milano
2019 - presente:	Esperto Valutatore per la Maltese Medicine Authority
2001 - presente:	Direttore della U.O.C. Laboratorio di Genetica Medica del Policlinico di Tor Vergata.
1999 - presente:	Ordinario di Genetica Medica della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
2016 - presente:	Adjunct Professor della University of Nevada, School of Medicine di Reno, USA.
2003 – 2019:	Adjunct Professor della University of Arkansas for Medical Sciences, Little Rock, USA.
2020 – 2021	Diploma di Formazione manageriale per Dirigenti di Aziende Sanitarie, Executive programme, Università LUISS di Roma.
2013 - 2019:	Presidente Fondazione Policlinico Tor Vergata Foundation
2011 - 2015:	Direttore Scientifico del Centro di Ricerca Fatebenefratelli dell'Ospedale San Pietro di Roma.
1998 - 2011:	Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
1996 - 1997:	Visiting Professor "MiniSabbatical" presso la University of Southern California (USC), Los Angeles, USA.
1995 - 1999:	Professore Associato di Genetica Umana presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata".
1992 - 1995:	Professore Associato di Genetica Molecolare presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Cattolica di Milano, sede di Roma – Policlinico Gemelli.
1990:	Associato del Groupe de Génétique Moléculaire INSERM U.91, Créteil, Francia.
1983 - 1992:	Ricercatore di Genetica Molecolare presso l'Università di Urbino "Carlo Bo".
1983 - 1984:	Visiting Researcher presso l'Unité de Recherches de Biologie Prénatale INSERM U.73, Francia.

RICONOSCIMENTI

2018:	SIMI Medal, Società Italiana di Medicina Interna
2017:	Ordine al merito della Repubblica italiana
2017:	Premio Nazionale Medicina, Pescara
2016:	Premio Rocco Docimo, Cosenza
2015:	Premio Gaetano Conte per Disordini Neuromuscolari
2014:	Premio Benemerita Scilla Cuore
2015:	Premio Alvaro per Scienza e Cultura
2011:	Premio Scanno per la Medicina (XXXIX edizione)
2011:	Premio Nazionale Gentile di Fabriano per la Scienza e l'Innovazione, XV Edizione
2009:	Premio Internazionale La Calabria nel Mondo
2009:	Premio "Vittorio Aprile", Roma
2004:	Premio Pericle D'Oro per la Ricerca Scientifica
2003:	Premio "Brutium" scienza
2002:	Premio "Ferrari" Società Italiana Genetica Umana (SIGU)
1984:	Premio Associazione Italiana Ricerca e Cura Handicap

ATTIVITÀ E AMBITI DI RICERCA SCIENTIFICA**Mappatura, identificazione e clonaggio di nuovi geni nell'uomo**

Ha iniziato la sua attività di ricerca nel campo della Biochimica e della Genetica nel 1980.

Il suo interesse principale è stata la mappatura, identificazione e caratterizzazione delle malattie umane di origine genetica (Sindrome di Laron, Fibrosi Cistica, Sindrome di DiGeorge, Displasia Mandibuloacrale, Atassia di Friedrich, Atrofia Muscolare Spinale, Distrofia Miotonica, Psoriasi, Galattosemia, Anemia emolitica ereditaria, Aterosclerosi e infarto del miocardio, neuromiopia vacuolare, Ipoplasia aplasia della Patella). *The Spectrum of clinical features associated with interstitial chromosome 22q11 deletions: a European collaborative study* (J. Med. Genet.: 34 Issue: 10 Pages: 798-804, 1997) ha fornito la prova scientifica del fatto che i pazienti con delezione della regione 22q11 manifestano uno spettro eterogeneo di sintomi e fenotipi. Questo studio fondamentale, citato più di 398 volte, ha fornito l'evidenza per la prima volta della complessità fenotipica associata a questa sindrome e ha suggerito il coinvolgimento di diversi geni localizzati all'interno della regione cromosomica 22q11.

Nello stesso anno, il prof. Novelli ha focalizzato i suoi studi sulla mappatura genica della regione che gli ha permesso di isolare e caratterizzare un nuovo gene, UFD1L, responsabile del processo di ubiquitinazione, espresso durante lo sviluppo, localizzato all'interno della regione deleta 22q11 (Hum Mol Genet., 6, 259-265, 1997). Dopo l'isolamento, il prof. Novelli ha studiato la struttura, l'espressione e la conservazione di questo gene durante l'evoluzione e il suo ruolo patogenetico. Per questi studi (un totale di 24 articoli in peer-review), il prof. Novelli ha scritto due editoriali (*Trends Genet.* 1999 Jul;15(7):251-4 e *Mol. Med. Today*, 2000 Jan;6(1):10-1). I risultati ottenuti in questo periodo gli hanno fruttato la partecipazione a un consorzio dell'UE diretto da P. Scambler e favorito la sua collaborazione con ricercatori e genetisti, al fine di caratterizzare i meccanismi molecolari coinvolti nella patogenesi della malattia.

In collaborazione con Dr. Meisterernst M. (Monaco, Germania), il prof. Novelli ha pubblicato in seguito il clonaggio di un nuovo gene, PCQAP (PC2 glutamine/Q-rich-associated protein), che mappa all'interno della regione di delezione e codifica una proteina che costituisce una sottounità del grande complesso multiproteico PC2 (Genomics, 2001 Jun 15;74(3):320-32).

Continuando le ricerche in questo campo ha focalizzato la sua attenzione nello studio degli effetti di regolamentazione dell'aploinsufficienza della regione 22q11 durante lo sviluppo, analizzando il pattern di espressione del gene ortologo MM16 negli embrioni di topo in diversi stadi di sviluppo (Gene. 2007, 391(1-2):91-102) e studiandone i meccanismi morfogenetici in un modello murino della malattia. (Cardiovasc Pathol. 2006 Jul-Aug;15(4):194-202). Ulteriori studi hanno portato a dimostrare che la somministrazione periconcezionale di acido folico e metonina sono in grado di influire sull'incidenza di difetti congeniti e possono probabilmente indurre selezione negativa di embrioni che presentano anomalie di sviluppo (Cardiovasc Pathol. 2008 Apr 14).

In una pubblicazione del 2002 (Am J. Hum Genet., Aug;71(2):426-31), Novelli ha dimostrato per la prima volta che la mutazione di un singolo nucleotide nel LMNA gene è responsabile di una Sindrome Progeroide, la Displasia Mandibuloacrale (MAD) e ha suggerito che questa proteina è coinvolta attivamente nell'invecchiamento precoce. Mutazioni nel LMNA gene sono state trovate finora come causative di circa 26 malattie differenti, chiamate "Laminopatie", tra cui la Distrofia Muscolare, Cardiomiopatie, Distrofia Muscolare, Lipodistrofia, Resistenza all'insulina, Diabete, e invecchiamento Prematuro. Il coinvolgimento in questo campo è documentato finora in 11 articoli peer-review apparsi in prestigiose riviste (i.e. Hum Mol Genet., Exp Cell Res., Aging Cell, J Clin Endocrinol Metab, Physiol Genomics) e ha portato all'istituzione di un Network Europeo sovvenzionato dal finanziamento UE FP6 "Euro-laminopathies" no. 018690 (<http://www.projects.mfpl.ac.at/euro-laminopathies/php/index.php>).

L'identificazione e la 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 e i tumori (Rev. In Int J. Mol. Sci.2017).

Terapia genica

In collaborazione con D. Gruenert (San Francisco, USA), il prof. Novelli ha sviluppato una tecnica innovativa di gene targeting basata sull'uso di oligonucleotidi al fine di ripristinare una corretta funzione genica attraverso meccanismi di ricombinazione omologa basata sull'uso di piccoli frammenti di DNA (SFHR: Small Fragment Homologous Replacement). In una serie di articoli pubblicati su Hum Mol Genet., Mol Therapy, Biotechniques, Hum Gene Ther., J. Clin Invest) hanno dimostrato la validità di queste tecniche per correggere cellule umane mutate *in vitro* e *in vivo*. Recenti sviluppi e l'uso di nuove strategie hanno portato a dimostrare che SFHR potrebbe essere usato in protocolli di terapia clinica per le malattie genetiche, e di terapia genica cellulare. Questa tecnica rappresenta il prototipo dell'attuale *gene-editing approach*.

Cellule staminali

Utilizzando analisi immunoistochimica e FACS è stato possibile isolare e caratterizzare cellule multipotenti derivate dal citotrofoblasto umano (hCTMCs) da prelievi di villo coriale (CVS). Queste cellule rappresentano una fonte sicura e conveniente di cellule per terapia cellulare così come un target ideale in protocolli di terapia genica fetale in utero (Cloning Stem Cells. 2009).

Successivamente è stato sviluppato un protocollo originale per il trattamento della Fibrosi Polmonare in un modello murino. Questo studio ha aperto nuove prospettive per l'utilizzo delle cellule AECII derivate da cellule staminali HUES Nella terapia di una malattia polmonare ancora letale e incurabile (Eur Resp J. 2012)

Un modello di cellule staminali tumorali è stato sviluppato da cellule staminali umane derivate da membrane amniotica e corionica. Queste cellule sono in grado di differenziare in cellule neurali e iniziare un processo spontaneo di trasformazione acquisendo un fenotipo *NB-like* (Stem Cell Res Ther. 2014).

Infine è stato messo a punto un protocollo che permette di riprogrammare cellule staminali umane pluripotenti indotte (hiPSCs) da pazienti affetti da malattie genetiche. Le cellule hiPS rappresentano un strumento importante per la salute dell'uomo, in quanto rappresentano un valido modello in vitro per lo studio delle malattie monogeniche, permettendo di studiare il loro meccanismo patogenetico in protocolli di terapia genica e cellulare (Cell Reprogram. 2015). L'analisi dei composti volatili (VOCs) rilasciati *in vitro*

Durante la riprogrammazione di tali cellule e durante il loro differenziamento è stato caratterizzato successivamente (Sci Reports, 2017; Bioprotocols, 2017).

Medicina Personalizzata, Farmacogenetica e Farmacogenomica

La medicina personalizzata permette ai medici di conoscere la costituzione molecolare di ciascun paziente. La conoscenza del profilo genetico specifico del paziente aiuta il medico nel selezionare i pazienti a cui offrire una terapia specifica per le caratteristiche dell'individuo. La medicina personalizzata è un'estensione diretta della medicina genomica che utilizza le informazioni genetiche per prevenire o curare la malattia negli adulti o nei loro figli. In questo campo il prof. Novelli ha sviluppato un protocollo originale e identificato nuovi biomarcatori genomici per l'efficacia dei farmaci e dei loro effetti avversi (Pharmacogenomics 2014,2015, 2016, 2017). Recenti studi sono stati indirizzati alla sindrome di Stevens-Johnson, una necrolisi epidermica tossica associata a farmaci specifici (Plos One 2016, Pharmacogenomics 2017).

Inoltre ha evidenziato come le variazioni genetiche nei geni candidati di microRNA (miRNA o miR) potrebbero contribuire alla suscettibilità a malattie complesse come diabete, lupus e malattia di Chron (Acta Diabetol, 2016, Molec Diagn Ther, 2017).

Analisi del DNA Forense

Il prof. Novelli ha introdotto per la prima volta in Italia l'analisi del DNA ad uso forense (Nature 1991). Insieme al suo gruppo ha sviluppato molti protocolli e piattaforme per l'analisi del DNA sulla scena del crimine.

Contributo alla diffusione della scienza

Giuseppe Novelli è stato coinvolto attivamente nella divulgazione scientifica in Italia a vari livelli, nel campo della Genetica Umana, medica e molecolare, tenendo conferenze pubbliche su diversi argomenti. Ha regolarmente rilasciato interviste e contribuisce agli organi più autorevoli della stampa italiana come quotidiani, riviste cartacee, online scientifiche o intervenendo a programmi radiofonici e televisivi.

PRINCIPALI PROGETTI DI RICERCA

- 2002-2004: "Genetics and Genomics of Atherosclerosis" MIUR.
- 2002-2004: "Dissecting mendelian phenotypes" MIUR (Fondi FIRB).
- 2002-2004: "Operative network on Neuromuscular Disorders", Ministero della Salute.
- 2002-2004: "Neurogenetics of neurodegenerative Disorders" Ministero della Salute.
- 2002-2004: "Research of cystic fibrosis phenotype modifier genes" MIUR.
- 2003- 2005: "MAD and laminopathies" Telethon Italia.
- 2005-2007: Pathophysiology and therapeutical approaches in MADA, a rare progeroid syndrome. Rare Disease Project: Conv. N. 526/A13. Istituto Superiore della Sanità.
- 2005-2009: Finanziamento UE FP6 NACBO "Novel and improved nanomaterials, chemistries and apparatus for nanobiotechnology".
- 2005-2007: AIRC (Associazione Italiana Per La Ricerca Sul Cancro) "Genomics of Human Prostate Cancer".
- 2005-2007: Congenital heart defects: genetics, embryology and clinical aspects. MIUR.
- 2004-2007: Genetics of Cystic Fibrosis. Regione Lazio.
- 2005-2008: Finanziamento UE FP6-2004-LIFESCIHEALTH-5: Nuclear Envelope-linked Rare Human Diseases: From Molecular Pathophysiology towards Clinical
- 2006-2008: Biomarkers identification in heart failure. Ministero della Salute.
- 2005-2007: Myotonic dystrophy type 1 and type 2: from pathogenesis to development of innovative gene therapies (PRIN # 2005064759). MIUR.
- 2006-2007: Development of screening programs for beta-thalassemia prevention in Albania. Ministero degli Esteri.
- 2007-2008: Development of screening programs for cystic fibrosis prevention in Albania. Ministero degli Esteri.
- 2006-2008: Causes, evolution and progression of nasal polyps; role of modifier genes and a new approach through CGH array. Cystic Fibrosis Foundation, Italia.
- 2007-2009: Development of an RNA interference-based system for the molecular cell therapy of myotonic dystrophy. Finanziamento Telethon.
- 2007-2009: Identification of biomarkers during steroid doping. Ministero della Salute.
- 2007-2009: Study of efficacy of statins in association with bisphosphonate in Mandibuloacral dysplasia and Hutchinson-Gilford Progeria. Agenzia italiana del farmaco (AIFA). Approved.
- 2008-2010: New Gene therapy approach for DM1 and DM2. Association Française contre le Myopathies, FM (France). Approved.
- 2009-2012 EU-FP7, BIO-NMD, Identifying and validating pre-clinical biomarkers for diagnostics and therapeutics of Neuromuscular Disorders.
- 2010-2012: "Lipid metabolism and cancer: LOX-1 a new potential molecular target in colon cancer therapy". Fondazione Umberto Veronesi.
- 2016: "Undiagnosed diseases: a joint Italy- USA project". Ministero degli Esteri.
- 2021: "Synthetic Antibodies neutralize SARS-CoV-2 infection of mammalian cells". Fondazione Roma.
- 2021: "GeCoBioMark", POR-FESR Gruppi di Ricerca 2020.
- 2021: "STEMCOmAb", FISR2020.
- 2022: "UNDINE", HORIZON-HLTH-2021-DISEASE-04-07

MEMBERSHIP DI SOCIETÀ SCIENTIFICHE

2019:	Accademia Europaea
2010:	Oligonucleotide Therapeutics Society (OTS)
2008:	Accademia Medica di Roma
2007:	African Society of Human Genetics (AfSHG)
2005:	Board Committee, American Society of Gene Therapy (ASGT)
2002	American Society of Gene & Cell Therapy (ASGCT)
1997:	Founder Member, Italian Society of Human Genetics (SIGU)
1990:	Human Genome Organization (HUGO)
1989:	European Society of Human Genetics, Board (ESHG)
1988:	American Society of Human Genetics (ASHG)

PARTECIPAZIONE A COMITATI EDITORIALI

2021 - presente:	<i>COVID</i> MDPI (Editor in Chief)
2020 - 2021:	Genes (Guest Editor "Covid-19 and Molecular Genetics")
2019 - presente	IJMS - International Journal of Molecular Sciences (Editorial Board Member)
2019 - presente	Diabetes Monitor Journal (Co-Editor)
2019 - presente	Human Genomics (Associate Editor)
2009 - presente:	Plos One (Associate Editor)
2001 - presente:	Acta Myologica (Associate Editor)
2005 - presente:	Frontiers in Pharmacology
2005 - presente:	Frontiers in Genetics
2004 - 2019:	BMC Medical Genetics
2004 - presente:	Encyclopedia of Life Science for Genetics and Molecular Biology
2000 - presente:	La Clinica Terapeutica
2002 - presente:	Journal of Cardiovascular Medicine
2004 - 2019:	Journal Inflammation & Allergy – Drug Targets (IADT)
2010 - 2019:	Genetics Research International
2005 - 2008:	Journal of Pharmacogenomics & Pharmacoproteomics
1999 - 2013:	Clinical Genetics, 1999-2013
1999 - 2003:	Neuromuscular Disorders

ATTIVITÀ DI REVIEWER PER RIVISTE SCIENTIFICHE

Acta Myologica, Advances in Pharmacological Sciences; Amer J Med. Genet., Asian J Andrology, Arch. Dermatol., Ann Hum Biol, Expert Review of Anticancer Therapy; Atherosclerosis, BMC Medical Genetics; BBA Gene Structure & Expression, BioTechniques, Clin Genet, Eur J Neurol, Brain, Current Opinion in Cardiology, Eur J Hum Genet, Eur. Heart Journal, Neuromusc Dis, J Endocrinol Invest; Chemistry/Today; Biol Neonat; Am J Med Genet., Genetica, Gene, J. Dermatol. Invest., Circulation, Circulation Res, Cell Death and Differentiation, Development, Am J Hum Genet, Human Genetics, Hum Reproduction, Mechanisms of Ageing and Development, Molecular Medicine Today, Mol Genet Metab, Nature Genetics, Neuromuscular Disorders, Gene, Gene Express, Gene Therapy, Hum Mol Genet., Hum Mutat., Pharmacogenomics, Trends in Genet, Trends in Molecular Medicine, Biological Psychiatry, Thrombosis and Haemostasis, The Journal of Cardiovascular Pharmacology, J. Endocrinol Invest., J. Med. Genet., J. Mol. Medicine, J. Gene Medicine, J. Cardiovasc Pharmacol, Lancet, Gene Therapy, Mole Genet Metab, Mol. Hum. Repr.; J. Mol Endocrinol, Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, Molecular Cytogenetics; Mol. Therapy, PLOS One, PLOS Genetics, Lancet Neurology, Lancet, New England J. Medicine, Int J. Exp. Pathol., Vaccine, Seminar Ophtalmol.

LIBRI PUBBLICATI

Dallapiccola B., Novelli G.: Genetica Medica Essenziale, Ed. Phoenix Phoenix, 1998
 Novelli G., Giardina E., Genetica Medica Pratica, Arcane, 2003
 Dallapiccola B., Novelli G.: Genetica Medica Essenziale, Ed. Il Minotauro, Collana Phoenix, 2006

Dallapiccola B., Novelli G.: *Genetica Medica Essenziale*, Ed. CIC Internazionali, 2nd, 2012
 Dallapiccola B., Novelli G.: *Genetica Medica*, Edizioni Scientifiche Falco, 2022

IMPACT

Giuseppe Novelli ha ottenuto quattro brevetti internazionali.

- 2000: N. MI2000A 002041: "Metodo per la determinazione del Gene SMN1" filed on 19/09/2000. Italian. Y: no; LC: no.
- 2004: N. MI2004A000251: "Production of a monoclonal antibody for UBE4A protein and its use in diagnostics". Italian. Y: yes; LC: 1 (Abcam Ltd.).
- 2005: WO /2005/080430 - Anti-ube4a/ufd2b polyclonal antibody and its use thereof as diagnostic and prognostic marker of 11q23 region alterations. International Application No.: PCT/IB2005/000305. Publication Date: 03.04.2006. International Filing Date: 08.02.2005. IPC: C07K16/40, G01N33/68, C07K16/00.
- 2006: WO/2006/137101 - Alternative splicing isoform of LOX-I protein encoding gene, and uses thereof. International Application No.: PCT/IT2006/000470. Publication Date: 28.12.2006. International Filing Date: 20.06.2006. IPC: C12Q 1/68 (2006.01). Y: yes; LC: 1.

Ha principalmente focalizzato la sua attività di ricerca su Genetica Umana, Molecolare e Medica. Ha contribuito all'identificazione di diversi geni nell'uomo. Ha caratterizzato la causa molecolare della Sindrome di Laron, la Displasia Mandibuloacrale, la Psoriasi e l'Artrite Psoriasica. Attualmente studia le basi genetiche delle malattie complesse, la caratterizzazione di linee cellulari di iPS e l'identificazione di nuovi biomarcatori genomici per la farmacogenetica.

Ha istituito un Centro di Eccellenza per lo studio della genomica, delle malattie complesse e multifattoriali presso l'Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", finanziati dal MIUR nel 2001.

Ha costituito Bioscience Genomics, spin-off dell'Università "Tor Vergata".

Ha coordinato diversi progetti di ricerca finanziati dal MIUR, CNR, Ministero della Salute, Telethon, AFM, EU FP5, EU FP6 e EU FP7, Ministero degli Esteri, Fondazione Veronesi, AIRC, AIFA, ISS.

INDICATORI BIBLIOMETRICI

ORCID: 0000-0002-7781-602X

Total number of publications in peer-review journals: 675

Total number of citations: 24215 (Scopus)

H index: 67 (Scopus), 85 (Google Scholar)

PUBBLICAZIONI 2021-2024

1. Bastard, P. et al. Vaccine breakthrough hypoxemic COVID-19 pneumonia in patients with auto-Abs neutralizing type I IFNs. (2023) *Science immunology*, 8 (90), p. eabp8966.
2. Vancheri, C. et al. Downregulation of Circulating Hsa-miR-200c-3p Correlates with Dyslipidemia in Patients with Stable Coronary Artery Disease. (2023) *International Journal of Molecular Sciences*, 24 (2), art. no. 1112.
3. Marchionni, E. et al. Clinical and functional characterization of COL2A1 p.Gly444Ser variant: From a fetal phenotype to a previously undisclosed postnatal phenotype. (2023) *Bone Reports*, 19, art. no. 101728.
4. Centofanti, F. et al. Indole-3-carbinol in vitro antiviral activity against SARS-Cov-2 virus and in vivo toxicity. (2022) *Cell Death Discovery*, 8 (1), art. no. 491.
5. Biancolella, M. et al. COVID-19 annual update: a narrative review. (2023) *Human Genomics*, 17 (1), art. no. 68.
6. Reichardt, J.K.V. et al. J'Accuse.... Or The Plight of pro-bono Volunteer Scientists in Academic Publishing. (2022) *Human Genomics*, 16 (1), art. no. 44.
7. Matuozzo, D. et al. Rare predicted loss-of-function variants of type I IFN immunity genes are associated with life-threatening COVID-19. (2023) *Genome Medicine*, 15 (1), art. no. 22.
8. Biancolella, M. et al. COVID-19 2022 update: transition of the pandemic to the endemic phase. (2022) *Human Genomics*, 16 (1), art. no. 19.
9. Li, Y. et al. p63: a crucial player in epithelial stemness regulation. (2023) *Oncogene*, 42 (46), pp. 3371-3384.
10. Bolze, A. et al. Decoding the Human Genetic and Immunological Basis of COVID-19 mRNA Vaccine-Induced Myocarditis. (2022) *Journal of Clinical Immunology*, 42 (7), pp. 1354-1359.

11. De Benedittis, G. et al. ATG5 gene expression analysis supports the involvement of autophagy in microangiopathic complications of type 2 diabetes. (2023) *Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases*, 33 (9), pp. 1797-1799.
12. Latini, A. et al. Expression analysis of miRNA hsa-let7b-5p in naso-oropharyngeal swabs of COVID-19 patients supports its role in regulating ACE2 and DPP4 receptors. (2022) *Journal of Cellular and Molecular Medicine*, 26 (19), pp. 4940-4948.
13. Graziani, L. et al. Co-Inheritance of Pathogenic Variants in PKD1 and PKD2 Genes Determined by Parental Segregation and De Novo Origin: A Case Report. (2023) *Genes*, 14 (8), art. no. 1589.
14. Trivisano, M. et al. MED13 mutation: A novel cause of developmental and epileptic encephalopathy with infantile spasms. (2022) *Seizure*, 101, pp. 211-217.
15. Murdocca, M. et al. COVID-19: S-Peptide RBD 484–508 Induces IFN- γ T-Cell Response in Naïve-to-Infection and Unvaccinated Subjects with Close Contact with SARS-CoV-2-Positive Patients. (2023) *Viruses*, 15 (7), art. no. 1417.
16. Fortugno, P. et al. RIPK4 regulates cell-cell adhesion in epidermal development and homeostasis. (2022) *Human Molecular Genetics*, 31 (15), pp. 2535-2547.
17. Novelli, G. et al. Genetics: A Starting Point for the Prevention and the Treatment of Obesity. (2023) *Nutrients*, 15 (12), art. no. 2782.
18. Ferese, R. et al. Decipher non-canonical SPAST splicing mutations with the help of functional assays in patients affected by spastic paraplegia 4 (SPG4). (2022) *Clinical Genetics*, 102 (2), pp. 155-156.
19. Visconti, V.V. et al. In Cis Effect of DMPK Expanded Alleles in Myotonic Dystrophy Type 1 Patients Carrying Variant Repeats at 5' and 3' Ends of the CTG Array. (2023) *International Journal of Molecular Sciences*, 24 (12), art. no. 10129.
20. Labriola, J.M. et al. Peptide-Antibody Fusions Engineered by Phage Display Exhibit an Ultrapotent and Broad Neutralization of SARS-CoV-2 Variants. (2022) *ACS Chemical Biology*, 17 (7), pp. 1978-1988.
21. Graziani, L. et al. A likely pathogenic ACTG1 variant in a child showing partial phenotypic overlap with Baraitser-Winter syndrome. (2023) *American Journal of Medical Genetics, Part A*, 191 (6), pp. 1565-1569.
22. Quatrana, A. et al. Hsa-miR223-3p circulating level is upregulated in Friedreich's ataxia and inversely associated with HCLS1 associated protein X-1, HAX-1. (2022) *Human Molecular Genetics*, 31 (12), pp. 2010-2022.
23. Latini, A. et al. PCSK3 Overexpression in Sjögren's Syndrome Patients May Be Regulated by rs4932178 SNP in Its Promoter Region and Correlates with IFN- γ Gene Expression. (2023) *Genes*, 14 (5), art. no. 981.
24. Miersch, S. et al. Ultrapotent and broad neutralization of SARS-CoV-2 variants by modular, tetravalent, bi-paratopic antibodies. (2022) *Cell Reports*, 39 (9), art. no. 110905.
25. Bucciol, G. et al. Inherited and acquired errors of type I interferon immunity govern susceptibility to COVID-19 and multisystem inflammatory syndrome in children. (2023) *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 151 (4), pp. 832-840.
26. Brodin, P. et al. Studying severe long COVID to understand post-infectious disorders beyond COVID-19. (2022) *Nature Medicine*, 28 (5), pp. 879-882.
27. Murdocca, M. et al. From cue to meaning: The involvement of POLD1 gene in DNA replication, repair and aging. (2023) *Mechanisms of Ageing and Development*, 211, art. no. 111790.
28. Novelli, G. et al. COVID-19 and Molecular Genetics. (2022) *Genes*, 13 (4), art. no. 676.
29. Tangye, S.G. et al. Impact of SARS-CoV-2 infection and COVID-19 on patients with inborn errors of immunity. (2023) *Journal of Allergy and Clinical Immunology*, 151 (4), pp. 818-831.
30. Spitalieri, P. et al. Two Different Therapeutic Approaches for SARS-CoV-2 in hiPSCs-Derived Lung Organoids. (2022) *Cells*, 11 (7), art. no. 1235.
31. Brandimarte, B. et al. Nebulization of pharmacological solutions with an innovative medical device based on microvaporization. (2023) *Heliyon*, 9 (3), art. no. e14673.
32. Zhang, Q. et al. Human genetic and immunological determinants of critical COVID-19 pneumonia. (2022) *Nature*, 603 (7902), pp. 587-598.
33. Lee, D. et al. Inborn errors of OAS-RNase L in SARS-CoV-2-related multisystem inflammatory syndrome in children. (2023) *Science*, 379 (6632), art. no. eabo3627.
34. Andreacos, E. et al. A global effort to dissect the human genetic basis of resistance to SARS-CoV-2 infection. (2022) *Nature Immunology*, 23 (2), pp. 159-164.
35. Centofanti, F. et al. Synthetic Methodologies and Therapeutic Potential of Indole-3-Carbinol (I3C) and Its Derivatives. (2023) *Pharmaceuticals*, 16 (2), art. no. 240.
36. Alfano, M. et al. Characterization of full-length CNBP expanded alleles in myotonic dystrophy type 2 patients by Cas9-mediated enrichment and nanopore sequencing. (2022) *eLife*, 11, art. no. e80229.
37. Novelli, G. et al. Organoid factory: The recent role of the human induced pluripotent stem cells (hiPSCs) in precision medicine. (2023) *Frontiers in Cell and Developmental Biology*, 10, art. no. 1059579.

38. Colona, V.L. et al. Will GWAS eventually allow the identification of genomic biomarkers for COVID-19 severity and mortality?. (2021) *Journal of Clinical Investigation*, 131 (23), art. no. e155011.
39. Ferese, R. et al. Cohort analysis of novel SPAST variants in SPG4 patients and implementation of in vitro and in vivo studies to identify the pathogenic mechanism caused by splicing mutations. (2023) *Frontiers in Neurology*, 14, art. no. 1296924.
40. Biancolella, M. et al. Breast cancer in West Africa: molecular analysis of BRCA genes in early-onset breast cancer patients in Burkina Faso. (2021) *Human Genomics*, 15 (1), art. no. 65.
41. Matera, M.G. et al. The impact of genomic variants on patient response to inhaled bronchodilators: a comprehensive update. (2023) *Expert Opinion on Drug Metabolism and Toxicology*, 19 (5), pp. 285-295.
42. Arkin, L.M. et al. From Your Nose to Your Toes: A Review of Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 Pandemic–Associated Pernio. (2021) *Journal of Investigative Dermatology*, 141 (12), pp. 2791-2796.
43. Di Lorenzo, F. et al. DSP-Related Cardiomyopathy as a Distinct Clinical Entity? Emerging Evidence from an Italian Cohort. (2023) *International Journal of Molecular Sciences*, 24 (3), art. no. 2490.
44. Murdocca, M. et al. Mitochondrial Dysfunction in Mandibular Hypoplasia, Deafness and Progeroid Features with Concomitant Lipodystrophy (Mdpl) Patients. (2022) *Aging*, 14 (4), pp. 1651-1664.
45. Petrone, V. et al. Expression profile of HERVs and inflammatory mediators detected in nasal mucosa as a predictive biomarker of COVID-19 severity. (2023) *Frontiers in Microbiology*, 14, art. no. 1155624.
46. Colona, V.L. et al. Update on human genetic susceptibility to COVID-19: susceptibility to virus and response. (2021) *Human Genomics*, 15 (1), art. no. 57.
47. Spitalieri, P. et al. Effects of Simulated Microgravity on Wild Type and Marfan hiPSCs-Derived Embryoid Bodies. (2021) *Cellular and Molecular Bioengineering*, 14 (6), pp. 613-626.
48. Mbarek, H. et al. Poking COVID-19: Insights on genomic constraints among immune-related genes between Qatari and Italian populations. (2021) *Genes*, 12 (11), art. no. 1842.
49. Novelli, G. et al. COVID-19 one year into the pandemic: from genetics and genomics to therapy, vaccination, and policy. (2021) *Human Genomics*, 15 (1), art. no. 27.
50. Visconti, V.V. et al. Epigenetics of myotonic dystrophies: A minireview. (2021) *International Journal of Molecular Sciences*, 22 (22), art. no. 12594.
51. Ferradini, V. et al. Clinical features of Imna-related cardiomyopathy in 18 patients and characterization of two novel variants. (2021) *Journal of Clinical Medicine*, 10 (21), art. no. 5075.
52. Murdocca, M. et al. LOX-1 and cancer: an indissoluble liaison. (2021) *Cancer Gene Therapy*, 28 (10-11), pp. 1088-1098.
53. Vinh, D.C. et al. Harnessing Type I IFN Immunity Against SARS-CoV-2 with Early Administration of IFN- β . (2021) *Journal of Clinical Immunology*, 41 (7), pp. 1425-1442.
54. Grosso, V. et al. Characterization of FMR1 Repeat Expansion and Intragenic Variants by Indirect Sequence Capture. (2021) *Frontiers in Genetics*, 12, art. no. 743230.
55. Miersch, S. et al. Tetraivalent SARS-CoV-2 Neutralizing Antibodies Show Enhanced Potency and Resistance to Escape Mutations. (2021) *Journal of Molecular Biology*, 433 (19), art. no. 167177.
56. Caputo, V. et al. Pharmacogenomics: An update on biologics and small-molecule drugs in the treatment of psoriasis. (2021) *Genes*, 12 (9), art. no. 1398.
57. Ferradini, V. et al. Genetic and epigenetic factors of takotsubo syndrome: A systematic review. (2021) *International Journal of Molecular Sciences*, 22 (18), art. no. 9875.
58. Asano, T. et al. X-linked recessive TLR7 deficiency in ~1% of men under 60 years old with life-threatening COVID-19. (2021) *Science Immunology*, 6 (62), art. no. eabl4348.
59. Bastard, P. et al. Autoantibodies neutralizing type I IFNs are present in ~4% of uninfected individuals over 70 years old and account for ~20% of COVID-19 deaths. (2021) *Science Immunology*, 6 (62), art. no. eabl4340.
60. Accogli, A. et al. Clinical and Genetic Features in Patients With Reflex Bathing Epilepsy. (2021) *Neurology*, 97 (6), pp. E577-E586.
61. Murdocca, M. et al. Urine lox-1 and volatilome as promising tools towards the early detection of renal cancer. (2021) *Cancers*, 13 (16), art. no. 4213.
62. Murdocca, M. et al. Peptide platform as a powerful tool in the fight against covid-19. (2021) *Viruses*, 13 (8), art. no. 1667.
63. Mauriello, A. et al. Thromboembolism after COVID-19 vaccine in patients with preexisting thrombocytopenia. (2021) *Cell Death and Disease*, 12 (8), art. no. 762.
64. Ferese, R. et al. Cohort Analysis of 67 Charcot-Marie-Tooth Italian Patients: Identification of New Mutations and Broadening of Phenotype Expression Produced by Rare Variants. (2021) *Frontiers in Genetics*, 12, art. no. 682050.
65. Novelli, G. Six years as university rector changed how I do genetics. (2021) *Nature*, 595 (7868), p. 494.
66. Biancolella, M. et al. Genetics and Genomics of Breast Cancer: update and translational perspectives. (2021) *Seminars in Cancer Biology*, 72, pp. 27-35.

67. Botta, A. et al. A 14-Year Italian Experience in DM2 Genetic Testing: Frequency and Distribution of Normal and Premutated CNBP Alleles. (2021) *Frontiers in Genetics*, 12, art. no. 668094.
68. Vancheri, C. et al. Two reek splice variants (Long and short) are differentially expressed in patients with stable and unstable coronary artery disease: A pilot study. (2021) *Genes*, 12 (6), art. no. 939.
69. De Benedittis, G. et al. Emerging role of microRNAs and long non-coding rnas in sjögren's syndrome. (2021) *Genes*, 12 (6), art. no. 903.
70. Latini, A. et al. mRNA expression analysis confirms CD44 splicing impairment in systemic lupus erythematosus patients. (2021) *Lupus*, 30 (7), pp. 1086-1093.
71. Novelli, G. et al. A focus on the spread of the delta variant of SARS-CoV-2 in India. (2021) *Indian Journal of Medical Research*, 153 (5), pp. 537-541.
72. Sancho-Shimizu, V. et al. SARS-CoV-2-related MIS-C: A key to the viral and genetic causes of Kawasaki disease?. (2021) *Journal of Experimental Medicine*, 218 (6), art. no. e20210446.
73. Cecchetti, C. et al. Case Report: An Atypical Form of Familial Partial Lipodystrophy Type 2 Due to Mutation in the Rod Domain of Lamin A/C. (2021) *Frontiers in Endocrinology*, 12, art. no. 675096.
74. Casasco, M. et al. Medical-health recommendations for the Serie A League [Raccomandazioni medico-sanitarie per la Lega Serie A]. (2021) *Medicina dello Sport*, 74 (1), pp. 1-21.
75. Murdocca, M. et al. Functional analysis of POLD1 p.ser605del variant: the aging phenotype of MDPL syndrome is associated with an impaired Dna repair capacity. (2021) *Aging*, 13 (4), pp. 4926-4945.
76. Ferradini, V. et al. Variants in mhy7 gene cause arrhythmogenic cardiomyopathy. (2021) *Genes*, 12 (6), art. no. 793.
77. Latini, A. et al. Altered expression of miR-142, miR-155, miR-499a and of their putative common target MDM2 in systemic lupus erythematosus. (2021) *Epigenomics*, 13 (1), pp. 5-13.
78. Novelli, G. et al. Inhibition of HECT E3 ligases as potential therapy for COVID-19. (2021) *Cell Death and Disease*, 12 (4), art. no. 310.

Ai sensi del Regolamento UE 2016/679 del 27 aprile 2016 relativo alla protezione delle persone fisiche con riguardo al trattamento dei dati personali e al D.Lgs. 196/2003, il sottoscrittore dichiara di aver preso visione dell'informativa completa allegata al presente documento.

Giuseppe Novelli

Io sottoscritto Giuseppe Novelli, nato a Rossano (CS), il 27/02/1959 e residente in Roma, consapevole delle conseguenze penali derivanti da dichiarazioni false e mendaci, come disposto dall'art. 76 del D.P.R. n. 445/2000, attesto che tutto quanto riportato nel curriculum corrisponde a verità.

Gennaio 2024

Giuseppe Novelli