



## Curriculum Vitae Europass

### Informazioni personali

Cognome(i)/Nome(i) **D'Apice Maria Rosaria**  
Indirizzo(i) Via A. Vivenza 41, 00133 Roma, Italia  
Telefono(i) +39/06/72596072 Mobile 3669384483  
Fax +39/06/204900669  
E-mail d.apice@med.uniroma2.it  
Cittadinanza italiana  
Data di nascita 01/06/1968  
Sesso F

**Occupazione desiderata/Settore professionale** **Dirigente ASL I fascia - U.O.C. Genetica Medica**

### Esperienza professionale

Lavoro o posizione ricoperti 2008 ad oggi - contratto a tempo indeterminato con la qualifica di Biologo Professionista  
Principali attività e responsabilità Diagnosi molecolare pre e post natale di malattie genetiche  
Nome e indirizzo del datore di lavoro Policlinico Tor Vergata – Dipartimento di Oncoematologia – Viale Oxford 81, 00133 Roma, Italia  
Tipo di attività o settore U.O.C. Genetica Medica  
Lavoro o posizione ricoperti 2008-2004: Contratto di prestazione d'opera professionale quale biologo specialista  
Principali attività e responsabilità Diagnosi molecolare pre e post natale di malattie genetiche  
Nome e indirizzo del datore di lavoro Policlinico Tor Vergata, Laboratorio di Genetica Medica, A.F.A. di Medicina di Laboratorio Viale Oxford 81, 00133 Roma, Italia  
Tipo di attività o settore U.O.C. Genetica Medica  
Lavoro o posizione ricoperti 2004-2000: Assegno di ricerca e contratti di prestazione occasionale  
Principali attività e responsabilità Attività di ricerca scientifica  
Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Studi di Roma Tor Vergata, Dipartimento di Biopatologia e Diagnostica per Immagini, Sezione di Genetica. Via Montpellier, 1 00133 Roma  
Tipo di attività o settore Genetica Medica

Lavoro o posizione ricoperti	1998: Contratto di collaborazione coordinata e continuativa
Principali attività e responsabilità	Attività di ricerca scientifica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Policlinico Umberto - 'Università degli Studi di Roma "La Sapienza", Dipartimento di Biotecnologie cellulari ed Ematologia, Sezione di Genetica Molecolare, Roma
Tipo di attività o settore	Genetica della Neurospora
Lavoro o posizione ricoperti	1997: Vincitrice della borsa di studio CNR bando n. 205.13.8/1 codice n. 13.01.02 nell'ambito della tematica "Caratterizzazione della mappa genetica e fisica delle specie Tuber"
Principali attività e responsabilità	Attività di ricerca scientifica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Dipartimento di Biotecnologie cellulari ed Ematologia Sezione di Genetica Molecolare Policlinico Umberto I Università degli Studi di Roma "La Sapienza".
Tipo di attività o settore	Caratterizzazione della mappa genetica e fisica delle specie Tuber
Lavoro o posizione ricoperti	1996: Vincitrice della borsa di studio della Fondazione "Viamarconidieci"
Principali attività e responsabilità	Attività di ricerca scientifica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Istituto di Mutagenesi e Differenziamento CNR Pisa
Tipo di attività o settore	Studio dei geni HOX nell'ematopoiesi"
Lavoro o posizione ricoperti	1995: Vincitrice della borsa di studio CNR bando n. 201.19.1 codice n. 04.01.13
Principali attività e responsabilità	Attività di ricerca scientifica
Nome e indirizzo del datore di lavoro	Istituto di Mutagenesi e Differenziamento CNR Pisa.
Tipo di attività o settore	Biologia cellulare e molecolare del differenziamento
<b>Istruzione e formazione</b>	
Date	
Titolo della qualifica rilasciata	2000: Diploma di Specializzazione in Genetica Medica – Indirizzo Tecnico
Principali tematiche/competenza professionali possedute	Acquisizione delle conoscenze teoriche e pratiche del laboratorio di Genetica e le relative applicazioni cliniche a scopo diagnostico e prognostico
Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione	Università degli Studi di Roma "La Sapienza, Roma, Italia
Livello nella classificazione nazionale o internazionale	
Titolo della qualifica rilasciata	1993: Laurea in Scienze Biologiche
Principali tematiche/competenza professionali possedute	Titolo tesi: <i>Orthopedia</i> , è un nuovo omeogene espresso durante lo sviluppo del sistema nervoso in <i>Drosophila</i> e topo

Nome e tipo d'organizzazione erogatrice dell'istruzione e formazione  
Livello nella classificazione nazionale o internazionale

Università degli Studi di Napoli "Federico II", Napoli, Italia

### Capacità e competenze personali

Madrelingua **Italiana**

Altra lingua **Inglese**

Autovalutazione  
Livello europeo (\*)

**Lingua**

Comprensione		Parlato		Scritto
Ascolto	Lettura	Interazione orale	Produzione orale	
A1	B2	A2	A2	B2

(\*) Quadro comune europeo di riferimento per le lingue

Capacità e competenze organizzative

Organizzazione del lavoro tecnico-molecolare della sezione di Diagnostica Molecolare della U.O.C. di Genetica Medica

Capacità e competenze tecniche

Ottima conoscenza di tecniche molecolari per la caratterizzazione di varianti, sia a livello del DNA genomico che dell'mRNA, che causano malattie genetiche, quali: Estrazione di DNA da campioni biologici (sangue periferico, saliva, sperma, fibroblasti, etc) - Separazione di cellule del sangue mediante lymphoprep – Sequenziamento metodo Sanger - Sequenziamento metodologia NGS- Pyrosequencing - Southern blotting - MLPA - Analisi di microsatelliti - Clonaggio e mutagenesi - Trasfezione mediante elettroporazione - Real time PCR (analisi di espressione genica e copy number variation) - Colture cellulari - Allestimento di vetrini per immunofluorescenza

Capacità e competenze informatiche

Utilizzo del pacchetto Office

Altre competenze

Grande esperienza nel campo della Genetica Medica con interesse primario nella comprensione delle basi molecolari di malattie rare, collaborando a livello nazionale ed internazionale con ricercatori, clinici, centri di diagnosi genetica e associazioni di pazienti.  
Docente di Genetica Medica in corsi di Laure triennali delle Professioni sanitarie presso l'Università degli Studi di Roma Tor Vergata e Unicamillus (in lingua inglese)  
Abilitazione Nazionale Settore Concorsuale: 06/A1, II Fascia conseguita nel 2017  
Ha partecipato a differenti progetti di ricerca sempre relativi alle sindromi progeroidi finanziate da Telethon, Aifa, MIUR e altre istituzioni nazionali ed internazionali.  
E' reviewer per differenti riviste scientifiche.  
Dal 2016, è membro del Network Italiano delle Laminopatie (NIL)  
Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) e del gruppo di lavoro di Genetica molecolare

## Publicazioni

1. Murdocca M, Spitalieri P, Cappello A, Colasuonno F, Moreno S, Candi E, D'Apice MR, Novelli G, Sangiuolo F. Mitochondrial dysfunction in mandibular hypoplasia, deafness and progeroid features with concomitant lipodystrophy (MDPL) patients. *Aging (Albany NY)*. 2022 Feb 23;14(4):1651-1664. doi: 10.18632/aging.203910.
2. Grosso V, Marcolungo L, Maestri S, Alfano M, Lavezzari D, Iadarola B, Salviati A, Mariotti B, Botta A, D'Apice MR, Novelli G, Delledonne M, Rossato M. Characterization of FMR1 Repeat Expansion and Intragenic Variants by Indirect Sequence Capture. *Front Genet*. 2021 Sep 27;12:743230. doi: 10.3389/fgene.2021.743230. eCollection 2021.
3. Botta A, Visconti VV, Fontana L, Bisceglia P, Bengala M, Massa R, Bagni I, Cardani R, Sangiuolo F, Meola G, Antonini G, Petrucci A, Pegoraro E, D'Apice MR, Novelli G. A 14-Year Italian Experience in DM2 Genetic Testing: Frequency and Distribution of Normal and Premutated CNBP Alleles. *Front Genet*. 2021 Jun 21;12:668094. doi: 10.3389/fgene.2021.668094. eCollection 2021.
4. Cecchetti C, D'Apice MR, Morini E, Novelli G, Pizzi C, Pagotto U, Gambineri A. Case Report: An Atypical Form of Familial Partial Lipodystrophy Type 2 Due to Mutation in the Rod Domain of Lamin A/C. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2021 Apr 19;12:675096. doi: 10.3389/fendo.2021.675096. eCollection 2021.
5. Murdocca M, Spitalieri P, De Masi C, Udroui I, Marinaccio J, Sanchez M, Talarico RV, Fiorillo C, D'Adamo M, Sbraccia P, D'Apice MR, Novelli G, Sgura A, Sangiuolo F. Functional analysis of POLD1 p.ser605del variant: the aging phenotype of MDPL syndrome is associated with an impaired DNA repair capacity. *Aging (Albany NY)*. 2021 Feb 22;13(4):4926-4945. doi: 10.18632/aging.202680.
6. D'Apice MR, De Dominicis A, Murdocca M, Amati F, Botta A, Sangiuolo F, Lattanzi G, Federici M, Novelli G. Cutaneous and metabolic defects associated with nuclear abnormalities in a transgenic mouse model expressing R527H lamin A mutation causing mandibuloacral dysplasia type A (MADA) syndrome. *Acta Myol*. 2020 Dec 1;39(4):320-335. doi: 10.36185/2532-1900-036.
7. Squarzone S, Schena E, Sabatelli P, Mattioli E, Capanni C, Cenni V, D'Apice MR, Andrenacci D, Sarli G, Pellegrino V, Festa A, Baruffaldi F, Storci G, Bonafè M, Barboni C, Sanapo M, Zaghini A, Lattanzi G. Interleukin-6 neutralization ameliorates symptoms in prematurely aged mice. *Aging Cell*. 2021 Jan 3:e13285. doi: 10.1111/ace1.13285.
8. Amati F, Vancheri C, Latini A, Colona VL, Grelli S, D'Apice MR, Balestrieri E, Passarelli C, Minutolo A, Loddo S, Di Lorenzo A, Rogliani P, Andreoni M, Novelli G. Expression profiles of the SARS-CoV-2 host invasion genes in nasopharyngeal and oropharyngeal swabs of COVID-19 patients. *Heliyon*. 2020 Oct;6(10):e05143. doi: 10.1016/j.heliyon.2020.e05143. Epub 2020 Oct 1.
9. Novelli A, Biancolella M, Borgiani P, Cocciadiferro D, Colona VL, D'Apice MR, Rogliani P, Zaffina S, Leonardi F, Campana A, Raponi M, Andreoni M, Grelli S, Novelli G. Analysis of ACE2 genetic variants in 131 Italian SARS-CoV-2-positive patients. *Hum Genomics*. 2020 Sep 11;14(1):29. doi: 10.1186/s40246-020-00279-z.
10. Fontana L, Santoro M, D'Apice MR, Peluso F, Gori G, Morrone A, Novelli G, Dosa L, Botta A. Identification, molecular characterization and segregation analysis of a variant DMPK pre-mutation allele in a three-generation Italian family. *Acta Myol*. 2020 Mar 1;39(1):13-18. doi: 10.36185/2532-1900-002.
11. Cappelletti C, Tramacere I, Cavalcante P, Schena E, Politano L, Carboni N, Gambineri A, D'Amico A, Ruggiero L, Ricci G, Siciliano G, Boriani G, Mongini TE, Vercelli L, Biagini E, Ziacchi M, D'Apice MR, Lattanzi G, Mantegazza R, Maggi L, Bernasconi P. Cytokine Profile in Striated Muscle Laminopathies: New Promising Biomarkers for Disease Prediction. *Cells*. 2020 Jun 23;9(6):1532. doi: 10.3390/cells9061532.
12. Nappo S, Mannucci L, Novelli G, Sangiuolo F, D'Apice MR, Botta A. Carrier frequency of CFTR variants in the non-Caucasian populations by genome aggregation database (gnomAD)-based analysis. *Ann Hum Genet*. 2020 Nov;84(6):463-468. doi: 10.1111/ahg.12396.
13. Biancolella M, Testa B, Baghernajad Salehi L, D'Apice MR, Novelli G. Genetics and Genomics of Breast Cancer: update and translational perspectives. *Semin Cancer Biol*. 2020 Apr 4:S1044-579X(20)30079-1. doi: 10.1016/j.semcancer.2020.03.013.
14. Zaghini A, Sarli G, Barboni C, Sanapo M, Pellegrino V, Diana A, Linta N, Rambaldi J, D'Apice MR, Murdocca M, Baleani M, Baruffaldi F, Fognani R, Mecca R, Festa A, Papparella S, Paciello O, Prisco F, Capanni C, Loi M, Schena E, Lattanzi G, Squarzone S. Long term breeding of the Lmna G609G progeric mouse: Characterization of homozygous and heterozygous models. *Exp Gerontol*. 2020 Feb;130:110784.
15. von Schnurbein J, Adams C, Akinci B, Ceccarini G, D'Apice MR, Gambineri A, Hennekam RCM, Jeru I, Lattanzi G, Miehle K, Nagel G, Novelli G, Santini F, Santos Silva E, Savage DB, Sbraccia P, Schaaf J, Sorkina E, Tanteles G, Vantyghem MC, Vatiè C, Vigouroux C, Vorona E, Araújo-Vilar D, Wabitsch M. European lipodystrophy registry: background and structure. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Jan 15;15(1):17.
16. Guerra L, Bergamo F, D'Apice MR, Angelucci F, di Girolamo S, Camerota L, Monetta R, Annessi G, Castiglia D, Novelli G, Paradisi M, Brancati F. Keratoderma-Deafness-Mucocutaneous Syndrome Associated with Phe142Leu in the GJB2 Gene. *Acta Derm Venereol*. 2019 Nov 1;99(12):1192-1194.
17. Gargiuli C, Schena E, Mattioli E, Columbaro M, D'Apice MR, Novelli G, Greggi T, and Lattanzi G. Lamins and bone disorders: current understanding and perspectives. *Oncotarget* 2018 9(32): 22817–22831.
18. Cenni V, D'Apice MR, Garagnani P, Columbaro M, Novelli G, Franceschi C, Lattanzi G. Mandibuloacral dysplasia: A premature ageing disease with aspects of physiological ageing. *Ageing Res Rev*. 2018 Mar;42:1-13.
19. Tagliafico E, Bernardis I, Grasso M, D'Apice MR, Lapucci C, Botta A, Giachino DF, Marinelli M, Primignani P, Russo S, Sani I, Seia M, Fini S, Rimesi P, Tenedini E, Ravani A, Genuardi M, Ferlini A; Molecular Genetics Working Group of the Italian Society of Human Genetics, SIGU. Workload measurement for molecular genetics laboratory: A survey study. *PLoS One*. 2018 Nov 27;13(11):e0206855.
20. Maroofian R, Murdocca M, Rezaei-Delui H, Nekooei A, Mojarad M, Sangiuolo F, Novelli G, Superti-Furga A, D'Apice MR. A novel in-frame deletion in ZMPSTE24 is associated with autosomal recessive acrogeria (Gottron type) in an extended consanguineous family. *Clin Dysmorphol*. 2018 Jul;27(3):88-90.
21. Fiorillo C, D'Apice MR, Trucco F, Murdocca M, Spitalieri P, Assereto S, Baratto S, Morcaldi G, Minetti C, Sangiuolo F, Novelli G. Characterization of MDPL Fibroblasts Carrying the Recurrent p.Ser605del Mutation in POLD1 Gene. *DNA Cell Biol*. 2018 Nov 2.
22. Dell'Edera D, Sarlo F, Allegretti A, Epifania AA, Simone F, Lupo MG, Benedetto M, D'Apice MR, Capalbo A. Prevention of neural tube defects and maternal gestational diabetes through the inositol supplementation: preliminary results. *Eur Rev Med Pharmacol Sci*. 2017

Jul;21(14):3305-3311.

23. Ferradini V, Cassone M, Nuovo S, Bagni I, D'Apice MR, Botta A, Novelli G, Sangiuolo F. Targeted Next Generation Sequencing in patients with Myotonia Congenita. *Clin Chim Acta*. 2017 Jul;470:1-7.
24. Botta A, Rossi G, Marcaurelio M, Fontana L, D'Apice MR, Brancati F, Massa R, G Monckton D, Sangiuolo F, Novelli G. Identification and characterization of 5' CCG interruptions in complex DMPK expanded alleles. *Eur J Hum Genet*. 2017 Feb;25(2):257-261.
25. Burla R, Carcuro M, Torre ML, Fratini F, Crescenzi M, D'Apice MR, Spitalieri P, Raffa GD, Astrologo L, Lattanzi G, Cundari E, Raimondo D, Biroccio A, Gatti M, Saggio I. The telomeric protein AKTIP interacts with A- and B-type lamins and is involved in regulation of cellular senescence. *Open Biol*. 2016 Aug;6(8):160103.
26. 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.
27. Pellegrini C, Columbaro M, Capanni C, D'Apice MR, Cavallo C, Murdocca M, Lattanzi G, Squarzoni S. All-trans retinoic acid and rapamycin normalize Hutchinson Gilford progeria fibroblast phenotype. *Oncotarget*. 2015 Oct 6;6(30):29914-28.
28. Longo G, Russo S, Novelli G, Sangiuolo F, D'Apice MR. Mutation spectrum of the MTM1 gene in XLTM patients: 10 years of experience in prenatal and postnatal diagnosis. *Clin Genet*. 2016 Jan;89(1):93-8.
29. Ruggieri A, Brancati F, Zanotti S, Maggi L, Pasanisi MB, Saredi S, Terracciano C, Antozzi C, D Apice MR, Sangiuolo F, Novelli G, Marshall CR, Scherer SW, Morandi L, Federici L, Massa R, Mora M, Minassian BA. Complete loss of the DNAJB6 G/F domain and novel missense mutations cause distal-onset DNAJB6 myopathy. *Acta Neuropathol Commun*. 2015 Jul 25;3:44. doi: 10.1186/s40478-015-0224-0.
30. Fattori F, Maggi L, Bruno C, Cassandrini D, Codemo V, Catteruccia M, Tasca G, Berardinelli A, Magri F, Pane M, Rubegni A, Santoro L, Ruggiero L, Fiorini P, Pini A, Mongini T, Messina S, Brisca G, Colombo I, Astrea G, Fiorillo C, Bragato C, Moroni I, Pegoraro E, D'Apice MR, Alfei E, Mora M, Morandi L, Donati A, Evilà A, Vihola A, Udd B, Bernasconi P, Mercuri E, Santorelli FM, Bertini E, D'Amico A. Centronuclear myopathies: genotype-phenotype correlation and frequency of defined genetic forms in an Italian cohort. *J Neurol*. 2015 Jul;262(7):1728-40.
31. D'Apice MR, Novelli A, di Masi A, Biancolella M, Antoccia A, Gullotta F, Licata N, Minella D, Testa B, Nardone AM, Palmieri G, Calabrese E, Biancone L, Tanzarella C, Frontali M, Sangiuolo F, Novelli G, Pallone F. Deletion of REXO1L1 locus in a patient with malabsorption syndrome, growth retardation, and dysmorphic features: a novel recognizable microdeletion syndrome? *BMC Med Genet*. 2015 Apr 2;16:20.
32. Evangelisti C, Bernasconi P, Cavalcante P, Cappelletti C, D'Apice MR, Sbraccia P, Novelli G, Prencipe S, Lemma S, Baldini N, Avnet S, Squarzoni S, Martelli AM, Lattanzi G. Modulation of TGFbeta 2 levels by lamin A in U2-OS osteoblast-like cells: understanding the osteolytic process triggered by altered lamins. *Oncotarget*. 2015 Apr 10;6(10):7424-37
33. Viggiano E, Marabotti A, Burlina AP, Cazzorla C, D'Apice MR, Giordano L, Fasan I, Novelli G, Facchiano A, Burlina AB. Clinical and molecular spectra in galactosemic patients from neonatal screening in northeastern Italy: structural and functional characterization of new variations in the galactose-1-phosphate uridyltransferase (GALT) gene. *Gene*. 2015 Apr 1;559(2):112-8.
34. Cenni V, Capanni C, Mattioli E, Columbaro M, Wehnert M, Ortolani M, Fini M, Novelli G, Bertacchini J, Maraldi NM, Marmiroli S, D'Apice MR, Prencipe S, Squarzoni S, Lattanzi G. Rapamycin treatment of Mandibuloacral Dysplasia cells rescues localization of chromatin-associated proteins and cell cycle dynamics. *Aging (Albany NY)*. 2014 Sep;6(9):755-70
35. Carboni N, Brancati F, Cocco E, Solla E, D'Apice MR, Mateddu A, McIntyre A, Fadda E, Mura M, Lattanzi G, Piras R, Maioli MA, Marrosu G, Novelli G, Marrosu MG, Hegele RA. Partial lipodystrophy associated with muscular dystrophy of unknown genetic origin. *Muscle Nerve*. 2014 Jun;49(6):928-30.
36. Columbaro M, Mattioli E, Maraldi NM, Ortolani M, Gasparini L, D'Apice MR, Postorivo D, Nardone AM, Avnet S, Cortelli P, Liguori R, Lattanzi G. Oct-1 recruitment to the nuclear envelope in adult-onset autosomal dominant leukodystrophy. *Biochim Biophys Acta*. 2013 Mar;1832(3):411-20.
37. Capanni C, Squarzoni S, Cenni V, D'Apice MR, Gambineri A, Novelli G, Wehnert M, Pasquali R, Maraldi NM, Lattanzi G. Familial partial lipodystrophy, mandibuloacral dysplasia and restrictive dermopathy feature barrier-to-autointegration factor (BAF) nuclear redistribution. *Cell Cycle*. 2012 Oct 1;11(19):3568-77.
38. Camozzi D, D'Apice MR, Schena E, Cenni V, Columbaro M, Capanni C, Maraldi NM, Squarzoni S, Ortolani M, Novelli G, Lattanzi G. Altered chromatin organization and SUN2 localization in mandibuloacral dysplasia are rescued by drug treatment. *Histochem Cell Biol*. 2012 Oct;138(4):643-51.
39. Benedetti S, Bernasconi P, Bertini E, Biagini E, Boriani G, Capanni C, Carboni N, Cenacchi G, Columbaro M, D'Adamo M, D'Amico A, D'Apice MR, Fontana M, Gambineri A, Lattanzi G, Liguori R, Maraldi NM, Mazzanti L, Mercuri E, Mongini T, Morandi LO, Neri I, Nigro G, Novelli G, Ortolani M, Pasquali R, Pini A, Petrini S, Politano L, Previtali S, Pucci L, Rapezzi C, Ricci G, Rodolico C, Sbraccia P, Scarano E, Siciliano G, Squarzoni S, Toscano A, Vercelli L, Ziacchi M. The empowerment of translational research: lessons from laminopathies. *Orphanet J Rare Dis*. 2012 Jun 12;7:37.
40. Novelli G, D'Apice MR. Protein farnesylation and disease. *J Inherit Metab Dis*. 2012 Feb 4.
41. Cenni V, Capanni C, Columbaro M, Ortolani M, D'Apice MR, Novelli G, Fini M, Marmiroli S, Scarano E, Maraldi NM, Squarzoni S, Prencipe S, Lattanzi G. Autophagic degradation of farnesylated prelamin A as a therapeutic approach to lamin-linked progeria. *Eur J Histochem*. 2011 Oct 19;55(4):e36.
42. Conte C, D'Apice MR, Rinaldi F, Gambardella S, Sangiuolo F, Novelli G. Novel mutations of TCOF1 gene in European patients with Treacher Collins syndrome. *BMC Med Genet*. 2011 Sep 27;12:125.
43. Lucidi V, Alghisi F, Dall'Oglio L, D'Apice MR, Monti L, De Angelis P, Gambardella S, Angioni A, Novelli G. The etiology of acute recurrent pancreatitis in children: a challenge for pediatricians. *Pancreas*. 2011 May;40(4):517-21.
44. Corleto VD, Gambardella S, Gullotta F, D'Apice MR, Piciocchi M, Galli E, Lucidi V, Novelli G, Delle Fave G. New PRSS1 and common CFTR mutations in a child with acute recurrent pancreatitis, could be considered an "Hereditary" form of pancreatitis ? *BMC Gastroenterol*. 2010 Oct 15;10:119.

45. Guglielmi V, D'Adamo M, D'Apice MR, Bellia A, Lauro D, Federici M, Lauro R, Novelli G, Sbraccia P. Elbow deformities in a patient with mandibuloacral dysplasia type A. *Am J Med Genet A*. 2010 Nov;152A(11):2711-3.
46. Cunningham VJ, D'Apice MR, Licata N, Novelli G, Cundy T. Skeletal phenotype of mandibuloacral dysplasia associated with mutations in ZMPSTE24. *Bone*. 2010 Sep;47(3):591-7.
47. Garg A, Subramanyam L, Agarwal AK, Simha V, Levine B, D'Apice MR, Novelli G, Crow Y. Atypical progeroid syndrome due to heterozygous missense LMNA mutations. *J Clin Endocrinol Metab*. 2009 Dec;94(12):4971-83.
48. Garavelli L, D'Apice MR, Rivieri F, Bertoli M, Wischmeijer A, Gelmini C, De Nigris V, Albertini E, Rosato S, Virdis R, Bacchini E, Dal Zotto R, Banchini G, Iughetti L, Bernasconi S, Superti-Furga A, Novelli G. Mandibuloacral dysplasia type A in childhood. *Am J Med Genet A*. 2009 Oct;149A(10):2258-64.
49. Baghernajad-Salehi L, D'Apice MR, Babameto-Laku A, Biancolella M, Mitre A, Russo S, Di Daniele N, Sangiuolo F, Mokini V, Novelli G. A pilot beta-thalassaemia screening program in the Albanian population for a health planning program. *Acta Haematol*. 2009;121(4):234-8.
50. Dominici S, Fiori V, Magnani M, Schena E, Capanni C, Camozzi D, D'Apice MR, Le Dour C, Auclair M, Caron M, Novelli G, Vigouroux C, Maraldi NM, Lattanzi G. Different prelamin A forms accumulate in human fibroblasts: a study in experimental models and progeria. *Eur J Histochem*. 2009 Jan-Mar;53(1):43-52.
51. Conte C, D'Apice MR, Botta A, Sangiuolo F, Novelli G. Prenatal diagnosis of Cockayne syndrome type A based on the identification of two novel mutations in the ERCC8 gene. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2009;13(1):127-31.
52. Alghisi F, Bella S, Lucidi V, Angioni A, Tomaiuolo AC, D'Apice MR, Gambardella S, Novelli G. Phenotypic variability in a family with pancreatitis and cystic fibrosis sharing common mild CFTR mutation: report on CFTR mutations and their phenotypic variability. *Pancreas*. 2009 ;38(1):109-10.
53. di Masi A, D'Apice MR, Ricordy R, Tanzarella C, Novelli G. The R527H mutation in LMNA gene causes an increased sensitivity to ionizing radiation. *Cell Cycle*. 2008 1;7(13):2030-7.
54. Lombardi F, Fasciglione GF, D'Apice MR, Vielle A, D'Adamo M, Sbraccia P, Marini S, Borgiani P, Coletta M, Novelli G. Increased release and activity of matrix metalloproteinase-9 in patients with mandibuloacral dysplasia type A, a rare premature ageing syndrome. *Clin Genet*. 2008 ;74(4):374-83.
55. Tomaiuolo R, Sangiuolo F, Bombieri C, Bonizzato A, Cardillo G, Raia V, D'Apice MR, Bettin MD, Pignatti PF, Castaldo G, Novelli G. Epidemiology and a novel procedure for large scale analysis of CFTR rearrangements in classic and atypical CF patients: a multicentric Italian study. *J Cyst Fibros*. 2008 7(5):347-51.
56. Alghisi F, Angioni A, Tomaiuolo AC, D'Apice MR, Bella S, Novelli G, Lucidi V. Diagnosis of atypical CF: a case-report to reflect. *J Cyst Fibros*. 2008 Jul;7(4):292-4.
57. D'Apice MR, Novelli G, Sangiuolo F. Diagnostic CFTR mutation analysis. *Expert Opin Med Diagn*. 2008 Feb;2(2):191-205. doi: 10.1517/17530059.2.2.191.
58. Mattioli E, Columbaro M, Capanni C, Santi S, Maraldi NM, D'Apice MR, Novelli G, Riccio M, Squarzone S, Foisner R, Lattanzi G. Drugs affecting prelamin A processing: effects on heterochromatin organization. *Exp Cell Res*. 2008;314(3):453-62.
59. Lombardi F, Gullotta F, Columbaro M, Filareto A, D'Adamo M, Vielle A, Guglielmi V, Nardone AM, Azzolini V, Grosso E, Lattanzi G, D'Apice MR, Masala S, Maraldi NM, Sbraccia P, Novelli G. Compound heterozygosity for mutations in LMNA in a patient with a myopathic and lipodystrophic mandibuloacral dysplasia type A phenotype. *J Clin Endocrinol Metab*. 2007 92(11):4467-71.
60. Guarino MD, Perricone C, Guarino S, Gambardella S, D'Apice MR, Fontana L, Novelli G, Perricone R. Denaturing HPLC in laboratory diagnosis of hereditary angioedema. *J Allergy Clin Immunol*. 2007;120(4):962-5.
61. Gambardella S, Biancolella M, D'Apice MR, Amati F, Sangiuolo F, Farcomeni A, Chillemi G, Bueno S, Desideri A, Novelli G. Gene expression profile study in CFTR mutated bronchial cell lines. *Clin Exp Med*. 2006;6(4):157-65.
62. Filesi I, Gullotta F, Lattanzi G, D'Apice MR, Capanni C, Nardone AM, Columbaro M, Scarano G, Mattioli E, Sabatelli P, Maraldi NM, Biocca S, Novelli G. Alterations of nuclear envelope and chromatin organization in mandibuloacral dysplasia, a rare form of laminopathy. *Physiol Genomics*. 17; 23(2), 150-8, 2005.
63. Wuyts W, Biervliet M, Reyniers E, D'Apice MR, Novelli G, Storm K. Somatic and gonadal mosaicism in Hutchinson-Gilford progeria. *Am J Med Genet A*. 15;135(1), 66-8, 2005.
64. Sangiuolo F, D'Apice MR, Gambardella S, Di Daniele N, Novelli G. Toward the pharmacogenomics of cystic fibrosis--an update. *Pharmacogenomics*. 5, 861-78, 2004.
65. D'Apice MR, Gambardella S, Russo S, Lucidi V, Nardone AM, Pietropolli A, Novelli G. Segregation analysis in cystic fibrosis at risk family demonstrates that the M348K CFTR mutation is a rare innocuous polymorphism. *Pren Diagn*, 24(12), 981-3, 2004.
66. Amati F, Biancolella M, D'Apice MR, Gambardella S, Mango R, Sbraccia P, D'Adamo M, Margiotti K, Nardone AM, Lauro R, Lewis M, Novelli G. Gene expression profiling of fibroblasts from a human progeroid disease (Mandibuloacral Dysplasia, MAD # 248370) through cDNA microarrays. *Gene Expression*, 12(1), 39-47, 2004
67. Groman JD, Hefferon TW, Casals T, Bassas L, Estivill X, Des Georges M, Guittard C, Koudova M., Fallin M.D., Nemeth K, Fekete G, Kadasi L, Friedman K, Schwarz M, Bombieri C, Pignatti PF, Kanavakis E, Tzetis M, Schwartz M, Novelli G, D'Apice MR, Sobczynska-Tomaszewska A, Bal J, Stuhmann M, Macek M Jr, Claustres M, Cutting GR. Variation in a repeat sequence determines whether a common variant of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene is pathogenic or benign. *Am J Hum Genet*. 74, 176-9, 2004.
68. D'Apice MR, Tenconi R, Mammi I, van den Ende J, Novelli G. Paternal origin of LMNA mutations in Hutchinson-Gilford progeria. *Clin Genet* 65, 52-4, 2004.
69. D'Apice MR, Gambardella S, Bengala M, Russo S, Nardone AM, Lucidi V, Sangiuolo F, Novelli G. Molecular analysis using DHPLC of cystic fibrosis: increase of the mutation detection rate among the affected population in Central Italy. *BMC Med Genet* 5, 8, 2004.
70. Vavassori P, Borgiani P, Biancone L, D'Apice MR, Del Vecchio Bianco G, Vallo L, De Nigris F, Monteleone I, Monteleone G, Pallone F., Novelli G. CARD15 mutation analysis in an Italian population: Leu1007fsinsC but neither Arg702Trp nor Gly908Arg mutations are associated with Chron's disease. *IBD* 10:2, 2004.
71. Biancalana V, Caron O, Gallati S, Baas F, Kress W, Novelli G, D'Apice MR, Lagier-Tourenne C, Buj-Bello A, Romero NB, Mandel JL.

Characterisation of mutations in 77 patients with X-linked myotubular myopathy, including a family with a very mild phenotype. *Hum Genet.* 112, 135-42, 2003.

72. Novelli G, D'Apice MR. The strange case of the "lumper" lamin A/C gene and human premature ageing. *Trends Mol Med.* 9, 370-5, 2003.
73. Vavassori P, Borgiani P, D'Apice MR, De Nigris F, Del Vecchio Blanco G, Monteleone I, Biancone L, Novelli G, Pallone F. 3020insC mutation within the NOD2 gene in Crohn's disease: frequency and association with clinical pattern in a Italian population. *Dig Liver Dis.* 34 (2), 153, 2002.
74. Flex E, De Luca A, D'Apice MR, Buccino A, Dallapiccola B, Novelli G. Rapid Scanning of myotubularin (MTM1) gene by denaturing high-performance liquid chromatography (DHPLC). *Neuromuscular Disorders* 12, 501-5, 2002.
75. Novelli G, Muchir A, Sangiuolo F, Helbling-Leclerc A, D'Apice MR, Massart C, Capon F, Sbraccia P, Federici M, Lauro R, Tudisco C, Pallotta R, Scarano G, Dallapiccola B, Merlini L and Bonne G. Mandibuloacral Displasia is caused by a mutation in LMNA-encoding Lamin A/C. *Am. J. Hum. Genet.* 71, 426-31, 2002.
76. 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 Med Genet.* 3, 5, 2002.
77. Sangiuolo F, D'Apice MR, Bruscia E, Lucidi V, Novelli G. Towards the pharmacogenomics of cystic fibrosis. *Pharmacogenomics* 3(1), 75-87, 2002.
78. Simeone A, D'Apice MR, Nigro V, Casanova J, Graziani F, Acampora D and Avvantaggiato V. Orthopedia, a novel homeobox-containing gene expressed in the developing CNS of both mouse and *Drosophila*. *Neuron* 13, 83-101, 1994.
79. Simeone A, Acampora D, Mallamaci A, Stornaiuolo A, D'Apice MR, Nigro V and Boncinelli E. A vertebrate gene related to orthodenticle contains a homeodomain of the bicoid class and demarcates anterior neuroectoderm in the gastrulating mouse embryo. *EMBO J.* 12 (7), 2735-47, 1993.