GIUSEPPE NOVELLI

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI	
NOME	**GIUSEPPE NOVELLI**
DATA E LUOGO DI NASCITA	
NAZIONALITÀ	Italiana
STATO CIVILE	Sposato, tre figli
POSIZIONE ATTUALE	Professore Ordinario di Genetica Medica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata"
	Direttore Scuola Specializzazione in Genetica Medica, Università Roma Tor Vergata
	Direttore U.O.C. Genetica Medica, Policlinico Tor Vergata, Roma
INDIRIZZO ISTITUZIONALE	Via Montpellier, 1
	00133 Roma, Italia

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"
2020 – 2021:	Diploma di Formazione Manageriale per Dirigenti di Aziende Sanitarie, Executive programme, LUISS Business School, Roma

INCARICHI ISTITUZIONALI E MEMBERSHIP	
2025-presente	Componente Comitato Scientifico di SKILLAB (Corporate Academy di Vittoria Assicurazioni Spa)
2025-presente	Componente Scientific Committee of the Ultrastructural Biophysics Research Institute (UBRI)
2025-presente	Membro of the Executive Board of Obesity Policy Engagement Network (OPEN)
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.
2020 – 2023:	Membro del Board del Qatar Precision Medicine Institute (QPMI)
2019 - presente:	Membro del Consiglio di Amministrazione dell'Alleanza italiana per lo Sviluppo Sostenibile (ASViS)
2019 - presente:	Presidente Fondazione G. Lorenzini, Milano
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 - 2023:	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 – 2019:	Delegato della Conferenza dei Rettori Italiani – CRUI per i temi attinenti alla sanità universitaria.
2018 – presente:	Componente Collegio Dottorato di Ricerca in Medicina Traslazionale, Unical
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 Medica 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'Agencie 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). Esperto valutatore del French National Programme on Rare Disease Cohorts (RadiCo).

ESPERIENZA ACCADEMICA, PROFESSIONALE E DI RICERCA

2024 – presente:	Membro del Scientific Advisory Board "Anemocyte", a Biotech Manufacturing Organization (BMO) (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".
2015 - 2023:	Adjunct Professor della University of Nevada, School of Medicine di Reno, USA.
2003 – 2016:	Adjunct Professor della University of Arkansas for Medical Sciences, Little Rock, USA.
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 - 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 E PREMI

2025	**"**Springer Nature Author Service Award"
2025	**"**Springer Nature Editorial Contribution Award"

2025:	Premio “Magister Magnus”, Fondazione Scuola Medica Salernitana
2024:	Premio “Maxima Laude”, Associazione Liber, Roma
2024:	Award for Wound Care Education – Italian Academy Wound Care (IWAC)
2024:	Ordine della Minerva dall'Università degli Studi "Gabriele d'Annunzio", Chieti
2024:	URBES Award, Health City Institute per l’importante attività di ricerca nel campo degli studi sull’epigenetica quale componente fondamentale per capire l’impatto dell’urbanizzazione sulla salute delle persone
2023:	Premio “Celia Carrion Perez de Tudela” (International Association of Relatives and People Affected of Lipodystrophy, Spain) per il Contributo scientifico alle lipodistrofie congenite e alle sindromi progeroidi
2023:	Premio “Radici”, Award Ass Cariatesi (CS)
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 Benemerenza 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, neuromiopatia 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). Importante il contributo del Prof. Novelli alla comprensione dele basi biologiche della distrofia miotonica finalizzato alla del gene e alla identificazione della patogenesi della malattia. Queste ricerche attive da 30 anni hanno prodotto oltre 60 lavori originali pubblicate su riviste internazionali. Il laboratorio del Prof. Novelli è considerato Centro di riferimento in Italia per la diagnosi di questa patologia.

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. Nell'ambito Centro Nazionale per lo Sviluppo di Terapia Genica e Farmaci con Tecnologia a RNA di cui cooridnatore del WP2, Spoke 5 https://www.rna-genetherapy.eu, il laboratorio del Prof. Novelli sta sviluppando una nuova ed originale tecnologia di degradazione dei genomi virali mediata da CRISPR-CAS utilizzando miRNAs differenzialmente espressi in cellule infette e non infetti (dati non pubblicati).

Cellule staminali

Utilizzando analisi immunoistochiamica e FACS è stato possibile isolare e cartterizzare 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 cosi come un target ideaale 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 cellula estaminali umane derivate da membrane amniotica e corionica. Queste cellule sono in grado di differenziare in cellule neurali e iniziare una 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). Durante la riprogrammazione di tali cellule e durante il loro differenziamento è stato caratterizzato successivamente (Sci Reports, 2017; Bioprotocols, 2017). Negli ultimi anni il suo grupppo ha messo a punto le tecnologie per sviluppare organoidi umani di pazienti con malattie rare e modelli di studio per le infezioni virali (J Mol Cell Cardiol, 2018; Front Physiol, 2018; Hum Genom, 2020; Cells, 2022; Front Cell Dev Biol, 2023; Cell Mol Bioeng, 2021).

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, miR, lncRNAs) potrebbero contribuire alla suscettibilità a malattie complesse come diabete, lupus e malattia di Chron, Sjögren's Syndrome (Acta Diabetol, 2016, Molec Diagn Ther, 2017; Genes, 2021; Lupus, 2021; Epigenomics, 2021; Epigenomics, 2024). Recentemente, il gruppo del Prof. Novelli ha dimostrato per la prima volta il ruolo del lncRNA MEG3 nella risposta al trattamento con farmaci biologici ant-TNFa permettendo di identificare i responders al farmaco (Int Immunopharmacol., 2024).

Il Prof. Novelli è responsabile dell'Ambulatorio di Medicina Predittiva e di Precisione del Policlincio Tor Vergata di Roma. Questo ambulatorio, si rivolge alle persone che desiderino conoscere il loro rischio di sviluppare malattie eredo-familiare migliorando la qualità della vita, fornendo loro informazioni preziose sul loro stato di salute, e aiutandole a prendere decisioni informate sulla prevenzione e il trattamento delle malattie. https://www.ptvonline.it/index.php/mnu-utenti/visite-esami/ambulatorio-medicina-personalizzata-e-di-precisione .

Oncogenetica e cancro

Il suo contributo al cancro è documentato dall'identificazione e dalla caratterizzazione del gene umano DVL 1, un membro della famiglia Disheveled coinvolto nella segnalazione Wnt che governa diversi processi cellulari tra cui proliferazione cellulare,

sopravvivenza, migrazione, differenziazione, polarità e rinnovamento delle cellule staminali (Hum Mol Genet. 1996; Am J Hum Genet. 1996), dalla definizione del ruolo del gene OLR1 (LOX-1) come oncogene tramite l'attivazione dei geni bersaglio NF-kB responsabili della proliferazione, migrazione e inibizione dell'apoptosi (PLoS One. 2011; Stem Cell Res Ther. 2014.; Oncotarget. 2016; PLoS One. 2016; Int J Mol Sci. 2017; Int J Radiat Oncol Biol Phys. 2017; Cell Death Dis. 2019; Front Oncol. 2019; Cancer Gene Ther. 2021; Cancers, 2021), e dei geni della lipogenesi de novo, all'identificazione delle mutazioni del gene POLD1 (DNA polimerasi δ) nei disturbi multisistemici invecchiamento e cancro (Nat Genet. 2013; Ageing Res Rev. 2018; DNA Cell Biol. 2018; Aging, 2021, 2022; Mech Ageing Dev. 2023). Inoltre, il Prof. Novelli è stato coinvolto nella farmacogenetica e nella farmacogenomica identificando nuovi marcatori e sviluppando tecnologie diagnostiche innovative come la biopsia liquida, lo studio delle mutazioni e l'applicazione del polygenic score (PRS) nella valutazione del rischio predittivo di cancro (Pharmacogenomics. 2004; Pharmacogenomics 2007; Neuroradiol J. 2015; Oncotarget. 2016; Sci Rep. 2018; Cell Death Dis. 2019; Front Oncol. 2019; Cell Death Dis. 2019; Semin Cancer Biol. 2021; Hum Genom, 2021; Hum Mol Genet. 2022; Oncogene. 2023; Heliyon, 2023; J. Pers. Med., 2024).

Il Prof. Novelli è socio fondatore del Torvergata Oncoscience Research (TOR) https://centrotor.uniroma2.it/ , Centro di Eccellenza dell'Università di Roma Tor Vergata avviato nel 2020 (G. Melino, M. Roselli, A. Mauriello, O. Bonomo). Il TOR ha l'ambizione di promuovere una rete internazionale di ricerca sul cancro attraverso un'interazione e un confronto costruttivi con dipartimenti, editori internazionali, centri di ricerca, università, ospedali di ricerca, società scientifiche, potenziali partner industriali e reti di collaborazione internazionali attive. TOR ha creato reti mondiali con diversi partner di ricerca locali e internazionali. Sono già in vigore tre accordi internazionali. Una partnership rappresentativa è l'accordo stabilito con Indivumed GmbH (https://www.indivumed.com), per formare un consorzio scientifico internazionale con lo scopo di costruire una biobanca e grandi set di dati di dati genomici, proteomici e lipidomici completi con dati clinici completi di pazienti oncologici. Questi big data saranno integrati in un'alleanza internazionale, Onco AI-Med, per produrre un approccio di oncologia di precisione avanzata basato sull'intelligenza artificiale. Indivumed GmbH fondata nel 2002, CEO Hartmut Juhl, è una società oncologica globale integrata con sede ad Amburgo, in Germania, che utilizza un approccio multi-omico per l'analisi rapida di alta qualità del cancro rispetto al tessuto normale. L'azienda era membro del consorzio TCGA. Nel gennaio 2020 è stato firmato un accordo per l'analisi di 200 pazienti/anno per analisi di sequenziamento genomico completo, proteomica e lipidomica correlate con dati clinici completi per almeno 5 anni successivi. Il progetto si concentrerà sui tumori del fegato, del rene, della vescica, del colon-retto. I dati verranno scambiati e analizzati con i 16 partner di Indivumed in Nord/Sud America, Europa e Asia. I risultati cumulativi faciliterebbero l'ottimizzazione della terapia individualizzata. Onconetics Pharmaceuticals Inc. (www.onconetics.com), San Francisco California USA, fondata nel 2016 da Gabe Hitchcock e Luke Gruenert, è impegnata nella ricerca e nello sviluppo di farmaci per il campo emergente e molto ricercato della medicina personalizzata al fine di sviluppare trattamenti per il cancro e altre malattie genetiche. Combina una terapia genica consolidata che sfrutta il micro-RNA.

Il Prof. Novelli è componente e del Progetto "MOLECOLAR TUMOR BOARD NEL PAZIENTE ONCOLOGICO" presentato alla Regione Lazio dalla Direzione Generale del Policlinico di Tor Vergata per l'autorizzazione e l'attivazione (2024).

Il laboratorio del Prof. Novelli presso il Policlinico di Tor Vergata è stato scelto per la validazione del test "Prostatype" per la valutazione dell'aggressività del cancro alla prostata, per aiutare i medici e i pazienti a prendere decisioni corrette sul trattamento per gli individui con cancro alla prostata. Questo test innovativo, sviluppato dalla società svedese Prostatype genomics (https://www.prostatypegenomics.com/) consente di ridurre al minimo il sovra- e il sottotrattamento, migliorando la qualità della vita dei pazienti e riducendo le spese sanitarie. Prostatype utilizza il tessuto prostatico da biopsia ottenuta al momento della diagnosi (vale a dire che non è necessario alcun nuovo campionamento della prostata), e combina le sull'espressione genica di tre geni "staminali" con i parametri clinici attualmente utilizzati (PSA,punteggio di Gleason e stadio del tumore) e permette di quantificare con un apposito algoritmo i rischi di cancro aggressivo della prostata.

COVID e Immunogenetica

Negli ultimi anni, il l Prof. Novelli si è occupato di genetica dell'ospite nel Covid-19, identificando per la prima volta mutazioni rare potenzialmente letali nei geni che codificano per gli interferoni (Zhang et al, Science, 2020). In questo contesto ha identificato i primi anticorpi monoclonali contro SARS-CoV-2, e scoperto una delle prime molecole antivirali contro COVID-19, l'indolo-3-carbinolo per il quale si stanno sviluppando anche progetti di produzione e di trial clinici (Genes, 2020; HLA. 2020; Clin Exp Rheumatol. 2020; Hum. Genom, 2020; Heliyon, 2020; Indian J Med Res. 2021; Cell Death Dis., 2021; Cell Death Dis. 2021; J Clin Invest. 2021; J Mol Biol. 2021; Genes, 2022; Nat Immunol. 2022; Cells, 2022; Hum Genom, 2022; Cell Death Discov., 2022; Nature Immunol, 2022; Cell Rep., 2022; J Cell Mol Med. 2022; ACS Chem Biol. 2022; Hum Genom, 2023; Front Microbiol. 2023; Viruses, 2023; Pharmaceuticals, 2024).

Nell'ambito del Consorzio Internazionale, COVID Human Genetic Effort, di cui è membro fondatore ha partecipato a diversi studi collaborativi i cui risultati sono stati pubblicati su: Science, 2020, Science Immunol, 2021; J. Invest Dermatol, 2021; Nature, 2022; Nature Med., 2022; Science, 2023; J.exp. Med., 2022; Nature Immunol, 2022; Genome Med., 2023; HGG Adv., 2024; J. Allergy Clin Immunol., 2023; J. Clin Immunol. 2023). Tutti questi studi hanno permesso definire a livello molecolari dell'infezione da SARS-CoV-2 e i suoi rapporti con l'ospite.

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 (Forensic Sci Int Genet. 2007; BMC Genomics. 2007; Curr Genomics. 2008; J. Forens. Sci, 2009; Forensic Sci Int Genet. 2010; Nanomedicine (Lond) 2011).

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, tenenedo 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. Collabora con diverse riviste online di scienza.

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 laminophaties" 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: Congentital heart defects: genetics, embryology and clinical apsects. 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: 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 steorid doping. Ministero della Salute.
− 2007-2009:	Study of efficacy of statins in association with biphosphonate in Mandibuoloacral dysplasia and Hutchinson-Gilford Progeria. Agenzia italiana del farmaco (AIFA). Approved.
− 2008-2010:	New Gene therapy approach for DM1 and DM2. Association Franciase 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:	"Piano Sviluppo e Coesione Salute" (FSC 2014-2020. T3-AN-04 GENERA).
- 2022:	"European Union – NextGenerationEU, PNRR M4-C2-1.4 (CN00000041); "UNDINE", HORIZON-HLTH-2021-DISEASE-04-07.

- 2022:2026	“Italian Ministry of Research MUR program PNRRM4-C2-I1.1 PRIN2022 "HECORES" (2022ZSLRPT)
- 2022 - 2025:	MUR CN_00000041 - CN3 - National Center for Gene Therapy and Drugs based on RNA Technology, PNRR
- 2022 - 2025:	MUR PE00000019, PNRR “HEAL Italia”, Health Extended Alliance for Innovative Therapies, Advanced Lab-research, and Integrated Approaches of Precision Medicine
- 2022 - 2025:	MUR PE00000006, PNRR M4-C2-I1.3 MNESYS – A multiscale integrated approach to the study of the nervous system in health and disease,
- 2023 - 2025:	M6-C2-I2.1PNRR-MR1-2022-1237587, Development of an integrated tool based on genetic, epigenetic and clinical analysis to optimize the diagnosis, prognosis and treatment of myotonic dystrophies (GEPINDM)

COMPETENZE PERSONALI

Competenze organizzative/gestionali

Giuseppe Novelli ha ricoperto in passato prestigiosi incarichi scientifici e amministrativi come Preside della Facoltà di Medicina (2008-2010) e Rettore di UNITOV (2013-2019). L'Università di Roma Tor Vergata (UNITOV) è un'università giovane e di medie dimensioni orientata alla ricerca nel sud-est di Roma, situata in un campus di 600 ettari. UNITOV comprende 6 facoltà: Economia, Ingegneria, Scienze umane e filosofia, Giurisprudenza, Scienze matematiche, fisiche e naturali e Medicina e chirurgia, tra cui un complesso sistema ospedaliero integrato di assistenza, formazione e ricerca: il Policlinico Tor Vergata. UTOV è fortemente radicata nella comunità locale e il campus ospita diversi centri di ricerca nazionali come: CNR (Consiglio nazionale delle ricerche) e ASI (Agenzia spaziale italiana). UNITOV è profondamente impegnata nell'istruzione e nella ricerca scientifica di eccellenza e collabora strettamente con il settore privato, istituzioni pubbliche e organizzazioni non profit a livello nazionale e internazionale. Promuove l'innovazione tecnologica, organizzativa e sociale necessaria per raggiungere uno sviluppo sostenibile in Italia e nel mondo, in conformità con gli Obiettivi di sviluppo sostenibile approvati dalle Nazioni Unite nel settembre 2015. UNITOV partecipa a numerose reti internazionali per migliorare l'interdisciplinarità dei curricula, delle attività di ricerca e della mobilità della comunità accademica, ed è pienamente impegnata a promuovere una dimensione internazionale degli studi.

UNITOV ha una solida esperienza nella gestione e supervisione di progetti di ricerca. UNITOV ha gestito un portafoglio di oltre 245 progetti finanziati da programmi UE (FP7, H2020) e altre organizzazioni di finanziamento pubbliche e private. UNITOV è anche coinvolta in diverse reti internazionali come EUA, UNICA, YERUN VIU. 5 JU (FCH Fitup, LOLIPEM, ECSEL, M2O, Harmony) e in 1 KIC (HEInnovate). I ricercatori dei dipartimenti di medicina sperimentale, biologia, medicina dei sistemi, biomedicina e prevenzione, scienza chimica e tecnologie e ingegneria aziendale sono stati coinvolti in diversi progetti collaborativi, tra cui HORIZON 2020 Eurobench, per sviluppare una soluzione di benchmarking per scenari specifici, tra cui uno o più risultati di testbed, routine software e/o set di dati sperimentali. HORIZON 2020 COGIMON, che affronta il problema dell'interazione che richiede una regolazione attiva e adattiva del movimento e del comportamento sia dell'uomo che del robot e che coinvolge l'attuazione dell'impedenza variabile dell'intero corpo, l'adattabilità, la previsione e la flessibilità. AMARSI FP7-ICT che mira a un salto qualitativo verso la ricchezza biologica delle capacità motorie robotiche. MINDWALKER FP7-ICT che combina competenze fisiologiche, cliniche e robotiche per sviluppare un sistema integrato cervello-macchina che subisce un processo di valutazione clinica con pazienti con lesioni al midollo spinale. FP7- FLORINASH che si occupa degli effetti del microbioma intestinale sui disturbi metabolici durante l'invecchiamento (vedi Nat Med. 2018 luglio;24(7):1070-1080); FP7-EURHYTHDIA che studia l'intervento cronoterapeutico sullo stile di vita per diabete e obesità per ripristinare il ritmo circadiano e migliorare il rischio cardiometabolico nella popolazione attiva europea. IMI2 SOPHIA studia nuovi approcci alla stratificazione dei fenotipi obesi per ottimizzare la futura terapia dell'obesità. VIGOUR, per supportare le autorità sanitarie nel procedere nella trasformazione dei loro sistemi sanitari e assistenziali e per fornire modelli sostenibili per l'assistenza integrata. UNDINE (coordinato localmente dal Prof. Novelli, che studia i determinanti genetici e immunologici umani delle manifestazioni cliniche dell'infezione da SARS-CoV-2: verso la medicina personalizzata (https://biomed.au.dk/undine).
A livello nazionale, le collaborazioni di ricerca vengono svolte attraverso azioni avviate dal Ministero dell'Università e della Ricerca (MUR), come il Piano nazionale per la ricerca (PRIN). Per la promozione dell'innovazione industriale e la valorizzazione dei brevetti, l'Università collabora con il MISE, mentre per l'attuazione di progetti volti al conseguimento di risultati di effettivo interesse per le aziende regionali, l'ente principale è la Regione Lazio. Per quanto riguarda l'attuazione degli obiettivi prioritari di sviluppo della ricerca in settori strategici quali lo studio dei farmaci, delle malattie rare e delle patologie oncologiche, la tutela della salute, la riduzione degli infortuni, importanti collaborazioni possono essere riferite, ad esempio, ad AIFA, Ministero della Salute, INAIL, Telethon e AIRC. Altri accordi di ricerca sono legati ai settori spazio e aerospazio: ASI (Agenzia Spaziale Italiana) nei settori dell'ingegneria, della biomedicina e delle applicazioni spaziali. Anche le collaborazioni con ENEA si concentrano su temi di interesse comune, che spaziano dall'efficienza energetica alle tecnologie per i beni culturali, dalla protezione antisismica alla sicurezza alimentare e ai cambiamenti climatici. Gli scienziati dei dipartimenti di medicina sperimentale, biologia, medicina dei sistemi, biomedicina e prevenzione, scienza e tecnologie chimiche e ingegneria aziendale sono coinvolti in collaborazioni internazionali con diverse istituzioni e centri di ricerca di alto livello, come l'Imperial College di Londra, l'Inserm, l'International Progressive Multiple Sclerosis Alliance e l'iniziativa MOXFO.
Il Prof. Novelli è stato membro del Consiglio di Amministrazione dell'ANVUR (Agenzia Nazionale di Valutazione dell'Università e della Ricerca) e Direttore Scientifico del Centro di Ricerca Fatebenefratelli, Ospedale San Pietro, Roma, Italia. Il Prof. Novelli ha contribuito alla creazione delle Giovani Università Europee nell'UE (Yerun, https://www.yerun.eu/). YERUN è un'associazione senza scopo di lucro che riunisce giovani università orientate alla ricerca in Europa. YERUN rappresenta 18 università di 12 paesi dell'UE. È stato il creatore della rete europea YUFE. YUFE è un nuovo modello di Università Europea aperta e inclusiva dell'Università. Ciò facilita le interazioni e aumenta la diffusione attraverso la rete.
Il Prof. Novelli ha una esperienza vasta e di lunga durata nella gestione e coordinamento di gruppi di lavoro, anche internazionali, dedicati ad attività scientifiche, diagnostiche e di terza missione. È responsabile della Biobanca per la conservazione dei campioni biologici (previo opportuno Consenso Informato) operativa presso il Policlinico Universitario Tor Vergata (GEFACOVID) secondo i criteri BBMRI-ERIC Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure, www.bbmri.eu) nell'ambito di un progetto finanziato dalla EU (UNDINE).

Come Direttore di UOC di Laboratorio di Genetica Medica, il Prof. Novelli ha il coordinamento di 30 persone, incluso personale infermieristico, del comparto, medici, biologi, tecnici e amministrativi, ampia competenza nella gestione del budget, nella dfinizione delle linee guida operative, e disegno di programmi diagnostici.
In co-coordinamento con il Dott. Bengala Mario, è responsabile del Centro di riferimento per le Malattie del Metabolismo Rare (codice: 12092001) del Policlinico Tor Vergata, riconosciuto dalla Regione Lazio (https://www.ptvonline.it/index.php/mnu-azienda/column-1-azienda/2013-05-23-11-18-21/malattie-rare-info-utenti). Nel 2024 (ottobre), l'attività produttiva sanitaria dell'unità operativa è corrisposta a 3.394.023 euro, con un incremento annuale di + 28% nelle prestazioni e + 26% nei ricavi.
Le attività ambulatoriale medica, di diagnostica di laboratorio e di ricerca della UOC sono state focalizzate sulle seguenti aree di produzione e sviluppo: cardiogenetica, patologie del neurosviluppo, oncologia costituzionale, diagnosi prenatale, citogenomica, malattie rare.

Nel maggio 2024, il Prof. Novelli ha attivato presso il Policlinico di Tor Vergata un servizio innovativo di Medicina Predittiva e personalizzata (https://www.ptvonline.it/index.php/mnu-utenti/visite-esami/ambulatorio-medicina-personalizzata-e-di-precisione) rivolto alle persone che desiderino conoscere il loro rischio di sviluppare malattie eredo-familiare, fornendo loro informazioni preziose sul loro stato di salute, e aiutandole a prendere decisioni informate sulla prevenzione e il trattamento delle malattie eredo-familiari.

Il Prof. Novelli ha collaborato alla definizione di N.9 PDTA (Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale) del Policlinico Tor Vergata per le seguenti patologie: Marfan e patologie correlate, Angioedema ereditario, Melanoma, Breast Unit, Immunodeficienze primitive, Disturbi del Neurosviluppo, SLA, Stroke giovanile, Immunodeficienze congenite.

MEMBERSHIP DI SOCIETÀ SCIENTIFICHE

2022:	International Gender Medicine Society
2019:	Academia 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

2025-presente	International Journal of Neuromuscular Diseases (IJND) Editorial Board
2024 - presente:	"GenoMed Connect". Regional Editor for the "Western Europe"
2024 – presente:	Journal of Translational Genetics and Genomics (JTGG) Editorial Board

2021 - presente:	COVID (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, Adv. Med. Sci., Am J Hum Genet, Am J Med Genet., Ann. Hum. Genet., Arch. Biochem.Biophys., Asian J Andrology, Arch. Dermatol., Ann Hum Biol, Expert Review of Anticancer Therapy; Atherosclerosis, BMJ Case rep., BMC Medical Genetics; BBA Gene Structure & Expression, BBA - Molecular Basis of Diseases, BioTechniques, Cancer Biomarkers, Cancers, Cellular Signalling, Clin Genet, Clin. Chem. Lab.Med, Clin., Transl. Med., Comp. Struct. Biotec. J., COVID, Epigenomics, Eur J Neurol, *European Journal of Endocrinology,* European J. Clin., Future Sciences, Curr. Op. Cardiol., Exp. Med., Brain, eBiomed., Eur J Hum Genet, Eur. J. Med. Genet., Eur. Heart Journal, Future Sciences, Neuromusc Dis, Immunogenetics, Indian J.Med. Res., Int. J. Mol. Sci , Int J. Exp. Pathol , J Endocrinol Invest; Chemistry/Today; Biol Neonat, Genetica, Gene, J. Dermatol. Invest., Circulation, Circulation Res, Cell Death and Differentiation, Development, Hum. Genet., Hum Reproduction, Mech. Ageing Develop., Mil. Med. Res., 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, J. Biochem. Mol. Tox., J. Cardiov. Pharmacol., J. Cardiov. Med., J. Clin. Invest., 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, J. Clin. Endocrinol.Metab., Mol. Cytogenet. Mol. Therapy, PLOS One, PLOS Genetics, Lancet Neurology, Lancet, Nucleus, New England J. Medicine, Non-coding RNA Research, Resp. Res., Scient. Rep., Vaccine, Seminar Ophtalmol.

RELAZIONI SU INVITO A CONVEGNI/WORKSHOP/SCHOOLS

Titolo intervento	Evento	Sede	Tipologia	Rilevanza	Anno
Cardiogenetica oggi: tra biologia e clinica	Cardiobat 2025	Trani	Congresso	Nazionale	2025
Why genetic testing is important for most colorectal cancer patients	VII Colorectal Surgery Update & Campus	Rome	Convegno	Internazionale	2025
Epigenetica Sesso-specifica	Ambiente e differenze di genere: quale ruolo sullo stato di salute	OMCeO, Rimini	Convegno	Nazionale	2025
"Vita mia: l'inizio del grande viaggio". Lo sguardo aperto al mondo della scienza: la genetica, le biotecnologie, la sperimentazione sugli embrioni; le correzioni genetiche alla linea germinale.	Bioetica e Biodiritto. Il diritto di fronte ai temi etici: all'inizio della vita	Scuola Superiore della Magistratura, Scandicci	Corso	Nazionale	2025
Organoid factory: The recent role of the human induced pluripotent stem cells (hiPSCs) in precision medicine	International Collaboration UBRI Event	Mandaya Royal Hospital, Puri, Indonesia	Lecture	Internazionale	2025
Genomic Insights into Rare and Complex Diseases: From Gene Discovery to Precision Therapeutics	Disruptive Innovsation in Precision Medicine: from molecule to bedside	Universitas Indonesia, Jakarta	Lecture	Internazionale	2025
Genetica e medicina personalizzata dalla prevenzione alla terapia	FNOB e all'Ordine dei Biologi	Reggio Calabria	Convegno	Nazionale	2025
La complessa interazione tra genetica e stile di vita nell'invecchiamento attivo	CardioBrixia	Brescia	Convegno	Nazionale	2025
Genetics and Genomics of Multiple Sclerosis: State of the Art and New Directions	2025 Masterclass on pregnancy in MS and antibody mediated neurological diseases	Rome	Masterclass	Internazionale	2025
Healthy by Choice or Sick by Chance: The Role of Predictive Genomic"	Università degli Studi LINK	Roma	Convegno	Nazionale	2025
L'obesità: il risultato dell'interazione tra fattori ambientali e genetici	ITALIAN BAROMETER OBESITY FORUM 2025	Roma	Forum	Nazionale	2025
Lipodistrofie associate ad invecchiamento precoce. Il punto di vista del genetista medico	Lipodistrofie: un viaggio tra genetica, clinica e terapia.	Roma	Convegno	Nazionale	2025
Farmacogenomica in cardiologia	Grandangolo in Genetica Medica 2025	Roma	Convegno	Nazionale	2025
Contributo delle scienze OMICHE nella medicina cardiovascolare	The Annual Symposium of the Regional Reference Centre for Marfan Syndrome and Related Disorders	Roma	Simposia	Nazionale	2025
Invecchiare in Salute: Geni, Genomi ed Epigenetica	Convegno Regionale SIBIOC	Cosenza	Convegno	Nazionale	2025
Epigenetics in Chronic Diseases	IMDP, Medicine and Surgery Track. Lifestyle Medicine, UniSR	Milan	Seminario	Internazionale	2025

Cancro ereditario della mammella e dell'ovaio (HBOC): BRCA e oltre	Aggiornamenti Romani di Medicina di Laboratorio, 4* Edizione	Roma	Convegno	Nazionale	2025
Terapie Innovative basate sui geni: è possibile sognare il futuro?	WORKSHOP SALERNITANO. Il Medico di Medicina Generale, l'Ospedale ed il Territorio	Salerno	Convegno	Nazionale	2025
Sani per scelta o malati per caso: a che punto è la ricerca?	L'innovazione nell'insegnamento delle Scienze nei curricoli della secondaria di I grado, aspetti contenutistici e metodologici, UnivRoma3	Roma	Convegno	Nazionale	2025
Modelling Severe Covid-19 in TLR3-mutated hiPSC-derived lung organoids	Human Genome Meeting (HUGO 2025)	Durban	Talk	Internazionale	2025
I tumor board e l'importanza della genetica in chirurgia colorettal	Master "Chirurgia Colorettale Laparoscopica e robotica"	Roma	Seminario	Nazionale	2025
Is reading DNA enough to make a clinical diagnosis?	Towards clinical implementation of new generation genetic tests (NGS) in diagnosis of rare genetic diseases	Tirana	Convegno	Internazionale	2025
Rosalind Franklin e l'eredità perduta	Rosalind Franklin Evento	Roma	Convegno	Nazioanale	2025
I test di genetica medica oggi e applicazioni future	Innovazioni nei Test Genetici e Applicazioni Cliniche	Milano	Convegno	Nazionale	2025
Influenza dell'ambiente sulla genetica: l'epigenetica	EMPOWERMENT. COME POTENZIARE LA PROFESSIONE- DNA E AMBIENTE	Rende	Convegno	Nazionale	2025
Monoclonali come nuove armi terapeutiche contro i virus emergenti	Enterovirus, arbovirus e altri virus emergenti: un approccio one-health dalla prevenzione alla cura	Ferrara	Congresso	Nazionale	2025
Lo statuto dell'embrione	Master Bioteica Univ Cattolica	Roma	Seminario	Nazionale	2025
Genomica Oggi: LA TIRANNIA DEI GENI?	Scuola di Genetica e Genomica FIB-FNOB-CNBG	Roma	Seminario	Nazionale	2024
Terapie geniche innovative	XIII Congresso Nazionale SISMED	Venezia	Congresso	Nazionale	2024
Sani per scelta o malati per caso: si può modificare la tirannia dei geni? A che punto è la ricerca	XIII Congresso SINCA	Varese	Congresso	Nazionale	2024
Cardiomiopatie e selezione del paziente per ICD in prevenzioneprimari	Congresso IACA – MAM	Desenzano del Garda	Congresso	Nazionale	2024
Medicina predittiva abilitata dal genoma e interazione geni-ambiente	Giornata di Studio Nutrizione Clinica e Oncoloiga integrata: tra genetica, metabolismo e ambiente	Caserta	Corso	Nazionale	2024
La genetica delle ferite	IAWC Meeting	Asti	Convegno	Nazionale	2024

Genomica e suscettibilità individuale alle malattie dell'uomo	L' Arte Del Cuore"	Jesi	Convegno	Nazionale	2024
La genomica predittiva	RomaCuore	Roma	Convegno	Nazionale	2024
Test genomici: Innovazione e sostenibilità	Congresso Nazionale SIFO	Napoli	Congresso	Nazionale	2024
Ruolo dei cromosomi nelle malattie: differenze di genere	5 Congresso Nazionale Medicina di Genere	Padova	Congresso	Nazionale	2024
Cardiogenetica; tra prevenzione e terapia	CardioBrixia 2024	Brescia	Convegno	Nazionale	2024
Medicina di precisione e farmacogenomica	Training Course on Germline and Somatic Pharmacogenetics (SIGU)	Cagliari	Corso	Nazionale	2024
Gene Therapy	International Prix Galien Forum 2024	Rome	Forum	Internazionale	2024
Genomics in Precision and Personalized Medicine: How the management of complex and multifactorial diseases changes	Heal Italia Meeting	Palermo	Meeting	Nazionale	2024
Geni della salute ed esercizio fisico: un binomio per una sana longevità	II Congresso Nazionale Cardiologia e Sport	Rende	Congresso	Nazionale	2024
Genomica e suscettibilità individuale alle malattie dell'uomo	ScillaCuore	Scilla	Convegno	Nazionale	2024
La genetica dell'obesità: l'obesità può essere congenita?	45° Congresso Nazionale della Società Italiana di Medicina Estetica (SIME)	Roma	Congresso	Nazionale	2024
Gjenetika dhe Gjenomika e Genodermatozave	Congresso Regionale di Dermatologia	Tirana	Convegno	Internazionale	2024
Genetica del Cancro e Riproduzione	III Giornate Napoletane di Medicina della Riproduzione	Napoli	Convegno	Nazionale	2024
Sani per scelta o malati per caso: la tirannia dei geni	IX Workshop Salernitano	Salerno	Convegno	Nazionale	2024
Ruolo della genetica ed epigeneticanel GDM	Diabete in Gravidanza	Roma	Corso	Nazionale	2024
Mutazioni rare e alleli comuni: effetti sulla valutazione del rischio genomico in malattie complesse e multifattoriali.	Scuola di Specializzazione in Genetica Medica	Univ. Trieste	Seminario	Nazionale	2024
Geni della salute ed esercizio fisico: un binomio per una sana longevità	Federazione Medico-Sportivo, Sez. Sarda	Cagliari	Webinar	Nazionale	2024
Genomica e suscettibilitàindividuale alle patologie infettive e non	La Genomica in Patologia Clinica	Mestre	Convegno	Nazionale	2024
Genomica: le istruzioni per una nuova strategia di lotta alle malattie (lo stargate per il futuro)	Meeting lariano delle scienze mediche	ASL Lecco	Convegno	Nazionale	2023
Genomica: le istruzioni per uno stargate della medicina	Genetica medica: nuovi scenari dalla ricerca alla diagnosi	Barletta	Convegno	Nazionale	2023
Nuovi farmaci legati alle terapie geniche	Festival della scienza medica	Bologna	Conferenza	Nazionale	2023
Geni, cromosomi e genomi nella pratica clinica	"Cardio-brixia"	Brescia	Convegno	Nazionale	2023

Ruolo della genetica nell'insorgenza del GDM	Diabete in gravidanza	Chieti	Convegno	Nazionale	2023
Criteri di eleggibilità al test genetico per l'identificazione di varianti patogenetiche germinali nei geniBrca1 e Brca2	Asl5 corso di formazione	Guidonia	Corso	Nazionale	2023
Varianti Rare e Alleli Comuni: Il caso del Cigno Nero	Università di Milano	Milano	Nazionale	intervento	2023
Genomics innovation: transforming healthcare, business, and the precision health	Xii congresso nazionale SISMED	Napoli	Congresso	Nazionale	2023
Malattie Rare e Ricerca	Malattie rare e PHTS: tra ricerca e percorsi di cura per una governance efficace	Palermo	Convegno	Internazionale	2023
Training on strategies to foster solutions of undiagnosed Rare Disease cases		Roma	School	Internazionale	2023
Genetica del Breast cancer	Università Roma Tor Vergata – master radiologia	Roma	School	Nazionale	2023
Citogenetica e Citogenomica nella pratica clinica e nella medicina fetale	Università Roma Tor Vergata – master citogenomica	Roma	School	Nazionale	2023
Tecnologie al servizio dell'uomo: occorre un incubatore industriale	Ricerca e territorio	Roma	Convegno	Nazionale	2023
FIRST TRIMESTER FETAL CHROMOSOMAL ANOMALY SCREENING	Worldlab-euromedlab Roma 2023	Roma	Congresso	Internazionale	2023
Geni della salute ed esercizio fisico: un binomio per una sana longevità	XXXVII congresso nazionale FMSI	Roma	Congresso	Nazionale	2023
Cosa dice la genetica	Ictus giovanile: una condizione non cosi rara	Roma	Convegno	Nazionale	2023
Genetic evaluation	The annual symposium of the regional reference centre for marfan syndrome and related disorders	Roma	Simposio	Nazionale	2023
La fabbrica degli organoidi nella medicina di precisione	Scillacuore 2023	Scilla	Convegno	Nazionale	2023
"La medicina genomica: futuro strumento di prevenzione e cura	Cardio news 2023 sapere-prevenire-curare	Sorrento	Convegno	Nazionale	2023
Il Metodo Scientifico Nella Ricerca Sperimentale	Meeting la scienza per la pace	Teramo	Convegno	Nazionale	2023
Conoscere fa bene: il ruolo dell'health literacy nella promozione della salute	Festival dello sviluppo sostenibile - salone del libro	Torino		Nazionale	2023
Le prossime sfide e traguardi nella genomica	Promuovere l'innovazione nelle scienze della vita	Trieste	Convegno	Nazionale	2023
Geni, Enzimi, e cromosomi...	50° anniversario della istituzione della facoltà scienze matematiche fisiche e naturali	Urbino	Conferenza	Nazionale	2023

The bioeconomy and the construction of a "one health" system	26th ICABR conference agenda	Bologna	Congresso	Internazionale	2022
Osserva, sperimenta ed impara: la scienza ai tempi del Covid	XXIX corso di aggiornamento in cardiologia	Bormio	Convegno	Nazionale	2022
“Trappole molecolari”: come impedire l’uscita di SarsCoV2 dalla cellula infettata	“L'ipotesi della regina rossa": le dinamiche co-evolutive tra virus e uomo. Profilassi, terapie e genere"	Ferrara	Convegno	Nazionale	2022
Dalla genomica le chiavi di comprensione dei virus	La prevenzione vaccinale delle malattie infettive alla radice della sanità appulo-lucana	Matera	Convegno	Nazionale	2022
Valutazione Rischio Genetico Riproduttivo	97° congresso SIGO	Milano	Congresso	Nazionale	2022
Tetravalent Antibody Drugs for Ultrapotent and Broad Neutralization of SARS-CoV-2 Variants	6th National Congress Of The Italian Society For Virology	Napoli	Congresso	Internazionale	2022
Può la genetica predire il rischio di eventi gravi nell’atleta?	Cardiologia e sport quando l’attività sportiva è un alleato e quando è un nemico per il cuore	Rende (CS)	Convegno	Nazionale	2022
Epigenetica e genere. Le radici dello sviluppo mentale	Medicina di genere e… come il genere influenza le tappe della nostra vita	Rimini	Convegno	Nazionale	2022
Toward Understanding The Genetic Basis Of Complex And Multifactorial Diseases	Advanced Research In Intestinal Inflammation And Cancer	Roma	Convegno	Internazionale	2022
Precision Health: convergence of genomics and environment	XV congresso nazionale SIMGEPED	Roma	Congresso	Nazionale	2022
"Towards personalised medicine in COVID-19: Human genetic determinants and discovery of novel tetravalent antibody drugs neutralizing SARS-CoV-2 variants”	Public health conference at Temple Rome	Roma	Workshop	Internazionale	2022
“SARS-CoV2, un estraneo tra noi: scienza e fantascienza di una pandemia”	Dall’ emergenza alla coesistenza con il Covid 19 criticità e spunti di riflessione sulla salute e la psiche	Rossano - Liceo Scientifico	Convegno	Nazionale	2022
Osserva, Sperimenta ed impara: la Scienza ai tempi del COVID	Scilla cuore XXII edizione	Scilla (RC)	Convegno	Nazionale	2022
Genomica nella medicina di precisione	Dai fattori di rischio allo sviluppo di scompenso cardiaco: strategie di prevenzione e trattamento	Sorrento	Convegno	Nazionale	2022
Gli organoidi polmonari e le cellule staminali indotte	Pneumology Around The Clock: Lungs And Surroundings	Trani	Convegno	Nazionale	2022
Genomics: instructions for a new fighting strategy to cardiovascular disease	XI congresso nazionale SISMED	Venezia	Congresso	Nazionale	2022
Perspectives on COVID-19	Academia Europae	Online	Conferenza	Internazionale	2022

Emergenza COVID 19. I vaccini cultura della prevenzione	Ordine nazionale biologi	Online	Conferenza	Nazionale	2022
La Genetica dell'Ospite nel COVID-19	Istituto Lombardo Accademia Delle Scienze	Milano	Conferenza	Nazionale	2022
Le tecnologie dirompenti al tempo della pandemia: sostenibilità, investimenti e competenza	Università Degli Studi Di Roma Tor Vergata - Scuola Di Economia	Roma	Conferenza	Nazionale	2022
COronaVIrusDisease(20)19: What else in 2021?	Università Di Roma Tor Vergata - Scuola Di Economia	Roma	Conferenza	Nazionale	2022
Le Malattie Rare	Approccio Multidisciplinare Nelle Malattie Genetiche E Rare	ANCONA	Congresso	Nazionale	2021
Genetica e pandemia Covid19	Corso IAWC	ASTI	School	Nazionale	2021
"Gene therapy, genetic enhancement: a dream or a nightmare"	XXXVI congresso mondiale FIMS	ATHENS	Congresso	Internazionale	2021
Guarire dalle malattie Genetiche	Health Talks 2021: guarire! Le nuove frontiere della medicina	Casa dei Cavalieri di Rodi, Roma	Workshop	Nazionale	2021
Genetica e Genomica DEL COVID-19	L'impatto del covid-19 sul pianeta terra	Circolo Ufficiali dell'Aeronautica Militare	Convegno	Internazionale	2021
B. Beutler: Innate Immunity and Genetics, XII and XIII Annual Weinman Symposium	University of Hawaii, Honolulu (USA)	Honolulu (USA)	Convegno	Internazionale	2021
Host Genetics and Genomics in SARS-CoV-2 infection	Indian Society of Human Genetics	Kerala, India	Workshop	Internazionale	2021
Esiste una vulnerabilità maggiore degli uomini rispetto alle donne nel COVID	Medicina di genere	Lecco	Convegno	Nazionale	2021
Il valore delle sperimentazioni cliniche	Sperimentazioni cliniche il processo di ricerca scientifica sull'uomo	Online	School	Nazionale	2021
Genetica e Genomica SARS-CoV-2	Festival della Scienza	Padova	Festival	Nazionale	2021
COVID-19 and genetic susceptibility	Joint in Rheumathology 2021	Roma	Convegno	Nazionale	2021
Il virus, l'ospite	Congresso Società Italiana Di Cardiologia SIC	Roma	Congresso	Nazionale	2021
Genetica e genomica dell'ospite nel covid 19	Scilla cuore	Scilla	Convegno	Nazionale	2021
Suscettibilità Genetica al COVID-19	X congresso nazionale SISMED	Sorrento	Congresso	Nazionale	2021
Genetics and Genomics underlying COVID-19	Burlo PhD week	Trieste	School	Nazionale	2021
Ruolo della genetica dell'ospite e SARS-COV2	Geni di suscettibilità nelle malattie infettive	Venezia	Convegno	Nazionale	2021
La genetica ci aiuta ad essere precisi	122° congresso nazionale SIM	Virtuale	Congresso	Nazionale	2021
COVID-19 Genetics and Genomics	Sobratafe global advanced wound care meeting 2021	Webinar	Congresso	Internazionale	2021

MONOGRAFIE

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
Dallapiccola B., Novelli G.: Genetica Medica Essenziale2, Edizioni Scientifiche Falco, 2024.
Dallapiccola B., Novelli G.: Fundamentals of Medical Genetics, Ed Falco, 2025

CAPITOLI DI LIBRI

Giuseppe Novelli (2025). L'esplorazione e l'evoluzione dei genomi. In: (a cura di Federico Serra), Salute Planetaria, Riflessioni per un futuro sostenibile. pp. 71-74, Edra S.p.A. ISBN Cartaceo: 9791254912379

Giuseppe Novelli (2024). Introduzione. Il Metodo Scientifico nella Ricerca Sperimentale. In: (a cura di Emilio Bettini e Daniela Todini. La Scienza per la Pace. Nuovi discepoli della conoscenza. Il metodo scientifico nel cambiamento d'epoca. P.89-92, ISBM 979-12-81553-14-9.

Giuseppe Novelli, Massimo Gennarelli (2023). Genetica in Psichiatria. In: (a cura di): Alberto Siracusano Cinzia Niolu, Manuale di Psichiatria Terza ed.. p. 242-247, Il Pensiero Scientifico, ISBN: 978-88-490-0754-1

Novelli G., Zedda F. (2021). Il ruolo della Scienza fra Comunicazione e Responsabilità Sociale. In: (a cura di): Mario Alì, Conoscenza, Competenza, Creatività, Crescita. p. 121-126, Gius. Laterza & Figli, ISBN: 978-88-581-4503-6

Novelli G, Zedda F (2021). Il ruolo della Scienza fra comunicazione e responsabilità sociale. In: M.Alì, Alfieri A.M., Ardito G., Catricalà A., Cocozza A., Clalucci G., D'Acchille T., Gaudio C., Lasalvia P., Maffei L., Monaco S., Morcellini M., Moschini L., Novelli G., Zedda F., Paini G., Marinucci C., Ricciardi W.. (a cura di): Mario Alì, Conoscenza, Competenza, Creatività e Crescita. vol. 185, p. 121-126, BARI:Edizioni Giuseppe Laterza, ISBN: 978-88-581-4503-6

Perricone C., Ciccacci C., Ceccarelli F., Cipriano E., Latini A., Novelli G., Borgiani P., Conti F. (2019). Genetics and autoimmunity: recent news. In: (a cura di): Perricone C;Shoenfeld Y, Mosaic of autoimmunity: the novel factors of autoimmune diseases. p. 93-104, Elsevier, ISBN: 9780128143070, doi: 10.1016/B978-0-12-814307-0.00012-8

Novelli G. (2017). Geni, Genomi e Cromosomi. In: (a cura di): Lella Mazzoli, L'intelligenza del vivere. Codice Edizioni, ISBN: 978-88-7578-702-8

Novelli G. (2017). Geni, genomi e cromosomi. In: (a cura di): Lella Mazzoli, L'intelligenza del vivere. I 510 anni dell'Università di Urbino. p. 111-123, TORINO:Codice, ISBN: 978-88-7578-702-8

Biondi G., Novelli G., Rickards O. (2017). La falsificazione del paradigma razziale. In: (a cura di): Manuela Monti Carlo Alberto Redi, No razza, sì cittadinanza. Cellula e genomi - XV corso. STUDIA GHISLERIANA, ibis, ISBN: 978-88-7164-570-4

Novelli G (2017). Medicina universitaria. In: ITALIADECIDE. Università, Ricerca, Crescita. p. 315-321, BOLOGNA:Il Mulino, ISBN: 978-88-15-27101-3

Novelli G, Giardina E (2012). La differenziazione sessuale. In: Loredana Gandini, Andrea Lenzi. Biotecnologie della Riproduzione Umana. p. 91-98, ROMA:Carocci Editore, ISBN: 978-88-7466-669-0

Novelli G., Giardina E. (2012). Malattie da Imprinting. In: Biotecnologie della Riproduzione Umana. p. 406-416, Carocci editore S.p.A.

Novelli G, Giardina E (2012). Malattie da Imprinting. In: GANDINI L LENZI A. Biotecnologie della Riproduzione Umana. p. 406-416, ROMA:Carocci Editore, ISBN: 978-88-7466-669-0

Novelli G., Pietrangeli I. (2011). I Campioni Biologici. In: (a cura di): Canestrari S. Ferrando G. Mazzoni C.M. Rodotà S. Zatti P, Trattato di Biodiritto. p. 1027-1062, Giuffè Editore, ISBN: 88-14-15902-5

Aamati, Francesca, Chillemi, G, Novelli, G. (2009). Gene expression analysis during development by high-throughput methods. In: (a cura di): Nathan C. Kurzfield, Developmental gene expression regulation. p. 189-214, NEW YORK:NOVA SCIENCE PUBLISHERS, ISBN: 978-1-60692-794-6

Novelli G., Pietrangeli I. (2009). Nuove frontiere delle Tecniche di Analisi del DNA. In: (a cura di): Massimo Picozzi Alberto Intini, Scienze Forensi Teoria e prassi dell'investigazione scientifica. p. 289-296, UTET GIURIDICA, ISBN: 978-88-598-0397-3

Novelli G, Pietrangeli I (2009). Nuove frontiere delle tecniche di analisi del DNA. In: Massimo Picozzi Alberto Intini. Scienze Forensi Teoria e Pratica dell'Investigazione Scientifica. p. 289-296, TORINO:Utet giuridica, ISBN: 978-88-598-0397-3

Novelli G. (2008). CONSULENZA GENETICA NELL'UOMO. In: (a cura di): Fantoni A - Bozzaro - Del Sal - Ferrari - Tripodi, Biologia cellulare e genetica. Piccin Editore, ISBN: 9788829919666

Novelli G (2008). Test Genetico. In: Enciclopedia della Scienza e della Tecnica.

Giardina e., Sinibaldi C., Peconi C., Novelli G. (2007). Dermatite Atopica: genetica. In: (a cura di): Carlo Gelmetti, La Scuola dell'Atopia. Springer, ISBN: 88-470-0592-2

Novelli G (2006). Il futuro diagnostico delle genetica in medicina come modello di trasferimento delle conoscenze teoriche alla pratica. In: (a cura di): Gensini G.F. Rizzini P. Trabucchi M. Vanara F., Rapporto Sanità 2006 - Il trasferimento dell'innovazione nella clinica e nell'organizzazione sanitaria. p. 241-258, Il Mulino, ISBN: 88-15-11359-2

Novelli G. (2001). Genetics of Baldness. In: Encyclopedia of Genetics. p. 511-520, Fitzroy Dearborn Publishers, ISBN: 1-884964-34-6

Novelli G. (1998). Il Danno Genetico da Cause Ambientali. In: (a cura di): Giusto Giusti, Trattato di Medicina Legale e Scienze Affini. p. 593-610, CEDAM

Dallapiccola B., Capon F., Gennarelli M., Torrente I., Mingarelli R., Novelli G. (1997). Molecular prenatal diagnosis of neuromuscular disorders. In: (a cura di): Cornelio F. Lanzi G. Fedrizzi E., Neuromuscular diseases during development. p. 131-144, John Libbey & Company Ltd

Dallapiccola B., Mingarelli R., Mari A., Amati F., Giannotti A., Digilio M. C., Novelli G. (1994). Le Basi Biologiche. In: Il Bambino Con Sindrome di Williams. p. 69-80, Francoangeli, ISBN: 88-204-8497-8

Dallapiccola B., Novelli G. (1991). Difetti Congeniti: Nosologia, Eziologia e Prevenzione. In: (a cura di): Catizone F.A. Ianniruberti A., Prima Hominis Imago - Testo Atlante di ecografia Ostetrica. p. 9-55, CIC Edizioni Internazionali, ISBN: 8871410254

Potenza L., Mandich P., Restagno G., Bellone e., Novelli G., Dallapiccola B., Ajmar F., Carbonara A. (1989). DNA MarkersAnalysis of Adult Polycystic Kidney Disease in Italian Families. In: Genetics of Kidney Disorders. p. 77-81, Alan R. Liss. Inc.

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 Data: 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 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 collaborato alla Istituzione del Tor Vergata Oncogenomic Center (TOR);
Ha attivato presso il Policlinico di Tor Vergata il Servizio di Medicina Predittiva e di Precisione.
È stato Chair e Organizzatore del Congresso Mondiale di Genetica Umana, "Genomics in Precision Health", HUGO 2024, Roma.

D-Index & Metrics

Discipline name	D-index	Citations	Publications	World Ranking	National Ranking
Medicine	85	32,902	811	12861	483
Genetics	84	31,746	738	1191	16

From Research.com (2025)

PUBBLICAZIONI SELEZIONATE (2023-2025)
Ceccarini G, et al., ECLip Registry Consortium. Epidemiological and Clinical Data from the European lipodystrophy (ECLip) registry. Eur J Endocrinol. 2025 Oct 28:lvaf214. doi: 10.1093/ejendo/lvaf214. Epub ahead of print. PMID: 41152002
Minotti C, et al., Further Exploring the TRRAP Genotype-Phenotype Correlations: Report of Three New Patients With A Focus on Skeletal Anomalies. Clin Genet. 2025 Jun 29. doi: 10.1111/cge.70013. Epub ahead of print. PMID: 40583039.
Caputo V, et al., The Diagnostic Value of Copy Number Variants in Genetic Cardiomyopathies and Channelopathies. J Cardiovasc Dev Dis. 2025 Jul 4;12(7):258. doi: 10.3390/jcdd12070258. PMID: 40710783; PMCID: PMC12295415.
Murdocca M, et al., Transcriptome profiling of human dermal MDPL fibroblasts reveals a characteristic molecular signature providing insights into pathogenic mechanisms. J Mol Med (Berl). 2025 Oct 13. doi: 10.1007/s00109-025-02597-y. Epub ahead of print. PMID: 41083899
Graziani L., Cytogenomics and optical genome mapping approaches characterize a derivative interstitial monosomy 18p due to a maternal complex intrachromosomal rearrangement. Mol Cytogenet. 2025 Oct 14;18(1):27. doi: 10.1186/s13039-025-00732-5. PMID: 41088376; PMCID: PMC12522941.
Al Qureshah F, et al., A common form of dominant human IFNAR1 deficiency impairs IFN-α and -ω but not IFN-β-dependent immunity. J Exp Med. 2025 Feb 3;222(2):e20241413. doi: 10.1084/jem.20241413. Epub 2024 Dec 16. PMID: 39680367; PMCID: PMC11648951.
Sax SL, et al.. The Senolytic Effect of Indole-3-Carbinol (I3C) on Mouse Embryonic (MEF) and Human Fibroblast Cell Lines. Int J Mol Sci. 2024 Oct 30;25(21):11652. doi: 10.3390/ijms252111652. PMID: 39519210; PMCID: PMC11546363.
Perricone C, et al., Sjogren's syndrome: Everything you always wanted to know about genetic and epigenetic factors. Autoimmun Rev. 2024 Dec;23(12):103673. doi: 10.1016/j.autrev.2024.103673. Epub 2024 Oct 28. PMID: 39490751.
Rizzacasa, B., Nicolì, V., …, Novelli, G., & Biancolella, M. (2024). Implementing the Risk Stratification and Clinical Management of Breast Cancer Families Using Polygenic Risk Score Evaluation: A Pilot Study. In Journal of Personalized Medicine (Vol. 14, Issue 10, p. 1034). MDPI AG. https://doi.org/10.3390/jpm14101034
Graziani L, et al., A Novel COL4A5 Pathogenic Variant Joins the Dots in a Family with a Synchronous Diagnosis of Alport Syndrome and Polycystic Kidney Disease. Genes (Basel). 2024 May 8;15(5):597. doi: 10.3390/genes15050597. PMID: 38790225; PMCID: PMC11121527.
De Benedittis G, et al.,The dysregulation of mitochondrial homeostasis-related genes could be involved in the decrease of mtDNA copy number in systemic lupus erythematosus patients. Immunol Res. 2024 Sep 4. doi: 10.1007/s12026-024-09535-z. Epub ahead of print. PMID: 39230799.
De Benedittis G, et al., Study of lncRNAs expression profile in the response to biological drugs in Psoriatic Arthritis: MEG3 could be a potential genomic biomarker of therapy efficacy. Int Immunopharmacol. 2024 Jun 15;134:112239. doi: 10.1016/j.intimp.2024.112239. Epub 2024 May 17. PMID: 38761785.
Graziani L. et al., Prenatal identification of a pathogenic maternal FGFR1 variant in two consecutive pregnancies with fetal forebrain malformations. J Matern Fetal Neonatal Med. 2024 Dec;37(1):2344718. doi: 10.1080/14767058.
Latini A, et al., The rs11568820 Variant in the Promoter Region of Vitamin D Receptor Gene Is Associated with Clinical Remission in Rheumatoid Arthritis Patients Receiving Tumor Necrosis Factor Inhibitors. Genes (Basel). 2024 Feb 12;15(2):234. doi: 10.3390/genes15020234. PMID: 38397223; PMCID: PMC10887840.
Latini A, et al., Large-scale DNA sequencing identifies rare variants associated with Systemic Lupus Erythematosus susceptibility in known risk genes. Gene. 2024 May 20;907:148279. doi: 10.1016/j.gene.2024.148279. Epub 2024 Feb 13. PMID: 38360126.
Jodice C, et al., Variation of the 3'RR1 HS1.2 Enhancer and Its Genomic Context. Genes (Basel). 2024 Jun 29;15(7):856. doi: 10.3390/genes15070856. PMID: 39062635; PMCID: PMC11275349.
Novelli G, et al., 'Exerkines': A Comprehensive Term for the Factors Produced in Response to Exercise. Biomedicines. 2024 Sep 1;12(9):1975. doi: 10.3390/biomedicines12091975. PMID: 39335489; PMCID: PMC11429193.
Graziani L, et al., Genetic Variability of SOX10-Related Disorders within an Italian Family: Straddling the Line between Kallmann and Waardenburg Syndrome. Mol Syndromol. 2024 Aug;15(4):339-346. doi: 10.1159/000536574. Epub 2024 Mar 22. PMID: 39119450; PMCID: PMC11305686.
Murdocca M, et al., A Dynamic and Effective Peptide-Based Strategy for Promptly Addressing Emerging SARS-CoV-2 Variants of Concern. Pharmaceuticals (Basel). 2024 Jul 4;17(7):891. doi: 10.3390/ph17070891. PMID: 39065742; PMCID: PMC11279616.
Latini A, et al., Low expression levels of miRNA-155 and miRNA-499a are associated with obesity in Type 2 diabetes. Epigenomics. 2024 Jan;16(2):85-91. doi: 10.2217/epi-2023-0320. Epub 2024 Jan 15. PMID: 38221897.
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.
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.
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.
Li, Y. et al. p63: a crucial player in epithelial stemness regulation. (2023) Oncogene, 42 (46), pp. 3371-3384.

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.
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.
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.
Trivisano, M. et al. MED13 mutation: A novel cause of developmental and epileptic encephalopathy with infantile spasms. (2022) Seizure, 101, pp. 211-217.
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.
Novelli, G. et al. Genetics: A Starting Point for the Prevention and the Treatment of Obesity. (2023) Nutrients, 15 (12), art. no. 2782.
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.
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.
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.
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.
Brandimarte, B. et al. Nebulization of pharmacological solutions with an innovative medical device based on microvaporization. (2023) Heliyon, 9 (3), art. no. e14673.
Centofanti, F. et al. Synthetic Methodologies and Therapeutic Potential of Indole-3-Carbinol (I3C) and Its Derivatives. (2023) Pharmaceuticals, 16 (2), art. no. 240.
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.
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.