

INFORMAZIONI PERSONALI

Alessia Di Costanzo

Dottore di Ricerca in Tecnologie Biomediche in Medicina Clinica

Abilitata alle funzioni di professore universitario di seconda fascia
Settore concorsuale (SC) 06/N1 (ora GSD 06/MEDS-26) (SSD) MED/46
(ora SSD MEDS-26/A) "Scienze tecniche di Medicina di laboratorio"

ESPERIENZA PROFESSIONALE

09/06/2023 – presente

Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore universitario di seconda fascia

Settore concorsuale (SC) 06/N1 (ora GSD 06/MEDS-26) (SSD) MED/46 (ora SSD MEDS-26/A)
"Scienze tecniche di Medicina di laboratorio" a decorrere dal 09/06/2023 con scadenza il 09/06/2034

22/12/2021 – presente

Ricercatore a Tempo Determinato di Tipo A

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Settore concorsuale (SC) 06/N1 (ora GSD 06/MEDS-26) (SSD) MED/46 (ora SSD MEDS-26/A)
"Scienze tecniche di Medicina di laboratorio"

01/03/2020 – 20/11/2021

Assegnista di ricerca

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Dipartimento di Medicina Traslazionale e di Precisione

TITOLO DEL PROGETTO: Studio dei fattori genetici di protezione della NASH: il ruolo della ANGPTL3

04/05/2019 – 04/05/2021

Research Fellow 'Young Fellows of EAS Programme 2019'

Iniziativa della Società Europea di Aterosclerosi (EAS). Il programma ha previsto la partecipazione ad un Meeting sulle malattie genético-metaboliche e cardiovascolari presso il Research Center for Molecular Medicine of the Austrian Academy of Sciences (CeMM), Vienna, Austria dal 4/05/2019 al 5/05/2019 e a riunioni di formazione online sulle stesse tematiche.

01/11/2018 – 31/10/2019

Assegnista di ricerca

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche

TITOLO DEL PROGETTO: EVALUATION OF HDL FUNCTION IN LIVER STEATOSIS (NAFLD): A COMPARISON OF METABOLICALLY VS. GENETICALLY DETERMINED NAFLD

01/07/2017 – 30/06/2018

Assegnista di ricerca

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche

TITOLO DEL PROGETTO: ELUCIDATING THE ROLE OF METABOLIC DISORDERS AND CYTOKINES-MEDIATED INFLAMAGING TO COUNTER OF REVERSE SARCOPENIA

01/07/2016 – 30/06/2017

Assegnista di ricerca

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche

TITOLO DEL PROGETTO: ELUCIDATING THE ROLE OF METABOLIC DISORDERS AND CYTOKINES-MEDIATED INFLAM-AGING TO COUNTER OF REVERSE SARCOPENIA

03/06/2015 – 02/06/2016

Assegnista di ricerca

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche

TITOLO DEL PROGETTO: TARGETED EXOME SEQUENCING OF GCKR PPP1R3B NCAN AND TM6SF2 IN PATIENTS WITH NONALCOHOLIC FATTY LIVER DISEASE (NAFLD)

01/11/2011 – 31/10/2014

Dottorato di Ricerca in Tecnologie Biomediche in Medicina Clinica

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche

TITOLO PROGETTO: RUOLO DELLA VARIANTE GENICA RS738409 IN 'PATATIN-LIKE PHOSPHOLIPASE DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 3' (PNPLA3) NELLA STEATOSI EPATICA E NELLA MALATTIA VASCOLARE

01/03/2009 – 10/06/2010

Tirocinio pratico per la stesura della tesi di Laurea Specialistica

IMBIC: Maimonides Biomedical Research Institute, Nutrigenomics and Metabolic Syndrome Unit, Reina Sofia University Hospital, Cordoba (Spagna)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

2014

Abilitata all' esercizio della Professione di Biologo Senior

Università degli Studi di Roma "Torvergata", Roma

01/11/2011 – 31/10/2014

Dottorato di ricerca in Tecnologie Biomediche in Medicina Clinica

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Settore: Malattie metaboliche, Ricerca biomedica, Biologia molecolare, Genetica

TITOLO DELLA TESI: RUOLO DELLA VARIANTE GENICA RS738409 IN 'PATATIN-LIKE PHOSPHOLIPASE DOMAIN-CONTAINING PROTEIN 3' (PNPLA3) NELLA STEATOSI EPATICA E NELLA MALATTIA VASCOLARE

Valutazione finale: Ottimo

2007 – 18/10/2011

Laurea Specialistica in Biotecnologie mediche, molecolari e cellulari

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Settore: Immunologia e immunopatologia, Patologia molecolare e cellulare, Biochimica e Biologia Strutturale, Bioinformatica e Ingegneria Proteica, Animali geneticamente modificati e modelli di malattia, Scienza degli animali da laboratorio (Tirocinio pratico), Patologia genetica e genetica medica, Medicina Molecolare, Diagnostica Molecolare, Farmacologia, Tossicologia e Terapie molecolari

Tesi sperimentale: Nutrigenomica e medicina clinica

TITOLO DELLA TESI: EFFETTO DELLA DIETA MEDITERRANEA SULLA RISPOSTA INFIAMMATORIA POSTPRANDIALE. ANALISI DI NUTRIGENOMICA E MEDICINA PREDITTIVA.

Valutazione Finale: 100/110

01/01/2008–31/12/2008 **Progetto Erasmus**

UCO: Università di Cordoba, Cordoba (Spagna)

2002–2006 **Laurea di primo Livello in Biotecnologie**

Sapienza Università di Roma - P.zza Aldo Moro, 5 – ROMA

Tesi sperimentale: Farmacologia

TITOLO DELLA TESI: RUOLO DELLA VIA DI WNT SUL DANNO NEURONALE INDOTTO DAL PEPTIDE BETA-AMILOIDE E IL MORBO DI ALZHEIMER

Valutazione Finale: 107/110

COMPETENZE PERSONALI

Curriculum vitae

Lingua madre	Italiano				
Lingue straniere	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Letture	Interazione	Produzione orale	
inglese	B2	B2	B1	B1	B2
spagnolo	C2	C2	C2	C2	C1

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato
[Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue](#)

Competenze comunicative	Atteggiamento costruttivo e ottimo senso di adattamento grazie alla frequentazione di gruppi di lavoro di ricerca scientifica in cui è indispensabile interagire con gli altri per raggiungere un obiettivo condiviso. Capacità di elaborare e discutere in gruppo i propri risultati.
Competenze organizzative	<p>Buona capacità nella gestione del lavoro condiviso e nella percezione delle esigenze individuali. Sono in grado di organizzare autonomamente il lavoro, definendo le priorità e assumendo massima responsabilità.</p> <p>Buone competenze organizzative acquisite come responsabile dello svolgimento di tesi di laurea in Biotecnologie Mediche, di tesi di Dottorato di Ricerca in Tecnologie Biomediche in Medicina Clinica, durante le lezioni teoriche per studenti della Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e del corso di Pre-clinical Scientific Methods (PCSM) II – BIO/13 - Modulo: L-LIN/12F del corso di laurea magistrale “F” in Medicine and Surgery, nell’organizzazione di riunioni scientifiche annuali e come Consigliere del Direttivo della Regione Lazio della Società Italiana di Aterosclerosi.</p> <p>Ho coordinato, organizzato e gestito il lavoro di progetti di ricerca con collaboratori qualificati di Università Nazionali e Internazionali (<i>vedi elenco pubblicazioni scientifiche</i>).</p>
Competenze professionali	<p>Mi occupo principalmente di sequenziamento di nuova generazione (NGS) e analisi dei dati genetici. Ho utilizzato sia la piattaforma Illumina che Ion Torrent (MiSeq, PGM e Ion Gene Studio System).</p> <p>Analisi Bioinformatica: Analisi di dati di Next generation sequencing; messa a punto di pipeline di analisi per il filtraggio di varianti causative di fenotipi monogenici e poligenici di patologie multifattoriali (Steatosi epatica e dislipidemie su base genetica); calcolo di score poligenici di rischio di suscettibilità alle malattie metaboliche complesse e poligeniche; analisi di predizione <i>in silico</i> di patogenicità delle varianti geniche attraverso l’utilizzo di diversi tools computazionali.</p> <p>Tecniche di biologia molecolare: Isolamento e purificazione di acidi nucleici (DNA, RNA), PCR (Polymerase Chain Reaction), Real-time PCR (TaqMan probes), Sequenziamento con il metodo Sanger, Preparazione librerie e Sequenziamento con tecnologia NGS.</p> <p>Attrezzature: Utilizzo di centrifughe, autoclave, spettrofotometro, termociclatori, HT7900 Fast Real-Time PCR System, apparecchiature per elettroforesi convenzionale, Ion Torrent PGM, Ion S5 System, MiSeq System.</p>
Competenze digitali	<p>Uso di Internet e dei comuni programmi del pacchetto Microsoft Office (Word, Excel, PowerPoint); Ricerca in databases bibliografici di informazioni biologiche, chimiche e mediche (NCBI, PubMed, OMIM);</p> <p>Utilizzo dei tools bioinformatici BLAST, PrimerBLAST, PrimerExpress;</p> <p>Analisi di Real Time PCR: Applied Biosystems Analyst software.</p> <p>Conoscenza e utilizzo dei principali databases online di interesse biologico e biomedico quali Ensemble, 1000Genome, dbSNP, Exome Aggregation Consortium, database (EXAC), The Genome Aggregation Database (gnomAD);</p> <p>Analisi Next-Generation Sequencing: Lifescope Genomic Analysis Software v2.5, Torrent Suite v3.6, v.4, v.5, Ion Reporter; AmpliSeq Designer; GenomeStudio; SeattleSeq Annotation, GeneTalk; PolyPhen2; SIFT, Provean; Mutation Tester; Ingenuity Variant Analysis; wANNOVAR; Oncotator; CRAVAT; Galaxy; Varsome premium; Combined Annotation Dependent Depletion (CADD);</p> <p>Costruzione di Database per studi Genetico-Clinici;</p> <p>Utilizzo indipendente del programma di Analisi Statistica SPSS;</p> <p>Nozioni di linguaggio sistema operativo Linux</p> <p>Patente di guida B</p>

ULTERIORI INFORMAZIONI

Riconoscimenti e premi

2019 Certificato di Eccellenza in Lipidologia, Società Europea Aterosclerosi (EAS), equivalente a 10 European CME Credits (ECMEC@s)

2018 Migliore Presentazione Poster, 32° Congresso Nazionale, Società Italiana Aterosclerosi, Bologna, Italia. TITOLO: METABOLOMIC SIGNATURE OF ANGIOPOIETIN-LIKE PROTEIN 3 DEFICIENCY IN FASTING AND POSTPRANDIAL STATE.

2017 Miglior Presentazione Orale, 31° Congresso Nazionale, Società Italiana Aterosclerosi, Palermo, Italia. TITOLO: DETECTION OF FAMILIAL CHYLOMICRONEMIA SYNDROME (FCS) IN A COHORT OF PATIENTS WITH SEVERE HYPERTRIGLYCERIDEMIA (HTG) THROUGH A NEXT GENERATION SEQUENCING APPROACH.

2016 Vincitrice Rinunciataria Borsa di Studio Andrea Mezzetti, Società Italiana Aterosclerosi (SISA). TITOLO: TARGETED EXOME SEQUENCING OF LOW-DENSITY LIPOPROTEIN CHOLESTEROL AND TRIGLYCERIDE-ASSOCIATED GENES IN INDIVIDUALS WITH FAMILIAL COMBINED HYPERLIPIDEMIA (FCHL): A PILOT STUDY.

Corsi di eccellenza

2/12/2014 - 4/12/2014

Corso di eccellenza organizzato dall' EAS (Società Europea Aterosclerosi) - Università di Göteborg, Svezia. TEMA: EAS ADVANCED COURSE IN HUMAN GENETICS OF DYSLIPIDEMIA.

21/09/2012 - 23/09/2012

Corso di eccellenza organizzato dall' EAS (Società Europea Aterosclerosi) - Ospedale Bassini, Milano TEMA: CLINICAL EXCELLENCE IN CARDIOVASCULAR PREVENTION AND LIPIDOLOGY.

Corsi

29/01/2018 - Corso Avanzato 'Medical Writing', Facoltà di Medicina e Odontoiatria, Università degli Studi di ROMA "La Sapienza

16/01/2018 - Corso di Metabolomica e Spettrometria di massa, Agilent Technologies, Dipartimento di Chimica, Università degli Studi di ROMA "La Sapienza'

28/11/2017 - Ion World Clinical Solution 2017 - Thermo Fisher Scientific - Roma, Italia

1/10/2017-3/10/2017 - Corso Avanzato delle malattie rare del metabolismo, Comune di Pantelleria, Italia

12/06/2017-16/06/2017 - 6th Sardinian International Summer School: From Genome Wide Association Studies (GWAS) to function. Technology Park of Sardinia, Italy

7/04/2017-8/04/2017 - Spring Meeting Giovani SISA, Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi, Rimini, Italia

11/03/2016-12/03/2016 - Spring Meeting Giovani SISA, Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi, Rimini, Italia

19/05/2016-20/05/2016 - Corso MiSeq System, Illumina, Policlinico Umberto I, Università degli Studi di ROMA 'La Sapienza'

19/09/2016-20/09/2016 - Exome analysis using Galaxy, Elixir Italy, Università degli studi di Milano Bicocca, Milan

04/10/2016 - Ion World Tour 2016 - Thermo Fisher Scientific - Roma, Italia

19/10/2015-22/10/2015 - Gene Expression profiling with HTS: RNA-Seq data analysis (RNASeq2015) Il corso è stato organizzato da ELIXIR-ITA (European Life-science Infrastructure for Biological Information) - CINECA Roma - Sapienza Università di Roma.

05/10/2015 – 7/10/2015 "High Throughput Sequencing data analysis HTS BeMM 2015", Università degli Studi di ROMA "La Sapienza

08/10/2015 - Ion World Tour 2015 - Thermo Fisher Scientific - Firenze, Italia

18/11/2013-19/11/2013 - Next Generation Sequencing Illumina: HiSeq, Miseq, Roma Eventi, Roma

Finanziamenti

Bandi Ateneo Grant Sapienza 2023 – Progetti Medi (prot. RM123188EF190200)

Curriculum vitae

TITOLO: FUNCTIONAL CHARACTERIZATION OF VARIANTS OF UNKNOWN SIGNIFICANCE (VUS) IN HETEROZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA (HEFH)
RUOLO: CO-INVESTIGATORE

Bandi Ateneo Grant Sapienza 2022 – Progetti Grandi (prot. RG12218167BB7ADE)
TITOLO: DEVELOPMENT OF INTEGRATED GENOMICS AND MACHINE LEARNING STRATEGIES TO IMPROVE DIAGNOSIS AND PROGNOSIS IN SEVERE HYPERTRIGLYCERIDEMIA
RUOLO: CO-INVESTIGATORE

Bandi Ateneo Grant Sapienza 2021 – Progetti Medi (prot. RM12117A87A751DA)
TITOLO: INVESTIGATION OF GENETICALLY DETERMINED HYPOCHOLESTEROLEMIC SYNDROMES TO EVALUATE THE RISK OF HEPATIC COMPLICATIONS RELATED TO THE USE OF NEW CHOLESTEROL-LOWERING DRUGS: EVIDENCE FROM FAMILY AND MENDELIAN RANDOMIZATION STUDIES.
RUOLO: CO-INVESTIGATORE

Bandi Ateneo Grant Sapienza 2020 – Progetti Piccoli-Medi (prot. RM120172A3D02CB5)
TITOLO: COMPARISON OF POSTPRANDIAL LIPOPROTEIN METABOLISM IN PATIENTS WITH METABOLICALLY- AND GENETICALLY- DRIVEN NAFLD.
RUOLO: CO-INVESTIGATORE

Bandi Ateneo Grant Sapienza 2017 – Progetti Piccoli-Medi (prot. RM11715C683968EE)
TITOLO: EVALUATION OF HDL FUNCTION IN LIVER STEATOSIS (NAFLD): A COMPARISON OF METABOLICALLY VS. GENETICALLY DETERMINED NAFLD.
RUOLO: CO-INVESTIGATORE

Bandi Ateneo Sapienza 2016 – Progetti Piccoli-Medi (prot. RM116154CA70843D)
TITOLO: ASSOCIATION OF LOW-GRADE INFLAMMATION MARKERS WITH SUBCLINICAL ATHEROSCLEROSIS IN SUBJECTS WITH METABOLICALLY AND GENETICALLY DETERMINED ECTOPIC LIVER FAT ACCUMULATION.
RUOLO: CO-INVESTIGATORE

Presentazioni su Invito

28/12/2023 Congresso Nazionale Società Italiana Aterosclerosi (SISA) - Napoli
TITOLO PRESENTAZIONE: DALLA GENOMICA AI NUOVI TARGET TERAPEUTICI: LA MEDICINA DI PRECISIONE NEL METABOLISMO DEI LIPIDI'

24/11/2023 Congresso Regionale SISA Lazio, Roma
TITOLO PRESENTAZIONE: LA DIAGNOSTICA DI LABORATORIO DELLE DISLIPIDEMIE GENETICHE: COME INTERPRETARE UN REFERTO

12/12/2020 Congresso Regionale SISA Lazio, Roma
TITOLO PRESENTAZIONE: I GENOTIPI DELLA IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE: IMPLICAZIONI DIAGNOSTICHE E CLINICHE.

02/07/2020 Spring Meeting Giovani Ricercatori SIIA-SIMI-SISA 2020 - 2.0 itinerante
Novità sulla prevenzione e cura delle malattie cardiovascolari
WORKSHOP TITOLO: LEGGERE E INTERPRETARE VARIANTI GENETICHE, DAL LABORATORIO ALLA CLINICA ATTRAVERSO I LAVORI SCIENTIFICI.

12/06/2019 Giornata Mondiale sulla NASH, Roma
TITOLO PRESENTAZIONE: GENETICA DELLA NAFLD.

08/06/2019 Congresso Regionale SISA, Regione Lazio, Società Italiana Aterosclerosi,
TITOLO PRESENTAZIONE: NAFLD: VI È UNA PREDISPOSIZIONE GENETICA?

18/10/2016-20/10/2016 Congresso Nazionale Di Medicina di Laboratorio (SIBIOC), Torino, Italia
TITOLO PRESENTAZIONE: APPLICAZIONI DELLE TECNICHE DI SEQUENZIAMENTO DI NUOVA GENERAZIONE ALLO STUDIO DEI DISORDINI DEL METABOLISMO LIPIDICO.

Attività di Insegnamento

2022 – presente Corso di Scientific English II del corso di PRECLINICAL SCIENTIFIC METHODS II (laurea magistrale F in Medicine and Surgery) 4 CFU – Sapienza Università di Roma

11/04/202 Lezione presso il corso di Dottorato in Tecnologie Biomediche Innovative in Medicina Clinica – Sapienza Università di Roma

19/01/2024 Lezione per il PROGRAMMA PCTO 2023 'USO DELLE TECNOLOGIE INFORMATICHE IN AMBITO BIOMEDICODO' Dipartimento di Medicina Traslazionale e di Precisione – Sapienza Università di Roma

TITOLO: COME SI STUDIANO I GENI E LE MALATTIE GENETICHE

03/07/2018 Lezione per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica, Policlinico Umberto I - Sapienza Università di Roma

TITOLO: 'NUOVE TECNICHE DI STUDIO MOLECOLARE: NEXT GENERATION SEQUENCING'

11/05/2017 Lezione per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica, Policlinico Umberto I - Sapienza Università di Roma

TITOLO: 'NUOVE TECNICHE DI STUDIO MOLECOLARE: NEXT GENERATION SEQUENCING'

28/04/2016 Lezione per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica, Policlinico Umberto I - Sapienza Università di Roma

TITOLO: 'NUOVE TECNICHE DI STUDIO MOLECOLARE: NEXT GENERATION SEQUENCING'

Altre Attività Scientifiche

Curatore Senior di varianti genetiche per il gruppo internazionale CLINGEN - Familial Hypercholesterolemia Variant Curation Expert Panel '

ClinGen è un progetto finanziato dal National Institutes of Health (NIH) dedicata alla creazione di una risorsa centrale che definisce la rilevanza clinica dei geni e delle varianti da utilizzare nella medicina di precisione e nella ricerca. Faccio parte del sottogruppo di esperti che si occupano dell'annotazione della patogenicità di varianti individuate in pazienti con Ipercolesterolemia Familiare (FH) utilizzando le linee guida dell'American College of Medical Genetics (ACMG) adattate alle caratteristiche genético-molecolari dell'FH.

Attività di Revisione

Riviste scientifiche internazionali: Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases, Lipids in Health and Disease, The Lancet, European Journal of Clinical Investigation.

Guest Editor per la rivista Biomedicines (IF: 4.7, ISSN 2227-9059) Special Issue: "Metabolic- and Genetic-Associated Fatty Liver Diseases Volume I and II"

Partecipazione a Congressi

2012-presente Partecipazione con SCADENZA ANNUALE a congressi Nazionali della Società Italiana di Aterosclerosi (SISA), a congressi Internazionali della Società Europea di Aterosclerosi (EAS), congressi Nazionali della Sezione Regionale Lazio della Società Italiana di Aterosclerosi (SISA)

16/06/2018-19/06/2018 Partecipazione Congresso Internazionale della Società Europea di Genetica Umana tenutosi a Milano, Italia

Appartenenza a gruppi

2014-presente Membro Società Italiana di Aterosclerosi (SISA) e della Società Europea di Aterosclerosi (EAS)

2018-presente Membro del Consiglio Direttivo della Sezione Lazio della Società Italiana di Aterosclerosi (SISA) - Ruolo: Consigliere

Indicatori Bibliometrici

H-INDEX: 20 (Banca Dati Scopus)

Numero Pubblicazioni: 49

Numero Citazioni Totali: 1139

Pubblicazioni Scientifiche

Pavanello C, Suppressa P, Castiglione S, et al. Sex-related differences in response to lomitapide in HoFH: A subanalysis of the Pan-European Lomitapide retrospective observational study. *Atherosclerosis*. Published online December 13, 2024. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2024.119089

Bini S, Covino S, Minicocci I, et al. Protocol for oil red O staining of low-density lipoproteins for in vivo cell treatment. *STAR Protoc*. Published online October 18, 2024. doi:10.1016/j.xpro.2024.103376

Di Costanzo A, Pirona I, Buonaiuto S, D'Erasmo L, Bini S, Tramontano D, Covino S, Maiorca C, Minicocci I, Sponziello M, Baratta F, Commodari D, Colonna V, Via A, Arca M. Effect of Cholesterol-Lowering Variants in ANGPTL3 and APOB Genes on Liver Disease. *J Am Coll Cardiol*. 2024 Sep 25:S0735-1097(24)08165-8. doi: 10.1016/j.jacc.2024.08.013. Epub ahead of print. PMID: 39365223.

D'Erasmo L, Bini S, Casula M, Gazzotti M, Bertolini S, Calandra S, Tarugi P, Averna M, Iannuzzo G, Fortunato G, Catapano AL, Arca M; LIPIGEN HoFH group. Contemporary lipid-lowering management and risk of cardiovascular events in homozygous familial hypercholesterolaemia:

insights from the Italian LIPIGEN Registry. *Eur J Prev Cardiol.* 2024 Jun 3;31(8):1038-1047. doi: 10.1093/eurjpc/zwae036. PMID: 38374534.

Mulder JWCM, Tromp TR, Al-Khnefawi M, Blom DJ, Chlebus K, Cuchel M, D'Erasmo L, Gallo A, Hovingh GK, Kim NT, Long J, Raal FJ, Schonck WAM, Soran H, Truong TH, Boersma E, Roeters van Lennep JE; Homozygous Familial Hypercholesterolemia International Clinical Collaborators. Sex Differences in Diagnosis, Treatment, and Cardiovascular Outcomes in Homozygous Familial Hypercholesterolemia. *JAMA Cardiol.* 2024 Apr 1;9(4):313-322. doi: 10.1001/jamacardio.2023.5597. PMID: 38353972; PMCID: PMC10867777.

Alieva A, Di Costanzo A, Gazzotti M, Reutova O, Usova E, Bakaleiko V, Arca M, D'Erasmo L, Pellegatta F, Galimberti F, Olmastroni E, Catapano AL, Casula M. Genetic heterogeneity of familial hypercholesterolemia in two populations from two different countries. *Eur J Intern Med.* 2024 May;123:65-71. doi: 10.1016/j.ejim.2024.01.010. Epub 2024 Jan 20. PMID: 38245461.

D'Erasmo L, Di Martino M, Neufeld T, Fraum TJ, Kang CJ, Burks KH, Di Costanzo A, Minicocci I, Bini S, Maranghi M, Pigna G, Labbadia G, Zheng J, Fierro D, Montali A, Ceci F, Catalano C, Davidson NO, Lucisano G, Nicolucci A, Arca M, Stitzel NO. ANGPTL3 Deficiency and Risk of Hepatic Steatosis. *Circulation.* 2023 Nov 7;148(19):1479-1489. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.123.065866. Epub 2023 Sep 15. PMID: 37712257; PMCID: PMC10805521.

Bonacina F, Di Costanzo A, Genkel V, Kong XY, Kroon J, Stimjanin E, Tsiantoulas D, Grootaert MO. The heterogeneous cellular landscape of atherosclerosis: Implications for future research and therapies. A collaborative review from the EAS young fellows. *Atherosclerosis.* 2023 May;372:48-56. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2023.03.021. Epub 2023 Apr 1. PMID: 37030081.

Catapano F, Galea N, Pambianchi G, D'Erasmo L, Borrazzo C, Cundari G, Marchitelli L, Maranghi M, Minicocci I, Di Costanzo A, Carbone I, Francone M, Arca M, Catalano C. Effectiveness of clinical scores in predicting coronary artery disease in familial hypercholesterolemia: a coronary computed tomography angiography study. *Radiol Med.* 2023 Apr;128(4):445-455. doi: 10.1007/s11547-023-01610-z. Epub 2023 Mar 6. PMID: 36877423; PMCID: PMC10119045.

Bini S, Tramontano D, Minicocci I, Di Costanzo A, Tambaro F, D'Erasmo L, Arca M. How ANGPTL3 Inhibition Will Help Our Clinical Practice? *Curr Atheroscler Rep.* 2023 Jan;25(1):19-29. doi: 10.1007/s11883-022-01076-w. Epub 2023 Jan 6. PMID: 36607583.

Ossoli A, Minicocci I, Turri M, Di Costanzo A, D'Erasmo L, Bini S, Montavoci L, Veglia F, Calabresi L, Arca M. Genetically determined deficiency of ANGPTL3 does not alter HDL ability to preserve endothelial homeostasis. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Biol Lipids.* 2023 Mar;1868(3):159263. doi: 10.1016/j.bbalip.2022.159263. Epub 2022 Dec 12. PMID: 36521735.

Larrey D, D'Erasmo L, O'Brien S, Arca M; Italian Working Group on Lomitapide. Long-term hepatic safety of lomitapide in homozygous familial hypercholesterolemia. *Liver Int.* 2023 Feb;43(2):413-423. doi: 10.1111/liv.15497. Epub 2022 Dec 30. PMID: 36520008; PMCID: PMC10107656.

Pinzon Grimaldos A, Pacella I, Bini S, Tucci G, Cammarata I, Di Costanzo A, Minicocci I, D'Erasmo L, Arca M, Piconese S. ANGPTL3 deficiency associates with the expansion of regulatory T cells with reduced lipid content. *Atherosclerosis.* 2022 Dec;362:38-46. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2022.09.014. Epub 2022 Oct 7. PMID: 36253169.

Bini S, D'Erasmo L, Astiarraga B, Minicocci I, Palumbo M, Pecce V, Polito L, Di Costanzo A, Haeusler RA, Arca M, Ferrannini E, Camastra S. Differential effects of bariatric surgery on plasma levels of ANGPTL3 and ANGPTL4. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* 2022 Nov;32(11):2647-2654. doi: 10.1016/j.numecd.2022.08.019. Epub 2022 Sep 1. PMID: 36163215; PMCID: PMC10018753.

D'Erasmo L, Giammanco A, Suppressa P, Pavanello C, Iannuzzo G, Di Costanzo A, Tramontano D, Minicocci I, Bini S, Vogt A, Stewards K, Roeters Van Lennep J, Bertolini S, Arca M; Italian and European Working Group on Lomitapide in HoFH. Efficacy of Long-Term Treatment of Autosomal Recessive Hypercholesterolemia With Lomitapide: A Subanalysis of the Pan-European Lomitapide Study. *Front Genet.* 2022 Aug 22;13:937750. doi: 10.3389/fgene.2022.937750. PMID: 36072671; PMCID: PMC9442671.

Baratta F, D'Erasmo L, Bini S, Pastori D, Angelico F, Del Ben M, Arca M, Di Costanzo A. Heterogeneity of non-alcoholic fatty liver disease (NAFLD): Implication for cardiovascular risk stratification. *Atherosclerosis.* 2022 Sep;357:51-59. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2022.08.011. Epub 2022 Aug 20. PMID: 36058083.

Bini S, Pecce V, Di Costanzo A, Polito L, Ghadiri A, Minicocci I, Tambaro F, Covino S, Arca M, D'Erasmo L. The Fibrinogen-like Domain of ANGPTL3 Facilitates Lipolysis in 3T3-L1 Cells by Activating the Intracellular Erk Pathway. *Biomolecules.* 2022 Apr 16;12(4):585. doi: 10.3390/biom12040585. PMID: 35454174; PMCID: PMC9028860.

Baratta F, D'Erasmo L, Di Costanzo A, Umbro I, Pastori D, Angelico F, Del Ben M. Metabolic Syndrome but Not Fatty Liver-Associated Genetic Variants Correlates with Glomerular Renal Function Decline in Patients with Non-Alcoholic Fatty Liver Disease. *Biomedicines.* 2022 Mar 19;10(3):720. doi: 10.3390/biomedicines10030720. PMID: 35327522; PMCID: PMC8944982.

Olmastroni E, Gazzotti M, Arca M, Aversa M, Piriolo A, Catapano AL, Casula M; LIPIGEN Study Group†. Twelve Variants Polygenic Score for Low-Density Lipoprotein Cholesterol Distribution in a

Large Cohort of Patients With Clinically Diagnosed Familial Hypercholesterolemia With or Without Causative Mutations. *J Am Heart Assoc.* 2022 Apr 5;11(7):e023668. doi: 10.1161/JAHA.121.023668. Epub 2022 Mar 24. PMID: 35322671; PMCID: PMC9075429.

Bailetti D, Sentinelli F, Prudente S, Cimini FA, Barchetta I, Totaro M, Di Costanzo A, Barbonetti A, Leonetti F, Cavallo MG, Baroni MG. Deep Resequencing of 9 Candidate Genes Identifies a Role for ARAP1 and IGF2BP2 in Modulating Insulin Secretion Adjusted for Insulin Resistance in Obese Southern Europeans. *Int J Mol Sci.* 2022 Jan 22;23(3):1221. doi: 10.3390/ijms23031221. PMID: 35163144; PMCID: PMC8835579.

Tromp TR, Hartgers ML, Hovingh GK, Vallejo-Vaz AJ, Ray KK, Soran H, Freiburger T, Bertolini S, Harada-Shiba M, Blom DJ, Raal FJ, Cuchel M; Homozygous Familial Hypercholesterolaemia International Clinical Collaborators. Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: retrospective cohort study. *Lancet.* 2022 Feb 19;399(10326):719-728. doi: 10.1016/S0140-6736(21)02001-8. Epub 2022 Jan 28. PMID: 35101175; PMCID: PMC10544712.

Pinzon Grimaldos A, Bini S, Pacella I, Rossi A, Di Costanzo A, Minicocci I, D'Erasmo L, Arca M, Piconese S. The role of lipid metabolism in shaping the expansion and the function of regulatory T cells. *Clin Exp Immunol.* 2022 Jun 11;208(2):181-192. doi: 10.1093/cei/uxab033. PMID: 35020862; PMCID: PMC9188345.

D'Erasmo L, Steward K, Cefalù AB, Di Costanzo A, Boersma E, Bini S, Arca M, van Lennep JR; Italian and European Working Group on Lomitapide in HoFH. Efficacy and safety of lomitapide in homozygous familial hypercholesterolaemia: the pan-European retrospective observational study. *Eur J Prev Cardiol.* 2022 May 5;29(5):832-841. doi: 10.1093/eurjpc/zwab229. Erratum in: *Eur J Prev Cardiol.* 2022 Oct 18;29(13):1812. doi: 10.1093/eurjpc/zwac062. PMID: 34971394.

Di Costanzo A, Minicocci I, D'Erasmo L, Commodari D, Covino S, Bini S, Ghadiri A, Ceci F, Maranghi M, Catapano AL, Gazzotti M, Casula M, Montali A, Arca M. Refinement of pathogenicity classification of variants associated with familial hypercholesterolemia: Implications for clinical diagnosis. *J Clin Lipidol.* 2021 Nov-Dec;15(6):822-831. doi: 10.1016/j.jacl.2021.10.001. Epub 2021 Oct 11. PMID: 34756585.

D'Erasmo L, Gallo A, Cefalù AB, Di Costanzo A, Saheb S, Giammanco A, Averna M, Buonaiuto A, Iannuzzo G, Fortunato G, Puja A, Montalcini T, Pavanello C, Calabresi L, Vigna GB, Bucci M, Bonomo K, Nota F, Sampietro T, Sbrana F, Suppressa P, Sabbà C, Fimiani F, Cesaro A, Calabrò P, Palmisano S, D'Addato S, Pisciotta L, Bertolini S, Bittar R, Kalmykova O, Béliard S, Carrié A, Arca M, Bruckert E. Long-term efficacy of lipoprotein apheresis and lomitapide in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia (HoFH): a cross-national retrospective survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Sep 8;16(1):381. doi: 10.1186/s13023-021-01999-8. PMID: 34496902; PMCID: PMC8427960.

D'Erasmo L, Minicocci I, Di Costanzo A, Pigna G, Commodari D, Ceci F, Montali A, Brancato F, Stanca I, Nicolucci A, Ascione A, Galea N, Carbone I, Francone M, Maranghi M, Arca M. Clinical Implications of Monogenic Versus Polygenic Hypercholesterolemia: Long-Term Response to Treatment, Coronary Atherosclerosis Burden, and Cardiovascular Events. *J Am Heart Assoc.* 2021 May 4;10(9):e018932. doi: 10.1161/JAHA.120.018932. Epub 2021 Apr 23. PMID: 33890476; PMCID: PMC8200757.

Di Costanzo A, Perla FM, D'Erasmo L, Arca M, Chiesa C, Pacifico L. Elevated Serum Concentrations of Remnant Cholesterol Associate with Increased Carotid Intima-Media Thickness in Children and Adolescents. *J Pediatr.* 2021 May;232:133-139.e1. doi: 10.1016/j.jpeds.2021.01.019. Epub 2021 Jan 19. PMID: 33476608.

Bini S, D'Erasmo L, Di Costanzo A, Minicocci I, Pecce V, Arca M. The Interplay between Angiopoietin-Like Proteins and Adipose Tissue: Another Piece of the Relationship between Adiposopathy and Cardiometabolic Diseases? *Int J Mol Sci.* 2021 Jan 13;22(2):742. doi: 10.3390/ijms22020742. PMID: 33451033; PMCID: PMC7828552.

Di Costanzo A, Ronca A, D'Erasmo L, Manfredini M, Baratta F, Pastori D, Di Martino M, Ceci F, Angelico F, Del Ben M, Pavanello C, Turri M, Calabresi L, Favari E, Arca M. HDL-Mediated Cholesterol Efflux and Plasma Loading Capacities Are Altered in Subjects with Metabolically- but Not Genetically Driven Non- Alcoholic Fatty Liver Disease (NAFLD). *Biomedicines.* 2020 Dec 18;8(12):625. doi: 10.3390/biomedicines8120625. PMID: 33352841; PMCID: PMC7766839.

D'Erasmo L, Di Costanzo A, Gallo A, Bruckert E, Arca M. ApoCIII: A multifaceted protein in cardiometabolic disease. *Metabolism.* 2020 Dec;113:154395. doi: 10.1016/j.metabol.2020.154395. Epub 2020 Oct 12. PMID: 33058850.

D'Erasmo L, Commodari D, Di Costanzo A, Minicocci I, Polito L, Ceci F, Montali A, Maranghi M, Arca M. Evolving trend in the management of heterozygous familial hypercholesterolemia in Italy: A retrospective, single center, observational study. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* 2020 Oct 30;30(11):2027-2035. doi: 10.1016/j.numecd.2020.06.028. Epub 2020 Jul 2. PMID: 32830020.

D'Erasmo L, Gallo A, Di Costanzo A, Bruckert E, Arca M. Evaluation of efficacy and safety of antisense inhibition of apolipoprotein C-III with volanesorsen in patients with severe hypertriglyceridemia. *Expert Opin Pharmacother.* 2020 Oct;21(14):1675-1684. doi: 10.1080/14656566.2020.1787380. Epub 2020 Jul 10. PMID: 32646313.

Ruhanen H, Haridas PAN, Minicocci I, Taskinen JH, Palmas F, di Costanzo A, D'Erasmo L, Metso J,

Partanen J, Dalli J, Zhou Y, Arca M, Jauhainen M, Käkälä R, Olkkonen VM. ANGPTL3 deficiency alters the lipid profile and metabolism of cultured hepatocytes and human lipoproteins. *Biochim Biophys Acta Mol Cell Biol Lipids*. 2020 Jul;1865(7):158679. doi: 10.1016/j.bbalip.2020.158679. Epub 2020 Mar 6. PMID: 32151767.

D'Erasmus L, Di Costanzo A, Arca M. Autosomal recessive hypercholesterolemia: update for 2020. *Curr Opin Lipidol*. 2020 Apr;31(2):56-61. doi: 10.1097/MOL.0000000000000664. PMID: 32011344.

D'Erasmus L, Di Costanzo A, Cassandra F, Minicocci I, Polito L, Montali A, Ceci F, Arca M. Spectrum of Mutations and Long-Term Clinical Outcomes in Genetic Chylomicronemia Syndromes. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2019 Dec;39(12):2531-2541. doi: 10.1161/ATVBAHA.119.313401. Epub 2019 Oct 17. PMID: 31619059.

Di Costanzo A, Pacifico L, D'Erasmus L, Polito L, Martino MD, Perla FM, Iezzi L, Chiesa C, Arca M. Nonalcoholic Fatty Liver Disease (NAFLD), But not Its Susceptibility Gene Variants, Influences the Decrease of Kidney Function in Overweight/Obese Children. *Int J Mol Sci*. 2019 Sep 9;20(18):4444. doi: 10.3390/ijms20184444. PMID: 31505904; PMCID: PMC6769859.

Baratta F, Pastori D, Tozzi G, D'Erasmus L, Di Costanzo A, Arca M, Ettorre E, Ginanni Corradini S, Violi F, Angelico F, Del Ben M. Lysosomal acid lipase activity and liver fibrosis in the clinical continuum of non-alcoholic fatty liver disease. *Liver Int*. 2019 Dec;39(12):2301-2308. doi: 10.1111/liv.14206. Epub 2019 Aug 21. PMID: 31392821.

Tikkanen E, Minicocci I, Hällfors J, Di Costanzo A, D'Erasmus L, Poggiogalle E, Donini LM, Würtz P, Jauhainen M, Olkkonen VM, Arca M. Metabolomic Signature of Angiopoietin-Like Protein 3 Deficiency in Fasting and Postprandial State. *Arterioscler Thromb Vasc Biol*. 2019 Apr;39(4):665-674. doi: 10.1161/ATVBAHA.118.312021. PMID: 30816800.

Di Costanzo A, Pacifico L, Chiesa C, Perla FM, Ceci F, Angeloni A, D'Erasmus L, Di Martino M, Arca M. Genetic and metabolic predictors of hepatic fat content in a cohort of Italian children with obesity. *Pediatr Res*. 2019 Apr;85(5):671-677. doi: 10.1038/s41390-019-0303-1. Epub 2019 Jan 23. PMID: 30710115; PMCID: PMC6760560.

Moulin P, Dufour R, Averna M, Arca M, Cefalù AB, Noto D, D'Erasmus L, Di Costanzo A, Marçais C, Walther LAA, Banach M, Borén J, Cramb R, Gouni-Berthold I, Hughes E, Johnson C, Pintó X, Reiner Ž, van Lennep JR, Soran H, Stefanutti C, Stroes E, Bruckert E. Characterisation of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS) and multifactorial chylomicronaemia syndrome (MCS): Establishment of an FCS clinical diagnostic score. *Data Brief*. 2018 Oct 27;21:1334-1336. doi: 10.1016/j.dib.2018.10.125. PMID: 30456254; PMCID: PMC6231039.

Casula M, Olmastroni E, Pirillo A, Catapano AL; MEMBERS OF THE LIPIGEN STEERING COMMITTEE; PRINCIPAL INVESTIGATORS: Coordinator center; Participant Centers; Participant Laboratories; COLLABORATORS; STUDY CENTRAL LABORATORY AND ANALYSIS GROUP. Evaluation of the performance of Dutch Lipid Clinic Network score in an Italian FH population: The LIPIGEN study. *Atherosclerosis*. 2018 Oct;277:413-418. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.08.013. PMID: 30270079.

Moulin P, Dufour R, Averna M, Arca M, Cefalù AB, Noto D, D'Erasmus L, Di Costanzo A, Marçais C, Alvarez-Sala Walther LA, Banach M, Borén J, Cramb R, Gouni-Berthold I, Hughes E, Johnson C, Pintó X, Reiner Ž, van Lennep JR, Soran H, Stefanutti C, Stroes E, Bruckert E. Identification and diagnosis of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS): Expert panel recommendations and proposal of an "FCS score". *Atherosclerosis*. 2018 Aug;275:265-272. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.06.814. Epub 2018 Jun 18. PMID: 29980054.

Di Costanzo A, Belardinelli F, Bailetti D, Sponziello M, D'Erasmus L, Polimeni L, Baratta F, Pastori D, Ceci F, Montali A, Girelli G, De Masi B, Angeloni A, Giannini G, Del Ben M, Angelico F, Arca M. Evaluation of Polygenic Determinants of Non-Alcoholic Fatty Liver Disease (NAFLD) By a Candidate Genes Resequencing Strategy. *Sci Rep*. 2018 Feb 27;8(1):3702. doi: 10.1038/s41598-018-21939-0. PMID: 29487372; PMCID: PMC5829219.

Carpino G, Pastori D, Baratta F, Overi D, Labbadia G, Polimeni L, Di Costanzo A, Pannitteri G, Carnevale R, Del Ben M, Arca M, Violi F, Angelico F, Gaudio E. PNPLA3 variant and portal/periportal histological pattern in patients with biopsy-proven non-alcoholic fatty liver disease: a possible role for oxidative stress. *Sci Rep*. 2017 Nov 17;7(1):15756. doi: 10.1038/s41598-017-15943-z. PMID: 29150621; PMCID: PMC5693899.

Di Costanzo A, Di Leo E, Noto D, Cefalù AB, Minicocci I, Polito L, D'Erasmus L, Cantisani V, Spina R, Tarugi P, Averna M, Arca M. Clinical and biochemical characteristics of individuals with low cholesterol syndromes: A comparison between familial hypobetalipoproteinemia and familial combined hypolipidemia. *J Clin Lipidol*. 2017 Sep-Oct;11(5):1234-1242. doi: 10.1016/j.jacl.2017.06.013. Epub 2017 Jun 24. PMID: 28733173.

Gomaschi M, Ossoli A, Castelnuovo S, Simonelli S, Pavanella C, Balzarotti G, Arca M, Di Costanzo A, Sampietro T, Vaudo G, Baldassarre D, Veglia F, Franceschini G, Calabresi L. Depletion in LpA-I:AII particles enhances HDL-mediated endothelial protection in familial LCAT deficiency. *J Lipid Res*. 2017 May;58(5):994-1001. doi: 10.1194/jlr.P072371. Epub 2017 Mar 28. PMID: 28351888; PMCID: PMC5408617.

Curriculum vitae

Minicocci I, Pozzessere S, Prisco C, Montali A, di Costanzo A, Martino E, Martino F, Arca M. Analysis of Children and Adolescents with Familial Hypercholesterolemia. *J Pediatr.* 2017 Apr;183:100-107.e3. doi: 10.1016/j.jpeds.2016.12.075. Epub 2017 Feb 1. PMID: 28161202.

Di Costanzo A, D'Erasmo L, Polimeni L, Baratta F, Coletta P, Di Martino M, Loffredo L, Perri L, Ceci F, Montali A, Girelli G, De Masi B, Angeloni A, Catalano C, Maranghi M, Del Ben M, Angelico F, Arca M. Non-alcoholic fatty liver disease and subclinical atherosclerosis: A comparison of metabolically-versus genetically-driven excess fat hepatic storage. *Atherosclerosis.* 2017 Feb;257:232-239. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2016.12.018. Epub 2016 Dec 21. PMID: 28027788.

Minicocci I, Tikka A, Poggiogalle E, Metso J, Montali A, Ceci F, Labbadia G, Fontana M, Di Costanzo A, Maranghi M, Rosano A, Ehnholm C, Donini LM, Jauhiainen M, Arca M. Effects of angiotensin-like protein 3 deficiency on postprandial lipid and lipoprotein metabolism. *J Lipid Res.* 2016 Jun;57(6):1097-107. doi: 10.1194/jlr.P066183. Epub 2016 Apr 3. PMID: 27040449; PMCID: PMC4878193.

Dati personali

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

la sottoscritta dichiara di essere consapevole che il presente curriculum vitae sarà pubblicato sul sito istituzionale dell'Ateneo, nella Sezione "Amministrazione trasparente", nelle modalità e per la durata prevista dal d.lgs. n. 33/2013, art. 15.

Data 23/12/2024

f.to Alessia Di Costanzo