

CURRICULUM VITAE
di
NICOLA MARZILIANO

INFORMAZIONI PERSONALI

Nome Nicola Marziliano

Sommario

Sono nell'ambito della medicina di laboratorio dal 2006 quando ho conseguito la specialità in **Genetica Medica** ma pratico il laboratorio di biologia molecolare dal 1994 e cioè sin da quando ho iniziato l'internato universitario propedeutico poi al Dottorato di ricerca (Zoologia Molecolare).

In questi anni mi sono occupato di diverse problematiche biologiche spostando sempre di più il **focus** delle mie attività sulle **emergenze/urgenze** da affrontare tanto con la chimica clinica tradizionale quanto con le moderne tecniche di genetica molecolare (NGS/Digital PCR comprese).

Tutto ciò mi ha portato a visitare diversi luoghi e realtà ospedaliere da dove ho cercato di imparare il più possibile ed accrescere viepiù le mie competenze cliniche e laboratoristiche.

L'attività di **Diagnostica di Laboratorio** è sempre stata accompagnata dall'attività di ricerca per una curiosità innata e difficile da soddisfare che mi ha portato a intraprendere sempre nuove ricerche: ad ora sono titolare di un progetto di ricerca dell'Agenzia Spaziale Italiana (ASI).

Il mio percorso formativo ha visto l'ingresso nella Patologia Clinica di modo che possa completare la mia visione dell'attività di laboratorio a 360°.

Esperienze lavorative

Febbraio 2019-Oggi



Dirigente Biologo di Ruolo presso l'**ASL di TARANTO** nella Disciplina di Patologia Clinica nei presidi ospedalieri di Grottaglie (ospedale San Marco) e di Taranto (SS Annunziata dove espleto le urgenze e le guardie notturne di laboratorio); da Maggio 2019 mi occupo della diagnostica molecolare e sierologica del COVID SARS-2.

Settembre 2015-Giugno 2018



Dal 1 settembre 2015 rapporto coordinato e cocontinuativo con l' **ASSL 3 Nuoro-ATS SARDEGNA** come Biologo disciplina di Genetica Medica sotto la supervisione del Dr G Casu (Ambulatorio di Genetica Cardiovascolare).

Ottobre 2010-Oggi



Incarico come Professore a Contratto c/o l'**Università degli Studi del Molise** per gli insegnamenti di: a) "Diagnostica Molecolare delle Cardiomiopatie" e "Diagnostica Prenatale" rispettivamente nell'ambito dei corsi di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (Facoltà di Medicina e Chirurgia) e di b) "Biochimica Clinica di Laboratorio" per il corso di laurea in Scienze delle Professioni Sanitarie della Prevenzione.

Febbraio 2010-Agosto 2015



Incarico di Dirigente Biologo I Livello c/o **Azienda Ospedaliera Ospedale Cà Granda Niguarda** nella disciplina di Genetica Medica, Area Cardiovascolare sotto la supervisione dei Dr M. Gambacorta, Dr S. Veronese e Dr.ssa P.A. Merlini trasformatosi poi dal febbraio 2012 in rapporto Libero professionale per decadimento dello stesso; da maggio 2013 rapporto Libero professionale con l' **Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma** come Biologo nella disciplina di Genetica Medica sotto la supervisione del Dr D. Ardisino terminato nell'Agosto 2015. NelMaggio 2012 eseguito corso residenziale presso la **Health-in-Code** (A Coruna-Spagna) di NGS in ambito clinico (cardiovascolare) sotto la supervisione del Dr Angelo Monserrat.

Dicembre 2007-Dicembre 2009



Incarico di Dirigente Biologo I Livello c/o **Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo**, Area Trapiantologica sotto la supervisione della Prof.ssa E. Arbustini.

• Gennaio 2005-Dicembre 2007



Contrattista presso l'**IRCCS Policlinico San Matteo** con qualifica equiparata a Dirigente Biologo presso il laboratorio di Genetica Molecolare, Patologia Cardiovascolare e dei Trapianti. Dicembre 2007: vinto incarico come Dirigente Biologo c/o la **Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo** nell'Area Trapiantologica.

• Luglio 2002-Dicembre 2004



Coordinatore Europeo di un Network di Ricerca Clinica per **Applied Biosystems**; "Application Specialist di Quantitative PCR e SNPs detection".



• 2002



Iniziata Scuola di Specialità in Genetica Medica presso l'**Università degli Studi di Trieste**, direttore Prof. A. Amoroso (ora Prof. P. Gasparini). 6 Dicembre 2006 **conseguita la specialità in Genetica Medica** con la votazione di 50/50, discutendo la tesi dal titolo "Variabilità fenotipica in una serie consecutiva di pazienti con cardiomiopatia ipertrofica a genotipo noto" sotto la supervisione della Prof.ssa E. Arbustini.



• Ottobre 1998-Luglio 2002



Specialista (a tempo indeterminato) presso Applied Biosystems (Monza) di *In situ* PCR, di PCR quantitativa *Real Time* e di *Genetic Analysis*.

• 7 Maggio 1998

Esame finale di **Dottorato di Ricerca** (X Ciclo, **Università degli Studi di Pavia**) presso l'Università di Tor Vergata (Roma) discutendo la tesi "Plasticità del Genoma e Riarrangiamenti Cariotipici nei Generi *Mus* e *Proechimys*" sotto la



Università degli Studi di Pavia

- **Ottobre 1997-Marzo 1998**



Università degli Studi di Pavia



supervisione del Prof. *CA Redi*.

Conseguimento di Dottorato in Biologia Cellulare ed Animale X Ciclo sotto la supervisione del Prof. *CA Redi*; **Superato esame di Stato** (15 Dicembre 1997) per successiva **iscrizione all'Albo dei Biologi** (*Tessera numero 051538 del 31-01-2002*); borsista per il Ministero dei Beni Culturali (Museo Etnografico L. Pigorini; P. 5540).

- **1 Settembre 1996-Ottobre 1997**



Università degli Studi di Pavia

Tirocinio annuale propedeutico all'iscrizione all'Albo nazionale dei Biologi; continuazione dottorato e Supervisione di tesisti interni al laboratorio.

Maggio 1995- Settembre 1996



Università degli Studi di Pavia



Human Genetics Unit

Gennaio 1995

Stage di ricerca e dottorato al Western General Hospital di Edimburgo nella sezione di Genetica Umana sotto la supervisione del Dr *D. Kipling*; *grant* HGMP (Human Genome Mapping Project).

Vincitore concorso di Dottorato di Ricerca in Biologia Cellulare ed Animale (X Ciclo) all'Università di Pavia sotto la supervisione del Prof. *CA Redi*.



Università degli Studi di Pavia

Ottobre 1994- Dicembre 1994



Università degli Studi di Pavia

Vincitore di una borsa bandita dall'Università di Pavia e CNR per la collezione di reperti biologici inerenti al territorio lombardo (P. 165492 ratificato il 21.12.1995).

Luglio 1994



Università degli Studi di Pavia

Laurea in Scienze Biologiche ad indirizzo Molecolare all'**Università di Pavia** con punteggio di 110/110 e lode sotto la supervisione del Prof. *CA Redi* discutendo una tesi dal titolo "Ruolo delle Sequenze Satellite e Telomeriche nei Processi di Traslocazione Cromosomica (Robertsoniana)".

Luglio 1989

Licenza scientifica superiore al Liceo Scientifico di Magenta «Donato Bramante» con punteggio di 52/60.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- 1994 Laurea in Scienze Biologiche (Votazione 110/110 con Lode); Università degli Studi di Pavia
- 1998 Diploma di Dottorato in Biologia Cellulare ed Animale; Università di Pavia
- 2006 Specializzazione in Genetica Medica (Votazione 50/50); Università di Trieste

Memberships

Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU); membro della Società Europea di Genetica Umana (ESHG); membro del Working Group di Atherosclerosis and Vascular Biology della Società Europea di Cardiologia (ESC)

Editorial Board

DataSets in Molecular Genetics; Past Editor di *Genetics of Multifactorial Disorders*

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

Le tematiche di specifica competenza sono:

Patologia Cardiocerebrovascolare

Terminata questa fase ed in concomitanza della Specialità in Genetica Medica, mi sono sempre più avvicinato alla **patologia umana ed ereditaria** con orientamento alla Medicina Molecolare. Questo ha coinciso con l'applicazione routinaria di tutte le metodiche disponibili per affrontare problematiche di genetica molecolare (dall PCR di base fino alle moderne tecniche di NGS su diverse piattaforme fra cui Illumina ed Ion Torrent tanto in manuale quanto in maniera automatizzata) ma anche con la pratica quotidiana del *counselling* genetico diretto:

- a malattie mendeliane monofattoriali quali la **Sindrome di Marfan (MFS1 e MFS2)**, **Sindromi di Loeys-Dietz (LDS1 e LDS2)**, **Sindrome di Ehlers-Danlos (EDS tipo IV)**, **Sindrome di Noonan**, **Sindrome di Barth**, malattia di **Anderson-Fabry**, distrofinopatie, sordità a base genetica
- malattie multigeniche quali **le cardiomiopatie ipertrofiche, dilatative, a miocardio non compatto e restrittive**
- malattie multifattoriali come la **Sindrome di Takotsubo**

Tale attività è inoltre comprovata da oltre 8000 esami di laboratorio refertati presso la Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo e dei più di 1200 esami di laboratorio refertati presso l'AO Ospedale Cà Granda Niguarda e che ha caratterizzato, con alto valore di IF, la produzione scientifica di questi ultimi anni.

L'attività di ricerca si è sempre di più focalizzata sull'analisi dei *pathways* di espressione genica ed in particolare del "TGFb signalling pathway" (GO: 0003710) nelle nuove patologie cardiovascolari quali le Sindromi di Loeys-Dietz (MIM #609192, #610380, #608967, #610168). Tale tipologia di analisi si è avvalsa dell'analisi dell'intero trascrittoma tramite microarrays e successiva validazione tramite Q-PCR, dei meccanismi eziopatologici alla base di questa patologia. Questo ha contribuito l'ottenimento del grant Telethon GGP08238 "Effects of Angiotensin II receptor blocker (losartan) vs selective b1 receptor blocker (nebivolol) vs the association of both on the quantitative gene expression of the TGFb pathway and TGFb levels in 300 FBN1-genotyped patients with Marfan Syndrome" con decorrenza dalla seconda metà del 2008.

Recentemente l'attività di ricerca si è concentrata sullo studio delle cardiomiopatie -in particolare della cardiomiopatia ipertrofica (MIM #192600)- con lo scopo di:

- evidenziare e caratterizzare i diversi fenotipi nell'ambito della stessa patologia
- creare correlazioni genotipo-fenotipo
- identificare pazienti che possano beneficiare di nuove terapie mediante l'analisi del genotipo

Tale attività ha permesso l'ottenimento di fondi di ricerca per una **Ricerca Finalizzata Ministeriale "RF 2010-2313451 Hypertrophic cardiomyopathy: new insights from deep sequencing and psycosocial evaluation"** di cui sono responsabile nella sua sezione dedicata alla Next Generation Sequencing (510.000 € di cui 100.000 assegnati alla propria unità).

Inoltre sono stato nello Steering Committee dello studio "**GISSI OUTLIERS. Valvola Aortica Bicuspid BAV**" sponsorizzato dal **Centro Studi ANMCO** (Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri)-**HCF** (Heart Care Fundation): in questo studio mi sono occupato di caratterizzare dal punto di vista genetico fenotipi estremi di pazienti con bicuspidia aortica (24.000 € assegnati alla propria unità).

Sono stato inoltre responsabile della componente Genetica del Progetto di Ricerca **Epidemiologia e Genetica della Morte Improvvisa cardiaca in sardegnae correlazione sulle "canalopatie"** (Codice CRP-61675; 80.000 € assegnati alla propria unità).

Sono titolare di un progetto di ricerca (valore assegnatario di circa 20.000 €) fra l'**Agenzia Spaziale Italiana e l'Università degli Studi di Firenze** (la mia Unità fa capo all'Università del Molise) sulla capacità di riparazione delle cicatrici nello spazio (**Wound healing in space**).

CAPACITÀ E COMPETENZE RELAZIONALI

La mia capacità di risolvere ed affrontare problemi di natura tecnica è documentata dalla produzione di un *kit* e da un *US patent* in fase di ottenimento (il patent si basa sull'utilizzo di due geni in contemporanea per la determinazione quantitativa ed il contemporaneo sexing di tracce di DNA umano)

Parallelamente possiedo una buona capacità organizzativa sia a livello personale che a livello di *team*: questo è derivato dal coordinamento di tre anni di attività di un network europeo di ricerca clinica applicata che ha portato alla produzione di un protocollo europeo per la determinazione della malattia minima residua in ambito oncoematologico (pubblicato su *Blood*). Tale attività è stata svolta quotidianamente presso il **Laboratorio di Genetica Molecolare** della Prof.ssa **Eloisa Arbustini** in collaborazione con la Dr.ssa **Maurizia Grasso**, alla quale sono state trasferite le nozioni da me acquisite in questi anni e da cui ho appreso la pratica quotidiana della diagnostica molecolare così come della ricerca traslazionale delle malattie genetiche con ricaduta cardiovascolare.

Negli ultimi anni l'attività di diagnostica molecolare nell'ambito delle cardiomiopatie eredo-familiari è stata svolta presso il **Laboratorio di Patologia Molecolare** dell'AO Ospedale Cà Granda Niguarda (Milano) sotto la supervisione dei Dr Silvio Veronese e Dr.ssa **Piera Angelica Merlini** con particolare riguardo per le Cardiomiopatie Ipertrofiche e Cardiomiopatie Aritmogene; poi l'attenzione si è rivolta alla genetica della cardiopatia ischemica giovanile, attività di ricerca che ha meritato un finanziamento dedicato dalla **Regione Emilia Romagna**, Area 1 "Personalised Medicine: from bench to bedside" presso l'UO di Cardiologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma presso la supervisione del Dr **Diego Ardissino** nell'ambito. Negli ultimi anni mi sono avvicinato alle canalopatie presso l'**UO di Cardiologia** dell'Ospedale Sa Francesco del Dr **G Casu** dove ho svolto il ruolo di diagnostica Molecolare e Genetica.

Infine mi sono avvicinato alla Patologia Clinica concludendo quindi l'iter laboratoristico. Presso il **POC del SS Annunziata di Taranto** mi occupo di Medicina di laboratorio tanto in regime di routine quanto in regime di urgenza (ivi comprese le catene di custodia e le analisi dei liquori) pur mantenendo le competenze molecolari e genetiche acquisite nel corso degli anni.

Il sottoscritto è consapevole che in caso di dichiarazioni non veritiere, di formazione o uso di atti falsi verrà punito ai sensi del Codice Penale e delle Leggi Speciali in materia così come previsto dall'art. 76 del DPR n 445/2000 e che, inoltre, qualora dal controllo effettuato emerga la non verità del contenuto delle dichiarazioni rese, decadrà dai benefici eventualmente conseguiti al provvedimento emanato sulla base della dichiarazione non veritiera -art 75 del DPR n 445/2000.

E' inoltre informato ai sensi e per gli effetti di cui all'art 13 D. Lgs 30/06/2003 n 196 che i dati personali raccolti saranno trattati anche con strumenti informatici esclusivamente nell'ambito del procedimento per il quale la presente dichiarazione viene resa.

Grottaglie, 7 Marzo 2020

Pubblicazioni ed Abstract (è segnalato il periodo fino al 2015 mediante linea tratteggiata; le altre pubblicazioni sono state aggiunte per completezza)

1. Dias-Santos FF, Marziliano N. When Coronary Artery Disease Meets a Channelopathy: An Unexpected Dangerous Date. *Cardiology*. 2020;145(1):46-47
2. Marziliano N, Orrù V, Secci T, Uras S, Reverberi C, Fiscella A, Fiscella D, Merlini PA, Scarano MI, Intrieri M. Compound sarcomeric mutations causing hypertrophic cardiomyopathy in a young Sardinian soccer player: a family affair. *J Sports Med Phys Fitness*. 2019
3. Patel RS, Schmidt AF, Tragante V, McCubrey RO, Holmes MV, Howe LJ, Direk K, Åkerblom A, Leander K, Virani SS, Kaminski KA, Muehlschlegel JD, Dubé MP, Allayee H, Almgren P, Alver M, Baranova EV, Behloul H, Boeckx B, Braund PS, Breitling LP, Delgado G, Duarte NE, Dufresne L, Eriksson N, Foco L, Gijsberts CM, Gong Y, Hartiala J, Heydarpour M, Hubacek JA, Kleber M, Kofink D, Kuukasjärvi P, Lee VV, Leisher A, Lenzini PA, Levin D, Lyytikäinen LP, Martinelli N, Mons U, Nelson CP, Nikus K, Pilbrow AP, Ploski R, Sun YV, Tanck MWT, Tang WHW, Trompet S, van der Laan SW, van Setten J, Vilmundarson RO, Viviani Anselmi C, Vlachopoulou E, Boerwinkle E, Briguori C, Carlquist JF, Carruthers KF, Casu G, Deanfield J, Deloukas P, Dudbridge F, Fitzpatrick N, Gigante B, James S, Lokki ML, Lotufo PA, Marziliano N, Mordi IR, Muhlestein JB, Newton Cheh C, Pitha J, Saely CH, Samman-Tahhan A, Sandesara PB, Teren A, Timmis A, Van de Werf F, Wauters E, Wilde AAM, Ford I, Stott DJ, Algra A, Andreassi MG, Ardissino D, Arsenault BJ, Ballantyne CM, Bergmeijer TO, Bezzina CR, Body SC, Bogaty P, de Borst GJ, Brenner H, Burkhardt R, Carpeggiani C, Condorelli G, Cooper-DeHoff RM, Cresci S, de Faire U, Doughty RN, Drexel H, Engert JC, Fox KAA, Girelli D, Hagström E, Hazen SL, Held C, Hemingway H, Hoefer IE, Hovingh GK, Johnson JA, de Jong PA, Jukema JW, Kaczor MP, Kähönen M, Kettner J, Kiliszek M, Klungel OH, Lagerqvist B, Lambrechts D, Laurikka JO, Lehtimäki T, Lindholm D, Mahmoodi BK, Maitland-van der Zee AH, McPherson R, Melander O, Metspalu A, Pepinski W, Olivieri O, Opolski G, Palmer CN, Pasterkamp G, Pepine CJ, Pereira AC, Pilote L, Quyyumi AA, Richards AM, Sanak M, Scholz M, Siegbahn A, Sinisalo J, Smith JG, Spertus JA, Stewart AFR, Szczeklik W, Szpakowicz A, Ten Berg JM, Thanassoulis G, Thiery J, van der Graaf Y, Visseren FLJ, Waltenberger J; CARDIoGRAMPlusC4D Consortium, Van der Harst P, Tardif JC, Sattar N, Lang CC, Pare G, Brophy JM, Anderson JL, März W, Wallentin L, Cameron VA, Horne BD, Samani NJ, Hingorani AD, Asselbergs FW. Association of Chromosome 9p21 With Subsequent Coronary Heart Disease Events. *Circ Genom Precis Med*. 2019 Apr;12(4):e002471
4. Patel RS, Tragante V, Schmidt AF, McCubrey RO, Holmes MV, Howe LJ, Direk K, Åkerblom A, Leander K, Virani SS, Kaminski KA, Muehlschlegel JD, Allayee H, Almgren P, Alver M, Baranova EV, Behloul H, Boeckx B, Braund PS, Breitling LP, Delgado G, Duarte NE, Dubé MP, Dufresne L, Eriksson N, Foco L, Scholz M, Gijsberts CM, Glinge C, Gong Y, Hartiala J, Heydarpour M, Hubacek JA, Kleber M, Kofink D, Kotti S, Kuukasjärvi P, Lee VV, Leisher A, Lenzini PA, Levin D, Lyytikäinen LP, Martinelli N, Mons U, Nelson CP, Nikus K, Pilbrow AP, Ploski R, Sun YV, Tanck MWT, Tang WHW, Trompet S, van der Laan SW, Van Setten J, Vilmundarson RO, Viviani Anselmi C, Vlachopoulou E, Al Ali L, Boerwinkle E, Briguori C, Carlquist JF, Carruthers KF, Casu G, Deanfield J, Deloukas P, Dudbridge F, Engström T, Fitzpatrick N, Fox K, Gigante B, James S, Lokki ML, Lotufo PA, Marziliano N, Mordi IR, Muhlestein JB, Newton-Cheh C, Pitha J, Saely CH, Samman-Tahhan A, Sandesara PB, Teren A, Timmis A, Van de Werf F, Wauters E, Wilde AAM, Ford I, Stott DJ, Algra A, Andreassi MG, Ardissino D, Arsenault BJ, Ballantyne CM, Bergmeijer TO, Bezzina CR, Body SC, Boersma EH, Bogaty P, Bots ML, Brenner H, Bruggs JJ, Burkhardt R, Carpeggiani C, Condorelli G, Cooper-DeHoff RM, Cresci S, Danchin N, de Faire U, Doughty RN, Drexel H, Engert JC, Fox KAA, Girelli D, Grobbee DE, Hagström E, Hazen SL, Held C, Hemingway H, Hoefer IE, Hovingh GK, Jabbari R, Johnson JA, Jukema JW, Kaczor MP, Kähönen M, Kettner J, Kiliszek M, Klungel OH, Lagerqvist B, Lambrechts D, Laurikka JO, Lehtimäki T, Lindholm D, Mahmoodi BK, Maitland-van der Zee AH, McPherson R, Melander O, Metspalu A, Niemcunowicz-Janica A, Olivieri O, Opolski G, Palmer CN, Pasterkamp G, Pepine CJ, Pereira AC, Pilote L, Quyyumi AA, Richards AM, Sanak M, Siegbahn A, Simon T, Sinisalo J, Smith JG, Spertus JA, Stender S, Stewart AFR, Szczeklik W, Szpakowicz A, Tardif JC, Ten Berg JM, Tfelt-Hansen J, Thanassoulis G, Thiery J, Torp-Pedersen C, van der Graaf Y, Visseren FLJ, Waltenberger J, Weeke PE, Van der Harst P, Lang CC, Sattar N, Cameron VA, Anderson JL, Brophy JM, Pare G, Horne BD, März W, Wallentin L, Samani NJ, Hingorani AD, Asselbergs FW. Subsequent Event Risk in Individuals With Established Coronary Heart Disease. *Circ Genom Precis Med*. 2019 Apr;12(4):e002470.
5. Medoro A, Bartollino S, Mignogna D, Marziliano N, Porcile C, Nizzari M, Florio T, Pagano A, Raimo G, Intrieri M, Russo C. Proteases Upregulation in Sporadic Alzheimer's Disease Brain. *J Alzheimers Dis*. 2019;68(3):931-938.

6. Marziliano N. Expanding the spectrum of causative mutations of Marfan syndrome: Is there a role for the elastin gene? *Med Hypotheses*. 2019 Feb;123:1.
7. Serra W, Marziliano N. Role of cardiac imaging in Anderson-Fabry cardiomyopathy. *Cardiovasc Ultrasound*. 2019 Jan 23;17(1):1
8. Merella P, Lorenzoni G, Marziliano N, Berne P, Viola G, Pischedda P, Casu G. Nonvalvular atrial fibrillation in high- hemorrhagic-risk patients: state of the art of percutaneous left atrial appendage occlusion. *J Cardiovasc Med (Hagerstown)*. 2018 Nov 13.
9. N Marziliano, C Reverberi, S Uras, P Merella, P Berne, G Piras, M Monne. Diagnostic yield of sequencing lipoprotein lipase genes pathway in patients with severe hypercholesterolemia. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS* 26, 269-270 **(ABSTRACT)**
10. N Marziliano, P Berne, V Carboni, G Piras, M Monne, R Asproni, A Uras. The second report of early somatic mosaicism as cause of life threatening cardiac arrhythmias. *EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS* 26, 284-284 **(ABSTRACT)**
11. Lorenzoni G, Merella P, Viola G, Marziliano N, Casu G. An Impressive Case of "Honeycomb" In-Stent Restenosis. *J Invasive Cardiol*. 2018 Sep;30(9):E99.
12. Cabizosu A, Carboni N, Martinez-Almagro Andreo A, Vegara-Meseguer JM, Marziliano N, Gea Carrasco G, Casu G. Theoretical basis for a new approach of studying Emery-Dreifuss muscular dystrophy by means of thermography. *Med Hypotheses*. 2018 Sep;118:103-106.
13. Merella P, Lorenzoni G, Marziliano N, Viola G, Berne P, Motta G, Casu G. Spontaneous Retrograde Embolization From an Infarct-Related Artery to a Bystander Nonculprit Artery: An Unclear Pathophysiological Mechanism? *JACC Cardiovasc Interv*. 2018 May 14;11(9):e69-e71
14. Lévy J, Haye D, Marziliano N, Casu G, Guimiot F, Dupont C, Teissier N, Benzacken B, Gressens P, Pipiras E, Verloes A, Tabet AC. EFNB2 haploinsufficiency causes a syndromic neurodevelopmental disorder. *Clin Genet*. 2018 Jun;93(6):1141-1147.
15. Berne P, Viola G, Motta G, Marziliano N, Carboni V, Casu G. Changing place, changing future: Repositioning a subcutaneous implantable cardioverter-defibrillator can resolve inappropriate shocks secondary to myopotential oversensing. *HeartRhythm Case Rep*. 2017 Aug 1;3(10):475-478.
16. N Marziliano, P Berne, V Carboni, G Piras, M Monne, R Asproni, A Uras. P1697The second report of early somatic mosaicism as cause of life-threatening cardiac arrhythmias. *European Heart Journal* 38 (suppl_1) **(ABSTRACT)**
17. N Marziliano, C Reverberi, S Uras, PA Merella, PA Berne, V Carboni, G Casu, M Intrieri. P2992Clinical utility of sequencing lipoprotein lipase genes pathway in patients with severe hypercholesterolemia. *European Heart Journal* 38 (suppl_1) **(ABSTRACT)**
18. Marziliano N, Fiorilli Giovanni, Casu, Gavino, La Delfa, Gennaro, Occhipinti, David, Fiscella, Damiana, Berne, Paola, Iuliano, Enzo, Ardissino, Maddalena, Intrieri, Mariano. Prevalenza dei genotipi RR del locus ACTN3-R577X in una popolazione sarda di atleti professionisti di muay thay. *MEDICINA DELLO SPORT*, vol. 70, p. 503-511
19. S Bartollino, A Medoro, N Marziliano, D Mignogna, G Raimo, M Intrieri. Analysis of protease levels in brain samples from Alzheimer's patients. EdISESrl–Piazza Dante 89–80135 Napoli Tel. 081/7441706-07 Fax. 081/7441705 **(ABSTRACT)**
20. Webb TR, Erdmann J, Stirrups KE, Stitzel NO, Masca NG, Jansen H, Kanoni S, Nelson CP, Ferrario PG, König IR, Eicher JD, Johnson AD, Hamby SE, Betsholtz C, Ruusalepp A, Franzén O, Schadt EE, Björkegren JL, Weeke PE, Auer PL, Schick UM, Lu Y, Zhang H, Dube MP, Goel A, Farrall M, Peloso GM, Won HH, Do R, van Iperen E, Kruppa J, Mahajan A, Scott RA, Willenborg C, Braund PS, van Capelleveen JC, Doney AS, Donnelly LA, Asselta R, Merlini PA, Duga S, Marziliano N, Denny JC, Shaffer C, El-Mokhtari NE, Franke A, Heilmann S, Hengstenberg C, Hoffmann P, Holmen OL, Hveem K, Jansson JH, Jöckel KH, Kessler T, Kriebel J, Laugwitz KL, Marouli E, Martinelli N, McCarthy MI, Van Zuydam NR, Meisinger C, Esko T, Mihailov E, Escher SA, Alver M, Moebus S, Morris AD, Virtamo J, Nikpay M, Olivieri O, Provost S, AlQarawi A, Robertson NR, Akinsanya KO, Reilly DF, Vogt TF, Yin W, Asselbergs FW, Kooperberg C, Jackson RD, Stahl E, Müller-Nurasyid M, Strauch K, Varga TV, Waldenberger M; Wellcome Trust Case Control Consortium., Zeng L, Chowdhury R, Salomaa V, Ford I, Jukema JW, Amouyel P, Kontto J; MORGAM Investigators., Nordestgaard BG, Ferrières J, Saleheen D, Sattar N, Surendran P, Wagner A, Young R, Howson JM, Butterworth AS, Danesh J, Ardissino D, Bottinger EP, Erbel R, Franks PW, Girelli D, Hall AS, Hovingh GK, Kastrati A, Lieb W, Meitinger T, Kraus WE, Shah SH, McPherson R, Orho-Melander M, Melander O, Metspalu A, Palmer CN, Peters A, Rader DJ, Reilly MP, Loos RJ, Reiner AP, Roden DM, Tardif JC, Thompson JR, Wareham NJ, Watkins H, Willer CJ, Samani NJ, Schunkert H, Deloukas P, Kathiresan S; Myocardial Infarction Genetics and CARDIOGRAM Exome Consortia Investigators. Systematic Evaluation of Pleiotropy Identifies 6 Further Loci Associated With Coronary Artery Disease. *J Am Coll Cardiol*. 2017 Feb 21;69(7):823-836. doi: 10.1016/j.jacc.2016.11.056.

21. N Marziliano, P Berne, G Viola, V Carboni, D Fiscella, A Fiscella. The burden of complex arrhythmic genotypes in a consecutive series of Sardinian population of patients with primary arrhythmic disorders. *EUROPEAN HEART JOURNAL* 37, 682-682 (**ABSTRACT**)
22. N Marziliano, P Berne, D Fiscella, A Fiscella, M Monne, G Piras. Genetic testing in a consecutive series of young athletes with suspected catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *EUROPEAN HEART JOURNAL* 37, 682-682 (**ABSTRACT**)
23. G Piras, R Asproni, M Monne, AD Palmas, A Uras, N Marziliano, G Latte. MUTATIONAL PROFILE BY NEXT-GENERATION SEQUENCING IN ACUTE MYELOID LEUKEMIA (AML): A SINGLE CENTER EXPERIENCE. *HAEMATOLOGICA* 101, 670-670 (**ABSTRACT**)
24. Gaibazzi N, Bianconcini M, Marziliano N, Parrini I, Conte MR, Siniscalchi C, Faden G, Faggiano P, Pigazzani F, Grassi F, Albertini L. Scar Detection by Pulse-Cancellation Echocardiography: Validation by CMR in Patients With Recent STEMI. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2016 May 13
25. Myocardial Infarction Genetics and CARDIoGRAM Exome Consortia Investigators. Coding Variation in ANGPTL4, LPL, and SVEP1 and the Risk of Coronary Disease. *N Engl J Med*. 2016 Mar 24;374(12):1134-44
26. Serra W, Marziliano N, Corradi D, Brigati F, Intrieri M, Sapere N, Merlini PA and Ardissino D. Compound BMPR2 gene mutations in a fatal idiopathic pulmonary arterial hypertension. *Europ Journal Medical Genetics* 2015.
27. Pieruzzi F, Pieroni M, Zachara E, Marziliano N, Morrone A, Cecchi F. Heart involvement in Anderson-Fabry disease: Italian recommendations for diagnostic, follow-up and therapeutic management]. *G Ital Cardiol (Rome)*. 2015 Nov;16(11):630-8. doi: 10.1714/2066.22434. Italian.
28. Marziliano N, Notarangelo MF, Cereda M, Caporale V, Coppini L, Demola MA, Guidorossi A, Crocamo A, Pigazzani F, Boffetti F, Del Giudice F, Orsini F, Pirola D, Cocci A, Manzalini C, Casu G, Bianchessi M, Ardissino D, Merlini PA. Rapid and portable, lab-on-chip, point-of-care genotyping for evaluating clopidogrel metabolism. *Clin Chim Acta*. 2015 Dec 7;451(Pt B):240-6. doi: 10.1016/j.cca.2015.10.003. Epub 2015 Oct 8.
29. Mignani R, Gallieni M, Feriozzi S, Pisani A, Marziliano N, Morrone A. [The nephropathy in the Anderson-Fabry disease: new recommendations for the diagnosis, the follow-up and the therapy]. *G Ital Nefrol*. 2015 Jul-Aug;32(4). pii: gin/32.4.11. Italian.
30. Santulli G, Pagano G, Sardu C, Xie W, Reiken S, D'Ascia SL, Cannone M, Marziliano N, Trimarco B, Guise TA, Lacampagne A, Marks AR. Calcium release channel RyR2 regulates insulin release and glucose homeostasis. *J Clin Invest*. 2015 May;125(5):1968-78. doi: 10.1172/JCI79273. Epub 2015 Apr 6.
31. Gaibazzi N, Marziliano N, Porter TR, Negri G, Demola MA, Reverberi C, Ardissino D. Assessment of DNA damage associated with standard or contrast diagnostic echocardiography. *Int J Cardiol*. 2015 Feb 1;180:96-9. doi: 10.1016/j.ijcard.2014.11.140. Epub 2014 Nov 26.
32. Stitzel NO, Won HH, Morrison AC, Peloso GM, Do R, Lange LA, Fontanillas P, Gupta N, Duga S, Goel A, Farrall M, Saleheen D, Ferrario P, König I, Asselta R, Merlini PA, Marziliano N, Notarangelo MF, Schick U, Auer P, Assimes TL, Reilly M, Wilensky R, Rader DJ, Hovingh GK, Meitinger T, Kessler T, Kastrati A, Laugwitz KL, Siscovick D, Rotter JJ, Hazen SL, Tracy R, Cresci S, Spertus J, Jackson R, Schwartz SM, Natarajan P, Crosby J, Muzny D, Ballantyne C, Rich SS, O'Donnell CJ, Abecasis G, Sunyaev S, Nickerson DA, Buring JE, Ridker PM, Chasman DI, Austin E, Ye Z, Kullo IJ, Weeke PE, Shaffer CM, Bastarache LA, Denny JC, Roden DM, Palmer C, Deloukas P, Lin DY, Tang ZZ, Erdmann J, Schunkert H, Danesh J, Marrugat J, Elosua R, Ardissino D, McPherson R, Watkins H, Reiner AP, Wilson JG, Altshuler D, Gibbs RA, Lander ES, Boerwinkle E, Gabriel S, Kathiresan S. Inactivating mutations in NPC1L1 and protection from coronary heart disease. *N Engl J Med*. 2014 Nov 27;371(22):2072-82. doi: 10.1056/NEJMoa1405386. Epub 2014 Nov 12.
33. Girolami F, Iacone M, Tomberli B, Bardi S, Benelli M, Marsegli G, Pescucci C, Pezzoli L, Sana ME, Basso C, Marziliano N, Merlini PA, Fornaro A, Cecchi F, Torricelli F, Olivetto I. Novel Alpha-Actinin 2 Variant Associated with Familial Hypertrophic Cardiomyopathy and Juvenile Atrial Arrhythmias: A Massively Parallel Sequencing Study. *Circ Cardiovasc Genet*. 2014 Aug 30. pii: CIRCGENETIC.
34. Cataldo S, Annoni GA, Marziliano N. The perfect storm? Histiocytoid cardiomyopathy and compound CACNA2D1 and RANGRF mutation in a baby. *Cardiol Young*. 2015 Jan 17:1-3.
35. -----
--
36. Carubbi C, Mirandola P, Mattioli M, Galli D, Marziliano N, Merlini PA, Lina D, Notarangelo F, Cozzi MR, Gesi M, Ardissino D, De Marco L, Vitale M, Gobbi G. Protein kinase C ϵ expression in platelets from patients with acute myocardial infarction. *PLoS One*. 2012;7(10):e46409.
37. Lucas G, Lluis-Ganella C, Subirana I, Musameh MD, Gonzalez JR, Nelson CP, Sentí M; Myocardial

- Infarction Genetics Consortium; Wellcome Trust Case Control Consortium, Schwartz SM, Siscovick D, O'Donnell CJ, Melander O, Salomaa V, Purcell S, Altshuler D, Samani NJ, Kathiresan S, Elosua R. Hypothesis-based analysis of gene-gene interactions and risk of myocardial infarction. *PLoS One*. 2012;7(8):e41730. Epub 2012 Aug 2.
38. Marziliano N, Merlini PA, Vignati G, Orsini G, Motta V, Bandiera L, Intrieri M and Veronese S. A case of compound mutations in the *MYBPC3* gene associated with bi-ventricular hypertrophy and neonatal death. *Neonatology*
 39. Wegmann D, Trynka G, Gutierrez-Achury J, Do R, Voight BF, Kraft P, Chen R, Kallberg HJ, Kurreeman FA; Diabetes Genetics Replication and Meta-analysis Consortium; Voight BF, Scott LJ, Steinthorsdottir V, Morris AP, Dina C, Welch RP, Zeggini E, Huth C, Aulchenko YS, Thorleifsson G, McCulloch LJ, Ferreira T, Grallert H, Amin N, Wu G, Willer CJ, Raychaudhuri S, McCarroll SA, Langenberg C, Hofmann OM, Dupuis J, Qi L, Segrè AV, van Hoek M, Navarro P, Ardlie K, Balkau B, Benediktsson R, Bennett AJ, Blagieva R, Boerwinkle E, Bonnycastle LL, Boström KB, Bravenboer B, Bumpstead S, Burt NP, Charpentier G, Chines PS, Cornelis M, Couper DJ, Crawford G, Doney AS, Elliott KS, Elliott AL, Erdos MR, Fox CS, Franklin CS, Ganser M, Gieger C, Grarup N, Green T, Griffin S, Groves CJ, Guiducci C, Hadjadj S, Hassanali N, Herder C, Isomaa B, Jackson AU, Johnson PR, Jørgensen T, Kao WH, Klopp N, Kong A, Kraft P, Kuusisto J, Lauritzen T, Li M, Lieveise A, Lindgren CM, Lyssenko V, Marre M, Meitinger T, Midthjell K, Morken MA, Narisu N, Nilsson P, Owen KR, Payne F, Perry JR, Petersen AK, Platou C, Proença C, Prokopenko I, Rathmann W, Rayner NW, Robertson NR, Rocheleau G, Roden M, Sampson MJ, Saxena R, Shields BM, Shrader P, Sigurdsson G, Sparsø T, Strassburger K, Stringham HM, Sun Q, Swift AJ, Thorand B, Tichet J, Tuomi T, van Dam RM, van Haeften TW, van Herpt T, van Vliet-Ostapchouk JV, Walters GB, Weedon MN, Wijmenga C, Witteman J, Bergman RN, Cauchi S, Collins FS, Gloyn AL, Gyllenstein U, Hansen T, Hide WA, Hitman GA, Hofman A, Hunter DJ, Hveem K, Laakso M, Mohlke KL, Morris AD, Palmer CN, Pramstaller PP, Rudan I, Sijbrands E, Stein LD, Tuomilehto J, Uitterlinden A, Walker M, Wareham NJ, Watanabe RM, Abecasis GR, Boehm BO, Campbell H, Daly MJ, Hattersley AT, Hu FB, Meigs JB, Pankow JS, Pedersen O, Wichmann HE, Barroso I, Florez JC, Frayling TM, Groop L, Sladek R, Thorsteinsdottir U, Wilson JF, Illig T, Froguel P, van Duijn CM, Stefansson K, Altshuler D, Boehnke M, McCarthy MI, Kathiresan S, Meigs JB, Williams G, Nathan DM, MacRae CA, O'Donnell CJ, Ardissino D, Merlini PA, Berzuini C, Bernardinelli L, Peyvandi F, Tubaro M, Celli P, Ferrario M, Fève R, Marziliano N, Casari G, Galli M, Ribichini F, Rossi M, Bernardi F, Zonzin P, Piazza A, Mannucci PM, Schwartz SM, Siscovick DS, Yee J, Friedlander Y, Elosua R, Marrugat J, Lucas G, Subirana I, Sala J, Ramos R, Salomaa V, Havulinna AS, Peltonen L, Melander O, Berglund G, Voight BF, Kathiresan S, Hirschhorn JN, Asselta R, Duga S, Sreafico M, Musunuru K, Daly MJ, Purcell S, Schwartz SM, Yee J, Kathiresan S, Lucas G, Subirana I, Elosua R, Surti A, Guiducci C, Gianniny L, Mirel D, Parkin M, Burt N, Gabriel SB, Kathiresan S, Wijmenga C, Gregersen PK, Alfredsson L, Siminovitch KA, Worthington J, de Bakker PI, Raychaudhuri S, Plenge RM, Stahl EA. Bayesian inference analyses of the polygenic architecture of rheumatoid arthritis. *Nat Genet* 2012;44:483-9.
 40. Ammirati E, Marziliano N, Vittori C, Pedrotti P, Bramerio M, Marttinelli L, Motta V, Orsin F, Veronese S, Merlini P, Frigerio M. The first Caucasian patient with the p.Val122Ile mutated-TTR treated with isolated heart transplantation. *Amyloid* 2012;19:113-7.
 41. Notarangelo MF, Marziliano N, Demola MA, Pigazzani F, Guidorossi A, Merlini, PA and Ardissino D. Genetic predisposition to atorvastatin-induced myopathy: a case report. *Journal of Clinical Pharmacy and Therapeutics* 2012; in press.
 42. Marziliano N, Sapere N, Orsini F, Motta V, Veronese S, Gambacorta M, Merlini PA, Intrieri M. A quantitative-PCR method protocol rapidly detects aGAL deletions/duplications in patients with Anderson-Fabry disease. *Molec Gent Metabolism* 2012; in press
 43. Notarangelo MF, Marziliano N, Giacalone R, Demola MA, Conte G, Mantovani F, Ardissino D. Stent thrombosis and clopidogrel response variability: is the genetic test useful in clinical practice?. *G Ital Cardiol*. 2011;12:686-9.
 44. Ardissino D, Berzuini C, Merlini PA, Mannuccio Mannucci P, Surti A, Burt N, Voight B, Tubaro M, Peyvandi F, Sreafico M, Celli P, Lina D, Notarangelo MF, Ferrario M, Fève R, Casari G, Galli M, Ribichini F, Rossi ML, Bernardi F, Marziliano N, Zonzin P, Mauri F, Piazza A, Foco L, Bernardinelli L, Altshuler D, Kathiresan S; Italian Atherosclerosis, Thrombosis and Vascular Biology Investigators. Influence of 9p21.3 genetic variants on clinical and angiographic outcomes in early-onset myocardial infarction. *J Am Coll Cardiol*. 2011;58:426-34.
 45. Monici M, Marziliano N, Cialdai F, Romano F, Cellai I, Benvenuta S, Cogoli A. *Plasmolisato di lievito vegetale. Promuove la differenziazione di cellule staminali. L'integratore Nutrizionale* 2011; 14:37-42.
 46. Marziliano N. Visual arts and genetics: lessons from the past. *Eur J Hum Genet*. 2011;19:122.
 47. Reilly MP, Li M, He J, Ferguson JF, Stylianou IM, Mehta NN, Burnett MS, Devaney JM, Knouff CW, Thompson JR, Horne BD, Stewart AF, Assimes TL, Wild PS, Allayee H, Nitschke PL, Patel RS;

- Myocardial Infarction Genetics Consortium (Marziliano N); Wellcome Trust Case Control Consortium, Martinelli N, Girelli D, Quyyumi AA, Anderson JL, Erdmann J, Hall AS, Schunkert H, Quertermous T, Blankenberg S, Hazen SL, Roberts R, Kathiresan S, Samani NJ, Epstein SE, Rader DJ. Identification of ADAMTS7 as a novel locus for coronary atherosclerosis and association of ABO with myocardial infarction in the presence of coronary atherosclerosis: two genome-wide association studies. *Lancet*. 2011;377:383-92.
48. Marziliano N, Orsini F, Veronese S, Colosimo A, Lauricella C, Motta V, Gambacorta M, Mauri F, Ardissino D, Merlini PA. *Commento editoriale. La genomica nella pratica clinica cardiologica: dalla risposta individuale alla terapia farmacologica alle malattie cardiovascolari ereditarie monogeniche*. [Genomics in cardiological clinical practice: from the individual response to drug therapy and monogenic cardiovascular disorders] *Giornale Italiano di Cardiologia* 2010;767– 768 (Italian).
 49. Ferrario M, Arbustini E, Massa M, Rosti V, Marziliano N, Raineri C, Campanelli R, Bertoletti A, De Ferrari GM, Klersy C, Angoli L, Bramucci E, Marinoni B, Ferlini M, Moretti E, Raisaro A, Repetto A, Schwartz PJ, Tavazzi L. High-dose erythropoietin in patients with acute myocardial infarction: A pilot, randomised, placebo-controlled study. *Int J Cardiol*. 2011;147:124-31.
 50. Magrassi L, Marziliano N, Inzani F, Cassini P, Chiaranda I, Skrap M, Pizzolito S, Arienta C, Arbustini E. EDG3 and SHC3 on chromosome 9q22 are co-amplified in human ependymomas. *Cancer Lett*. 2010;290:36-42
 51. Bozzola M, Travaglini P, Marziliano N, Meazza C, Pagani S, Grasso M, Tauber M, Diegoli M, Pilotto A, Disabella E, Tarantino P, Brega A, Arbustini E. The shortness of Pygmies is associated with severe under-expression of the growth hormone receptor. *Mol Genet Metab*. 2009;98:310-3
 52. Arbustini E, Pilotto A, Grasso M, Marziliano N, Serio A, Gambarin F, Pasotti M, Serafini E, Cassini P, Digioorgio B. Novel human pathological mutations. Gene symbol: LMNA. Disease: Cardiomyopathy, dilated with conduction defects. *Hum Genet*. 2009;125:350.
 53. Marziliano N, Grasso M, Pilotto A, Porcu E, Tagliani M, Disabella E, Diegoli M, Pasotti M, Favalli V, Serio A, Gambarin F, Tavazzi L, Klersy C, Arbustini E. Transcriptomic and Proteomic analysis in the cardiovascular settings: unravelling the disease? *J Cardiovasc Med* 2009;10:433-42.
 54. Myocardial Infarction Genetics Consortium*; The complete list of authors is as follows:, Kathiresan S, Voight BF, Purcell S, Musunuru K, Ardissino D, Mannucci PM, Anand S, Engert JC, Samani NJ, Schunkert H, Erdmann J, Reilly MP, Rader DJ, Morgan T, Spertus JA, Stoll M, Girelli D, McKeown PP, Patterson CC, Siscovick DS, O'Donnell CJ, Elosua R, Peltonen L, Salomaa V, Schwartz SM, Melander O, Altshuler D; Italian Atherosclerosis, Thrombosis and Vascular Biology Study., Ardissino D, Merlini PA, Berzuini C, Bernardinelli L, Peyvandi F, Tubaro M, Celli P, Ferrario M, Fève R, Marziliano N, Casari G, Galli M, Ribichini F, Rossi M, Bernardi F, Zonzin P, Piazza A, Mannucci PM; Heart Attack Risk in Puget Sound., Schwartz SM, Siscovick DS, Yee J, Friedlander Y; Registre Gironi del COR., Elosua R, Marrugat J, Lucas G, Subirana I, Sala J, Ramos R; Massachusetts General Hospital Premature Coronary Artery Disease Study., Kathiresan S, Meigs JB, Williams G, Nathan DM, Macrae CA, O'Donnell CJ; FINRISK., Salomaa V, Havulinna AS, Peltonen L; Malmo Diet and Cancer Study., Melander O, Berglund G; Stage 1 data analysis., Voight BF, Kathiresan S, Hirschhorn JN, Asselta R, Duga S, Spreafico M, Musunuru K, Daly MJ, Purcell S; Copy number variant analysis., Voight BF, Purcell S, Nemesh J, Korn JM, McCarroll SA; Stage 1 phenotype data assembly., Schwartz SM, Yee J, Kathiresan S, Lucas G, Subirana I, Elosua R; Stage 1 genome-wide genotyping., Surti A, Guiducci C, Gianniny L, Mirel D, Parkin M, Burt N, Gabriel SB; Replication studies:, Samani NJ, Thompson JR, Braund PS, Wright BJ, Balmforth AJ, Ball SG, Hall AS; Wellcome Trust Case Control Consortium; German MI Family Study I., Schunkert H, Erdmann J, Linsel-Nitschke P, Lieb W, Ziegler A, König IR, Hengstenberg C, Fischer M, Stark K, Grosshennig A, Preuss M, Wichmann HE, Schreiber S; Cardiogenics., Schunkert H, Samani NJ, Erdmann J, Ouwehand W, Hengstenberg C, Deloukas P, Scholz M, Cambien F; Cardiogenics.; PennCATH/MedSTAR., Reilly MP, Li M, Chen Z, Wilensky R, Matthai W, Qasim A, Hakonarson HH, Devaney J, Burnett MS, Pichard AD, Kent KM, Satler L, Lindsay JM, Waksman R, Epstein SE, Rader DJ; Acute Myocardial Infarction Gene Study/Dortmund Health Study., Scheffold T, Berger K, Stoll M, Häge A; Verona Heart Study., Girelli D, Martinelli N, Olivieri O, Corrocher R; Mid-America Heart Institute., Morgan T, Spertus JA; Irish Family Study., McKeown PP, Patterson CC; German MI Family Study II., Schunkert H, Erdmann J, Linsel-Nitschke P, Lieb W, Ziegler A, König IR, Hengstenberg C, Fischer M, Stark K, Grosshennig A, Preuss M, Wichmann HE, Schreiber S; deCODE Study., Hólm H, Thorleifsson G, Thorsteinsdottir U, Stefansson K; INTERHEART., Engert JC, Do R, Xie C, Anand S; MIGen steering committee., Kathiresan S, Ardissino D, Mannucci PM, Siscovick D, O'Donnell CJ, Samani NJ, Melander O, Elosua R, Peltonen L, Salomaa V, Schwartz SM, Altshuler D. Genome-wide association of early-onset myocardial infarction with single nucleotide polymorphisms and copy number variants. *Nat Genet*. 2009;41:334-41.
 55. Faivre L, Collod-Beroud G, Callewaert B, Child A, Binquet C, Gautier E, Loeys BL, Arbustini E, Mayer K,

- Arslan-Kirchner M, Stheneur C, Kiotsekoglou A, Comeglio P, Marziliano N, Wolf JE, Bouchot O, Khau-Van-Kien P, Beroud C, Claustres M, Bonithon-Kopp C, Robinson PN, Adès L, De Backer J, Coucke P, Francke U, De Paepe A, Jondeau G, Boileau C. Clinical and mutation-type analysis from an international series of 198 probands with a pathogenic FBN1 exons 24-32 mutation. *Eur J Hum Genet.* 2008 Nov 12.
56. Pasotti M, Klersy C, Pilotto A, Marziliano N, Rapezzi C, Serio A, Mannarino S, Gambarin F, Favalli V, Grasso M, Agozzino M, Campana C, Gavazzi A, Febo O, Marini M, Landolina M, Mortara A, Piccolo G, Viganò M, Tavazzi L, Arbustini E. Long-term outcome and risk stratification in dilated cardiomyopathies. *J Am Coll Cardiol.* 2008;52:1250- 60.
 57. Arbustini E, Marziliano N, Porcu E, Pasotti M, Grasso M, Tagliani M, Disabella E, Diegoli M, Pilotto A, Ghio S, Campana C, D'Armini A, Viganò M. Gene symbol: BMPR2. Disease: Pulmonary hypertension, primary. *Hum Genet.* 2008;123:112- 3.
 58. Faivre L, Collod-Beroud G, Loeys BL, Child A, Binquet C, Gautier E, Callewaert B, Arbustini E, Mayer K, Arslan-Kirchner M, Stheneur C, Kiotsekoglu A, Comeglio P, Marziliano N, Halliday D, Beroud C, Bonithon-Kopp C, Claustres M, Plauchu H, Robinson PN, Ades L, De Backer J, Coucke P, Francke U, De Paepe A, Boileau C, Jondeau G. Contribution of molecular analyses in diagnosing Marfan syndrome and type I fibrillinopathies: an international study of 1009 probands. *J Med Genet* Feb 2008.
 59. Milanese M, Segat L, Marziliano N, Crovella S. The expression of innate immunity genes in Italian Crohn disease patients. *Eur J Histochem.* 2007 Jul-Sep;51(3):199-202.
 60. Arbustini E, Scaffino MF, Diegoli M, Marziliano N, Grasso M, Pasotti M, Baraldi P, Zennaro RG. Novel human pathological mutations. Gene symbol: SCN5A. Disease: Brugada syndrome. *Hum Genet.* 2007 Jun;121(5):645.
 61. Grasso M, Pilotto A, Marziliano N, Pasotti M, Arbustini E. Restrictive cardiomyopathy with atrioventricular conduction block resulting from a desmin mutation. *Int J Cardiol* 2007; Sep 3 (Epub ahead of printing).
 62. Faivre L, Collod-Beroud G, Loeys BL, Child A, Binquet C, Gautier E, Callewaert B, Arbustini E, Mayer K, Arslan-Kirchner M, Kiotsekoglou A, Comeglio P, Marziliano N, Dietz HC, Halliday D, Beroud C, Bonithon-Kopp C, Claustres M, Muti C, Plauchu H, Robinson PN, Adès LC, Biggin A, Benetts B, Brett M, Holman KJ, De Backer J, Coucke P, Francke U, De Paepe A, Jondeau G, Boileau C. Effect of mutation type and location on clinical outcome in 1013 probands with Marfan syndrome or related phenotypes with FBN1 mutations: an international study. *American Journal of Human mutation* 2007 Sep;81:454-66.
 63. Arbustini E, Pasotti M, Pilotto A, Diegoli M, Brega A, Disabella E, Grasso M, Marziliano N. Gene symbol: LMNA. *Hum Genet.* 2007 Feb;120(6):910.
 64. Arbustini E, Pasotti M, Pilotto A, Grasso M, Tagliani M, Lucchelli C, Campana C, Chiriatti G, Marziliano N, Landolina M. Gene symbol: LMNA. *Hum Genet.* 2007 Feb;120(6):917-8.
 65. Arbustini E, Rossi ML, Marziliano N, Presbitero P, Pilotto A, Pasotti M, Grasso M. Gene symbol: LDB3. *Hum Genet.* 2007 Feb;120(6):916-7.
 66. Arbustini E, Rossi ML, Marziliano N, Presbitero P, Pilotto A, Pasotti M, Grasso M. Gene symbol: LDB3. *Hum Genet.* 2007 Feb;120(6):910.
 67. Arbustini E, Pasotti M, Pilotto A, Grasso M, Porcu E, Tocco G, Marziliano N. Gene symbol: LMNA. *Hum Genet.* 2007 Feb;120(6):907-8.
 68. Marziliano N, Mannarino S, Nespoli N, Diegoli M, Pasotti M, Malattia C, Grasso M, Pilotto A, Porcu E, Raisaro A, Raineri C, Dore R, Maggio PP, Brega A, Arbustini E. Barth Syndrome Associated with Compound Hemizygoty and Heterozygoty of the TAZ and LDB3 Genes. *Am J Med Genet A.* 2007 Mar 29;143A(9):907-915.
 69. Arbustini E, Diegoli M, Pasotti M, Grasso M, Marziliano N, Marini M, Zeni P, Disertori M. Gene symbol: KCNQ1. Disease: LQT1. *Hum Genet.* 2006 Jul;119(6):682.
 70. Marziliano N, Rossi ML. Gene symbol: PON1. Disease: coronary artery disease. *Hum Genet.* 2006 Jul;119(6):680.
 71. Arbustini E, Marziliano N, Magrassi L, Loeys BL, Dietz HC. Aneurysm Syndromes and TGF β Receptor Mutations. *N Engl J Med.* 2006 Nov 16;355(20):2155-2156.
 72. Pilotto A, Marziliano N, Pasotti M, Grasso M, Costante AM, Arbustini. AB-crystallin mutation in dilated cardiomyopathies: low prevalence in a consecutive series of 200 unrelated probands. *Biochem Biophys Res Commun.* 2006 Aug 11;346(4):1115-7. Epub 2006 Jun 12.
 73. Marziliano N, Pilotto A, Grasso M, Pasotti M, Arbustini E. Deletion of Glu at codon 13 of the TCAP gene encoding the Titin-Cap-Telethonin is a rare polymorphism in a large Italian Population. *Mol. Genet. Metab.* 2006 Nov;89(3):286-7. Epub 2006 May 2.
 74. Monici M, Fusi F, Paglierani M, Marziliano N, Cogoli A, Pratesi R, Bernabei PA. Modeled gravitational unloading triggers differentiation and apoptosis in preosteoclastic cells. *J Cell Biochem.* 2006 May

1;98(1):65-80.

75. Disabella E, Grasso M, Marziliano N, Ansaldi S, Lucchelli C, Porcu E, Tagliani M, Pilotto A, Diegoli M, Lanzarini L, Malattia C, Pelliccia A, Ficcadenti A, Gabrielli O, Arbustini E. Two novel and one known mutation of the TGFBR2 gene in Marfan syndrome not associated with FBN1 gene defects. *Eur J Hum Genet*. 2006 Jan;14(1):34-8.
76. Morbidelli L, Monici M, Marziliano N, Cogoli A, Fusi F, Waltenberger J, Ziche M. Simulated hypogravity impairs the angiogenic response of endothelium by up-regulating apoptotic signals. *Biochem Biophys Res Commun*. 2005 Jul 7.
77. Arbustini E, Grasso M, Ansaldi S, Malattia C, Pilotto A, Porcu E, Disabella E, Marziliano N, Pisani A, Lanzarini L, Mannarino S, Larizza D, Mosconi M, Antoniazzi E, Zoia MC, Meloni G, Magrassi L, Agnese B, Bedeschi MF, Torrente I, Mari Francesca, Tavazzi L. Identification of Sixty-two Novel and Twelve Known FBN1 Mutations in Eighty-one Unrelated Proband with Marfan Syndrome and Other Fibrillinopathies. *Human Mut* 2005 Oct 12;26(5):494.
78. Arbustini E, Diegoli M, Pasotti M, Grasso M, Maziliano N, De Donato G. Gene symbol: CMDJ. Disease: SensoriNeural Hearinh Loss. *Hum Genet*. 2005 Dec;118(3-4):536.
79. Arbustini E, Diegoli M, Pasotti M, Grasso M, Maziliano N, Delogu A, Carminati M. Gene symbol: CMDJ. Disease: Dilated Cardiomyopathy. *Hum Genet*. 2005 Dec;118(3-4):536.
80. Saba L, Porcella A, Sanna A, Congeddu E, Marziliano N, Mongeau R, Grayson D, Pani L. Five mutations in the GABA(A) alpha6 gene 5' flanking region are associated with a reduced basal and ethanol-induced alpha6 upregulation in mutated Sardinian alcohol non-preferring rats. *Brain Res Mol Brain Res*. 2005 Jun 13;137(1-2):252-7. Epub 2005 Apr 18.
81. Ciccaglione AR, Costantino A, Tritarelli E, Marcantonio C, Equestre M, Marziliano N, Rapicetta M. Activation of endoplasmic reticulum stress response by hepatitis C virus proteins. *Arch Virol*. 2005 Mar 17
82. Marziliano N, Arbustini E, Rossi de Gasperis M, Crovella S. Detection of Epstein Barr Virus in Formalin-Fixed Paraffin Tissues by Fluorescent Direct *In Situ* PCR. *Eur J Histochem* 2005, Jul-Sep;49(3):309-12
83. Rossi ML, Marziliano N, Merlini PA, Bramucci E, Canosi U, Presbitero P., Arbustini E, Mannucci PM and Ardissino D. Phenotype commitment in vascular smooth muscle cells (vSMC) derived from coronary atherosclerotic plaques: differential gene expression of endothelial Nitric Oxide Synthase (eNOS). *Eur J Histochem* 2005,49: 39-46.
84. Rossi ML, Marziliano N, Merlini PA, Bramucci E, Canosi U, Belli G, Zavalloni D, Mannucci PM and Ardissino D. Different quantitative apoptotic traits in coronary atherosclerotic plaques from patients with stable angina pectoris and acute coronary syndromes. *Circulation* 2004, 110:1767-73
85. Rossi de Gasperis M e Marziliano N. La PCR Real Time per la determinazione della presenza e quantificazione di agenti patogeni nella pratica del laboratorio microbiologico. *Biologi Italiani* 2003 ;8:33-36 (Italian)
86. Gerace L, Cirenei N, Cappelletti M, Petraroli R, Sebastiani F, Marziliano N. Assignment of the mouse Vegfb gene to mouse chromosome 19 B by *in situ* hybridization Cytogenet Cell Genet. 2001;95(3-4):242-3
87. Porcelli B, Frosi B, Terzuoli L, Arezzini L, Pagani R, Civitelli S, Tanzini G, Orlando C, Pazzagli M, Marziliano N, Da Prato L. Melting temperature analysis as quantitative method for detection of point mutations. *Clin Chem Lab Med*. 2001 Jun;39(6):501-4
88. Garagna S, Zuccotti M, Marziliano N, Searle J, Capanna E and Redi CA: Pericentromeric organization at the fusion point of mouse Robertsonian translocation chromosomes. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2001 Jan 2;98(1):171-5.
89. Comar M, Spano A, Canova S, Bogoni S, Marziliano N, Cernigoi E, Boniotto M, Amoroso A, Parodi S, Campello C, Crovella S.: Direct in situ PCR allows rapid and sensitive detection of high risk human papillomavirus in cytologic specimens and formalin-fixed paraffin tissues by fluorescent labelling. *Int J Oncol*. 2001 Jan;18(1):181-5.
90. Caprioli J, Bettinaglio P, Zipfel FP, Amadei B, Daina E, Gamba S, Skerka C, Marziliano N, Remuzzi G, Noris M: The molecular Basis of Familial Haemolytic Uraemic Syndrome: Mutation Analysis of Factor H Gene Reveals a Hot Spot in Short Consensus repeat 20. *J Am Soc Nephrol*. 2001 Feb;12(2):297-307
91. Marziliano N, Bevilacqua E, Pirulli D, Span A, Boniotto M, Amoroso A and Crovella S: Single tube melting temperature assay for rapid and sensitive detection of the most frequent hemocromatosis mutations, C282Y and H63D *Haematologica* 2000 Sep;85(9):990-991
92. Marziliano N, Pelo E, Minuti B, Passerini I, Torricelli F and Da Prato L: A melting temperature assay foa a UGT-1A gene variant in Gilbert's Syndrome. *Clinical Chemistry* (Charlottesville) Vol 46 (3):423-425, 2000
93. Marziliano N, Crovella S, Audero E, Pecile V, Bussolino F, Amoroso A and Garagna S. Genetic mapping of the human angiopoietin-1 (Angpt-1) gene to mouse chromosome 9qE2 by *in situ* hybridization.

Cytogenet Cell Genet (Basilea) Vol 87 (3-4): 199-200, 1999

94. Garagna S, Civitelli MV, Marziliano N, Castiglia R, Zuccotti M, Redi CA, Capanna E: Genome size variations are related to X-chromosome heterochromatin polymorphism in *Arvicanthys* sp. from Benin (West Africa). *Ital J Zool* Vol 66:27-32, 1999.
95. Clerico L, Mancuso T, Da Prato L, Marziliano N, Garagna S, Città A, Morgutti M, Pecile V, Demori E, Parodi S, Amoroso A and Crovella S: *In situ* PCR allows the detection of ornithine decarboxylase mRNA in paraffine emedded archival human breast cancer tissues. *Eur J Histochem* (Pavia) vol 43: 1999.
96. Crovella S, Del Pero M, Marziliano N, Garagna S, Pecile V, Morgutti M, Boniotto M, Montagnon D, Campa C, Lamberti L, Bigatti MP, and Ardito G: MFASAT a new alphoid DNA sequence isolated from *Macaca fascicularis* (Cercopitecida, Primates). *Genome* 1999
97. Marziliano N, Crovella S, Zuccotti and Garagna S: Six-year-old archival chromosome preparations are still good biological reagents for repeated primed *in situ* labelling (rPRINS)». *Eur J Histochem* (Pavia) Vol 42: 151-155, 1998.
98. Marziliano N and Garagna S: *In situ* PCR (IS-PCR) to detect reduced amount of mouse minor satellite DNA. *Eur J Histochem* (Pavia), Vol 41/suppl.2, 165-166, 1997.
99. Marziliano N, Zuccotti M, Redi CA and Garagna S: «PEPSIs-97: A nested device to improve the recovery of DNA from agarose gel». *Trends in Genetics, sezione technical tips on line* (<http://www.elsevier.com/locate/tto>), 1997.
100. Garagna S, Perez-Zapata A, Mascheretti S, Marziliano N, Redi CA, Aguilera M and Capanna E: «Repetitive DNAs and genome composition in venezuelan spiny-rats of the genus *Proechimys* (Rodentia, Echynodea)» *Cytogenet Cell Genet* (Basilea) Vol 78, 36-43, 1997.
101. Broccoli D, Chong L, Oelmann S, Fernald AA, Marziliano N, Steensel B, Kipling D, Le Beau MM and de Lange T. Comparison of the human and mouse genes encoding the telomeric protein, TRF1: chromosomal localization, expression and conserved protein domanis. *Human Molec Genet* (Cambridge) Vol 6, 69-76, 1997.
102. Zuccotti M, Piccinelli A, Marziliano N, Mascheretti S and Redi CA. Development and loss of ability of mouse oolemma to fuse with spermatozoa. *Zygote* (Cambrdige) Vol 2, 333-339, 1994.

Capitoli di Libri

1. Marziliano N & Cirenei N. Determinazione quantitative della presenza di organismi geneticamente modificati in farine alimentari di soia e mais mediante 5' Nuclease Assay in Organismi Geneticamente Modificati, La Tribuna (Piacenza):297-306 (Italian)
2. N. Marziliano & R. Herranz. 12. Genetic signatures in adaptation to loading/unloading conditions. 'Cell Mechanochemistry. Biological Systems and Factors Inducing Mechanical Stress, Such as Light Pressure and Gravity' edited by Dr. Monica Monici and Jack van Loon. 2010:245-246 ISBN:978-81-7895-458-5. Transworld Research Network, Kerala (India).
3. N. Marziliano, F. Orsini, V. Motta and P.A. Merlini: Il ruolo del cardiologo clinico e dell'indagine genetica nella stratificazione del rischio e nella diagnosi. "Manuale di terapia cardiovascolare" a cura di Stefano Savonitto, Il Pensiero Scientifico Editore (Italian).
4. N Marziliano, D. Fiscella, V. Motta, F. Orsini, PA Merlini, A. Verde, G. Foti, FN Turazza, A. Roghi. Clinica Genetica ed Imaging nelle cardiomiopatie. Cardiologia 2011.