

Curriculum

Prof.ssa Nicoletta Resta

Nome e Cognome	Nicoletta Resta
Data e luogo di nascita	
Residenza	
Stato civile	
Titolo di studio	Laurea in Scienze Biologiche conseguita il 14-11-1990 presso l'Università degli Studi di Bari discutendo una tesi sperimentale in Genetica dal titolo: "Localizzazione citologica del gene della Glutamina Sintetasi II in <i>Drosophila melanogaster</i> "
Voto di laurea	110/110 e lode
Titoli accademici	Dottore di Ricerca in Biologia della Riproduzione Umana ed Animale discutendo una tesi dal titolo "Analisi fine dei Riarrangiamenti del braccio corto del Cromosoma Y" 27/10/95
Premi	<ul style="list-style-type: none">• Premio dall'Associazione Regionale per la Lotta alla Fibrosi Cistica, Bari 1994• Vincitrice Borsa di Studio al X Congresso Nazionale FISME 1995 per il contributo presentato• Premio Migliore Comunicazione al Congresso "Screening di patologie genetiche alle soglie del 2000" Bari 4-5 giugno 1998
Titoli professionali	<ul style="list-style-type: none">• Abilitazione alla professione di Biologo nel novembre 1992• Specializzazione in Genetica Medica voto: 70/70 e lode conseguita l'11 Novembre 1998 discutendo una tesi dal titolo "Caratterizzazione del locus APC nella poliposi adenomatosa familiare" presso l'Università La Sapienza di Roma, nonché vincitrice di una borsa di studio in quanto 1° classificata al concorso per l'ammissione alla stessa

Inquadramento lavorativo

Dal **1 Giugno 1999**: **Funzionario tecnico VIII** livello
Categoria D3 presso il Dipartimento di Medicina Interna e
Medicina Pubblica-Sezione di Genetica Medica
Coordinatore: prof.ssa Ginevra Guanti
Dal **1 Gennaio 2000** **EP1** presso il Dipartimento di
Medicina Interna e Medicina Pubblica-Sezione di Genetica
Medica Coordinatore: prof.ssa Ginevra Guanti
Dal **1 Gennaio 2005** **Professore Associato** presso la
Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Bari
Settore scientifico-disciplinare MED/03 (**Genetica Medica**)
Dal **1 Novembre 2006** **Presidente** della Scuola di
Specializzazione in Genetica Medica
Dal **Marzo 2008** : Sostituto del Direttore della Unità
Operativa Complessa di Genetica Medica
Dal **1 Novembre 2009 ad oggi** Direttore della UOC
Laboratorio di Genetica Medica

Attività Scientifica

1) Genetica oncologica con particolare riferimento ai geni LKB1, PTEN, SMAD4 BMPR1A responsabili di sindromi poliposiche intestinali caratterizzate da predisposizione a tumori dell'apparato gastrointestinale e non. Le mutazioni germinali responsabili sono state caratterizzate e analizzate dal punto di vista funzionale. Lo studio condotto su alcune di esse è stato fondamentale per definire i meccanismi implicati nel processo di splicing di quei geni aventi giunzioni esoni introni non canoniche; 2) Identificazione e caratterizzazione funzionale di isoforme alternative del gene STRAD noto per essere un substrato del prodotto del gene LKB1 implicato in numerosi pathway cellulari legati al metabolismo e alla proliferazione cellulare 3) Mutazioni responsabili della sindrome di Roberts e loro ruolo nell'NMD (nonsense mediated decay) nel determinarne la variabilità fenotipica in relazione alla diversa espressione tissutale 4) Caratterizzazione di riarrangiamenti genomici della regione 19p e studio delle sequenze responsabili del loro instaurarsi 5) pathway molecolare PIK3/AKT/PTEN/mTOR in patologie caratterizzate da anomalie dello sviluppo (MCAP,MPPH, Iperplasiefibroadipose/Emipertrofie,KTS,CLOVES, Emimegalencefalie)

**Corsi teorici e pratici
frequentati**

"Tecniche innovative sul sequenziamento del DNA" Trieste c/o Laboratorio Nazionale del Consorzio Interuniversitario per le Biotecnologie Novembre 1992

"Corso teorico sulla Trascrizione" Scuola di Genetica Cortona Giugno 1993

"Corso pratico di base per utilizzatori di 373 DNA sequencer" Perkin-Elmer Monza 1994

"Corso EMBnet" Area di ricerca CNR di Bari Luglio 1995

"Clonaggio dei geni mediante mRNA Differential Display" Società Italiana di Biofisica e Biologia Molecolare e Centro di Ricerche IRIS-Biocine Novembre 1995

"Corso pratico di base per utilizzatori di 377 DNA sequencer" Perkin-Elmer Monza 1996

VIII Corso residenziale di Genetica Medica C/O IRCCS-San Giovanni Rotondo 11-13 Giugno 1998

"2D-Electrophoresis European Seminar Tour 1999" Roma-Ottobre 1999

"Workshop X-Fragile" PE Biosystem - Aprile 1999

Ciclo di Lezioni tenute da Charles Brenner "Discussion in Mathematica Genetics for Forensic Scientists"- Università di Tor Vergata-Fac. Di Medicina e Chirurgia-Roma-Aprile 2001

Corso di aggiornamento "Malattie da difetto di riparo del DNA" II Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università "La Sapienza" di ROMA -Gennaio 2002

Corso Ministero Istruzione Università e Ricerca -Durata 724 ore

"Project leader di progetti di Ricerca e Sviluppo"

Dicembre 2002-Dicembre 2003

Corso "Problemi di consulenza genetica nelle patologie mendeliane" VIII Congresso Nazionale SIGU 1 Ottobre 2005

XVIII Corso Residenziale di Genetica Medica C/O IRCCS-San Giovanni Rotondo 12-14 Giugno 2008

"Diagnosi genetica presintomatica nelle patologie neurologiche ereditarie ad esordio tardivo" 7-8 Novembre 2008 Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta-Milano

"Sindromi malformative complesse con ritardo mentale" 21-24 Aprile 2009 Fondazione Mariani-Bologna

"Applied Biosystem Forensic User Meeting" Bologna 21 Maggio 2009

"XIII Incontro Nazionale di Genetica Clinica" Policlinico Gemelli Roma 14-15 febbraio 2011

"Life technologies : Ion DNA library preparation and Essentials, Ion PGM System Workflow Training Courses " 1-4 October 2013 St-Aubin France

Corso "Dirigente per la sicurezza" in attuazione del D.Lgs.81/2008 organizzato da COIDSrl ETJCA spa 29 aprile-12 maggio 2015

Conference Doplex Digital PCR scientific Conference :Technology Evolution and new applications in Rome ,16 settembre 2015

Incarichi d'insegnamento

- Riconoscimento , in data 07-08-99 da parte del Consiglio della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Bari, dell'attività didattica e scientifica e conferimento del titolo di **Cultore della Materia**
- **“Tecniche di Diagnostica Genetica e Citogenetica”** Didattica Integrativa per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica dell'Università degli Studi di Bari III anno negli Anni accademici 1995/96,1996/97, 1997/98
- **“Genetica Medica”** Didattica Integrativa per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica dell'Università degli Studi di Bari III anno nell'Anno accademico 1998/99
- **Docente al Corso di Perfezionamento** in Epidemiologia Psichiatrica-Università degli Studi di Bari nell'Anno Accademico 1997/98
- **"Genetica Medica"** per la Scuola di Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva Didattica integrativa 1° e 2° anno Università degli Studi di Bari
- **Docente al Corso di perfezionamento** in “Diagnosi Prenatale” organizzato dalla Sezione A di Ginecologia e Ostetricia del Dipartimento di Scienze Generali e Specialistiche negli Anni Accademici 1999/2000 e 2000/2001
- Dall'anno 1999 Affidamento dell'incarico di insegnamento di **“Genetica Medica”** “IV anno per la Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica
- Dall'anno 2000 Affidamento dell'incarico di insegnamento di **“Elementi di Genetica Medica e Citogenetica”** III anno per la Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica
- Dall'anno 2002 Affidamento dell'incarico di insegnamento di **“Genetica Molecolare”** Il anno per la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **“Genetica Medica”** I anno per il D.U. “Ortottisti-Assistenti Oftalmologia” Anno Accademico 2000/2001
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **“Genetica Medica”** I anno per il D.U. “Fisioterapisti” Anno Accademico 2000/2001
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **“Genetica Medica”** I anno per il Corso di Laurea Triennale in Scienze Fisioterapiche Anno Accademico 2001/2002
- Membro della commissione d'esame per l'insegnamento di **“Citogenetica e Genetica Medica”** III Anno Diploma Universitario per Tecnico di Laboratorio Biomedico

- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **Genetica Medica II anno Corso di Laurea in Assistenza Sanitaria**
Dall'anno accademico **2004-2005**
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **Genetica umana IV anno Corso di Laurea in Odontoiatria e Protesi dentaria**
Dall'anno accademico **2004-2005**
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **Genetica Medica V anno Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia**
Dall'anno accademico **2009-2010**
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **Genetica Medica VI anno Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia**
Dall'anno accademico **2014**
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **Genetica Umana III anno Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia**
Dall'anno accademico **2011-2012**
- Affidamento dell'incarico di insegnamento di **Genetica Medica**
Dall'anno accademico **20011-2012 Corso di Laurea in Logopedia, TAM , TAP, Ortottica, TPA, Igiene Dentale**

Attività tutoriale

Studenti di Medicina e Chirurgia ,Scienze Biologiche e
Tecnici di Laboratorio biomedico

Frequenza di altri laboratori

- EMBL-Europaisches Laboratorium Fur Molekulabiologie (Heidelberg)
- Laboratorio di Emogenetica Forense -Genova
- Istituto di Genetica-Università di Bari

Membro di commissioni

- Commissione per la valutazione dei risultati del " **Progetto Nazionale per la Standardizzazione e L'Assicurazione di Qualità dei test Genetici**"- Istituto Superiore di Sanità
- Valutatore Controllo Esterno di Qualità (CEQ) dei test genetici dell'Istituto Superiore di Sanità (2009-2013)
- Componente del **Consiglio Direttivo dell'AIFEG** fino al 2013
- Componente **Tavolo tecnico SIGU-AIOM** 2012- Documento prodotto: "Consulenza genetica e test genetici in oncologia: aspetti critici e proposte di AIOM – SIGU" curato dai componenti del TAVOLO AIOM – SIGU Tumori Ereditari ottobre 2013
- Componente **Comitato Scientifico SIGU** 2012
- Componente **Comitato ETICO** – Policlinico e ASL BA dal giugno 2013
- Componente Comitato permanente per il **Progetto Regionale "Screening malattie metaboliche ereditarie e screening obbligatori"**
- Componente **GdL Genetica Forense** - Documento prodotto: "Osservazioni sulla Validità ed Utilità dei test genetici di suscettibilità del comportamento umano e violento in ambito forense" dicembre 2013
- Componente **GdL Genetica Oncologica e Genetica Clinica**
- Co-coordinatore **del Registro Malformazioni Congenite PUGLIA** (deliberazione n.1409 del 23/07/2013 Giunta Regionale) del registro Malformazioni e Componente del Comitato Tecnico-Scientifico con funzioni di indirizzo e valutazione delle attività
- Rappresentante dell'Università di Bari nel Comitato Tecnico Scientifico della Società Spin off denominata " Laboratori di Chimica e Medicina Forensi S.r.l."
- Dal dicembre 2015 Membro del **Comitato Scientifico PTEN Italia- Associazione Italiana per la lotta alle PHTS**

**Comunicazioni orali in sedi
congressuali e non**

"Poliposi familiare del colon(FAP) : identificazione dei portatori della mutazione mediante uso di polimorfismi evidenziabili con SSCP e PAGE su DNA amplificato" in Convegno su Università ed Innovazione Biotecnologica Bari Maggio 1992

"Familial Adenomatous Polyposis: linkage studies and analysis of APC gene mutations in italian families" in Congresso della Associazione Genetica Italiana Cortona 1992

"SSCP orizzontale: una procedura sensibile,rapida e non radioattiva". in Analisi del DNA 1993 Firenze

" Protein Truncation Test (PTT): un nuovo metodo per l'analisi di mutazioni nonsense in geni responsabili di forme ereditarie di tumori del colon" in "Analisi del DNA 1995" Firenze 1995

"Diagnosi presintomatica di mutazioni del gene APC in pazienti affetti da poliposi adenomatosa familiare (FAP)" in Congresso Nazionale FISME Spoleto 1995

"Analisi degli aplotipi intragenici al locus APC in pazienti affetti da poliposi adenomatosa familiare e nella popolazione italiana" in Congresso Nazionale FISME Spoleto 1996

"Diagnosi e prevenzione di malattie su base molecolare: esperienza di alcune patologie" in Diagnosi Prenatale Attualità e Prospettive 14-12-1996 Monopoli

"Attendibilità della diagnosi di sesso mediante caratterizzazione della regione omologa Xp-Yp" in Screening di patologie genetiche alle soglie del 2000 Bari 4-5 giugno 1998

" Mutazioni del gene STK11 nella sindrome di Peutz-Jeghers e nel cancro coloretale sporadico" Modena ottobre 1998

"L'importanza dell'albero genealogico" Roma Istituto Superiore di Sanità Novembre 1998

"Mutazioni del gene STK11 nella Sindrome di Peutz-Jeghers" Congresso Nazionale SIGU-Orvieto 1999

"Mutazioni germinali del gene LKB1/STK11 nella sindrome di Peutz-Jeghers ed evidenza di trascritti alternativi" Congresso Nazionale SIGU-Orvieto 2000

"Analisi funzionale di mutazioni del gene LKB1/STK11 in pazienti con sindrome di Peutz-Jeghers " AIFEG Firenze 2002

"Effetti possibili e reali di una mutazione in giunzioni di splicing non canoniche(AT-AC) del gene LKB1" SIGU-2003

" Implicazioni genetiche dell'HRT" Corso di Corso di formazione in ginecologia endocrinologica Novembre 2003

" LKB1:Un'insolita tumor suppressor kinase coinvolta nella regolazione del metabolismo e della proliferazione cellulare" Università di Torino 2004

"Sindrome di Peutz-Jeghers" 14° Corso Residenziale di Genetica Medica S.Giovanni Rotondo 10-12 Giugno 2004

"La mutazione frameshift 745_746 delGT del gene ESCO2 in omozigosi è responsabile di una forma letale in epoca prenatale di sindrome di Roberts" Congresso della Società Italiana di Genetica Umana Settembre 2005

"Principi di Genetica nei processi di mutagenesi e cancerogenesi" Corso di Formazione-Esposizione a rischi chimici e cancerogeni in ambito produttivo: l'operatività per il medico del lavoro/medico competente ALTAMURA(BA) 14 Novembre 2005

"PTEN un gene per molte sindromi" Corso teorico-pratico per ECM " Cromosomi geni e tumori" 18-19 Novembre e 10/12 Dicembre 2005 Ospedali Riuniti Foggia

"Delezioni genomiche parziali e complete del gene LKB1 in pazienti affetti da Sindrome di Peutz-Jeghers" Congresso della Società Italiana di Genetica Umana Settembre 14-17 Novembre 2007 Montecatini terme

Lettura Magistrale

"La Sindrome di Peutz-Jeghers" AIFEG 28-29 Novembre 2007 San Giovanni Rotondo

“Attualità in tema di diagnosi e terapia del tumore della Mammella”
Lettura “Aspetti Genetici” Convegno UO Chirurgia Manfredonia 29 Marzo 2008

“Ereditarietà e tumori” Lettura
1st International meeting Accademia “il Chirone” Roma 26-28 Settembre 2008

“ABC di Genetica molecolare per il neonatologo” Corso di formazione itinerante –Approccio al neonato con sindrome malformativa-Bari 15-16 Gennaio 2009

“LKB1: una tumor suppressor kinase tra metabolismo e proliferazione cellulare” Seminario 30 marzo 2009 Consorzio Mario Negri sud- Laboratorio di Espressione genica e trasduzione del segnale”

“I° **Studio Collaborativo Nazionale sulla Sindrome di Peutz-Jeghers (PJS)**”
SIGU- 2009

“Le patologie Genetiche-Metaboliche il neonatologo ed il Pediatra”
“Indagini Genetiche : Quando e Perché” Bari- 27 Febbraio 2010

“Genetica delle cardiopatie congenite,Sindromi dismorfiche e cardiopatie congenite “ 15 Novembre 2010
Corso Itinerante di Cardiologia pediatrica e delle cardiopatie congenite

“Cosa vi è di nuovo nei tumori rari: la sindrome di Peutz-Jeghers”
Tumori Ereditari: dalla biologia molecolare al trattamento-AIFEG 19 Novembre 2010 Modena

Moderatrice- Convegno “Presente e futuro in Cardiologia in tema di complicanze aritmiche dello scompenso cardiaco e morte improvvisa giovanile” 27-28 maggio Ostuni

La Sclerosi tuberosa: dalla diagnosi alla cura di una malattia rara – Congresso regionale SINP “Aspetti Genetici” BARI 18 giugno 2011

Moderatrice “Riunione Annuale AIFEG “ Milano 27 Giugno

“ I genotipi dello SHOX-D” 8 ottobre 2011 nel convegno “ SHOX deficit e basse stature” Taranto
Grand Hotel Delfino

“Qualità dell'identificazione molecolare umana” nel Corso teorico-pratico di Entomologia Forense, The GIEF , Bari 23-26 Novembre 2011

Discussant nella sessione NSCLC del Work in progress “protocolli di studio e standard operativi in Chirurgia Toracica 24-25 Febbraio 2012-Bari

Lettura “ la Genetica della Sindrome di Turner” Convegno AFaDOC “Comprendere per curare: dalla genetica alla terapia” Tenute Albano Carrisi - Cellino San Marco 25 Marzo 2012

Moderatore nella 3° edizione Corso CIPOMO sui Tumori Eredo familiari per la macroarea del sud e isole
“ Suscettibilità ereditaria alle neoplasie : basi biologiche e gestione clinica” 27 Aprile 2012 Università Magna Grecia- Catanzaro

Moderatore nel Congresso “Malattie rare conoscerle per riconoscerle”
18-19 Maggio 2012 Castellaneta Marina (TA)

Relatore TASK FORCE GENETICA CLINICA –SIGU 22 Giugno Milano

Istituto Oncologico Europeo “ Genetica e Genetica Molecolare della Sindrome di Cowden “

Moderatore Sessione “Carcinoma gastrico ereditario: dalla Diagnosi alla Terapia” –XV Congresso nazionale SIGU- Sorrento 2012

Relatore Sessione Patologie da PTEN “ Spettro mutazionale ed aspetti molecolari delle sindromi associate
“al XV Incontro Nazionale di Genetica Clinica 18 Febbraio 2013

Moderatrice al 2° Congresso Regionale “Malattie rare, la vita è ancora bella...diagnosi,terapia e qualità di vita” Bari 21-23 Febbraio 2013

Moderatore sessione“Le malformazioni congenite nel feto” al Corso residenziale di formazione e aggiornamento in Genetica Medica –Benevento 23-25 Maggio 2013

Moderatore Sessione “Genomica e Farmaco genomica delle psicosi” –XVI Congresso nazionale SIGU- Roma 25-27 Settembre 2013

Relatrice Sessione “Geni al bivio tra anomalie di sviluppo e cancro” –“PI3K-AKT-PTEN-opathy” XVI Congresso nazionale SIGU- Roma 25-27 Settembre 2013

Relatrice al congresso “Lesioni occupanti spazio del fegato”-“Familiarità come fattore di rischio” 20-21 Settembre Matera 2013

Relatore e Moderatore al Corso di formazione itinerante “*Sindromi genetiche e tumori in età pediatrica*”
Napoli 3-4 Aprile 2014 “PTEN PI3K AKT pathway e sindromi relate

Relatore III Convegno A.ME.GE.P Domenico Campanella MALATTIE RARE: NUOVE FRONTIERE
“PTEN7PIK37AKT PATHWAY E SINDROMI RELATE” TORRE CANNE HOTEL DEL LEVANTE 24-25 OTTOBRE 2014

Moderatore Convegno MILANOPEDIATRIA 2014 NUTRIZIONE GENETICA AMBIENTE PER L'EDUCAZIONE ALLA SALUTE sessione SINGEPED “Condizioni cliniche che predispongono all'insorgenza di patologia oncologica”

Relatore al Corso di formazione itinerante “*Sindromi genetiche e tumori in età pediatrica*” “PTEN PI3K AKT pathway e sindromi relate” **Roma 21-22 Maggio 2015**

Componente del Collegio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Scienze Cardio-Angiologiche Ematologiche e Genetico-Metaboliche istituito nel 2007

Comunicazioni orali in sedi congressuali e non

Relatore al Convegno "Array CGH/NGS come cambia la genetica Medica" "NGS in oncologia"

Bari 19 Giugno 2015

Relatore al Convegno della SINP (Società Italiana Neurologia Pediatrica), lettura magistrale "PI3K/AKT/MTOR e sindromi correlate"

Bari 2-3 novembre Bari 2015

Relatore al Convegno AIFEG (Associazione Italiana per lo studio delle Familiarità ed Ereditarietà nei tumori Gastrointestinali), Tavola Rotonda "Opinioni a confronto sulla refertazione di qualità del test genetico"

Napoli 12-13 novembre 2015

Revisore di articoli per riviste internazionali

-
-
-
- Journal of Medical Genetics
- European Journal of Human Genetics
- Oncogene
- BMC - Genomics
- American Journal of Medical Genetics
- HBP Surgery
- Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition
- BMC Research Notes
- The Pharmacogenomics Journal
- Molecular Genetics and Genomics

Incarichi C.TU.

Tribunale di Trani
Tribunale di Matera
Tribunale di Bari
Tribunale di Taranto
Tribunale di Caltanissetta

Progetti di ricerca

RESTA	Nicoletta	Responsabile	2007	Ruolo della Stabilità e del processamento dell'mRNA di geni target nella carcinogenesi colo rettale Euro 13.000,00
RESTA	Nicoletta	Partecipante	2006	Identificazione di nuovi geni e di mutazioni di geni responsabili dell'insorgenza di tumori del colon: valutazione delle possibili conseguenze funzionali delle mutazioni sull'RNA messaggero Euro 60.000,00
RESTA	Nicoletta	Responsabile	2008	Caratterizzazione molecolare dei geni responsabili di poliposi amartomatose intestinali finalizzata al controllo tempestivo del rischio di neoplasia Euro 60.000,00
RESTA	Nicoletta	Responsabile	2008	Identificazione e caratterizzazione di delezioni genomiche parziali e complete del gene LKB1 in pazienti affetti da Sindrome di Peutz –Jeghers

				Euro 12.000,00
--	--	--	--	----------------

PROGETTO RICERCA FINALIZZATA 2012 FINANZIAMENTO : 405.000 EURO

Code: RF-2011-02352088 **PI:** Resta Nicoletta **Institute:** Puglia

Title: Meeting senior members in the search for new associates of the exclusive hamartomatous gene club

Fondo d'ateneo 2014 - 4500 euro

RELATRICE TESI

"Diagnosi Molecolare del carcinoma della vescica tramite analisi dei microsatelliti nelle cellule del sedimento urinario"
Tesi Sperimentale anno accademico 1998-99
Laureanda in Medicina e Chirurgia: Wanda Lattanzi

"Polimorfismi del cromosoma Y nella popolazione pugliese: caratterizzazione e loro applicazioni " Tesi Sperimentale in Genetica anno accademico 1999-00
Diplomando in Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico: Grazia Forleo

"Caratterizzazione dei polimorfismi del gene che codifica per il recettore B2-Adrenergico " Tesi Sperimentale in Genetica anno accademico 1999-00
Diplomando in Tecnico sanitario di Laboratorio Biomedico: Andrea Manghisi

"Mutazioni del gene CARD15 nelle MICI: Correlazione genotipo-Fenotipo"
anno accademico 2003-2004
Specializzando in Biochimica Clinica Orazio Calmieri

"Polimorfismi del gene TNF-alpha: Associazione con clearance e progressione della malattia causata da infezione del virus dell'Epatite B"
Anno accademico 2004-2005
Specializzanda in Biochimica Clinica Rosanna Fontana

" Caratterizzazione molecolare e funzionale di isoforme alternative del gene STRAD α " Tesi Sperimentale in Genetica anno accademico 2006-07
Laureando in Biologia Cellulare e Molecolare: Domenico Cannone

" p38 alfa regola l'autofagia e la morte cellulare programmata in cellule di cancro colorettale"
Tesi Sperimentale in Genetica anno accademico 2006-07
Laureando in Scienze Biologiche indirizzo Biomolecolare e Cellulare: Antonio Matrone

"Ruolo di p38 alfa nella cancerogenesi colo rettale"
Tesi di Genetica Medica Spec. Dr. Cristiano Simone
Specializzazione in Genetica Medica anno accademico 2007-08

"Prevalenza delle neoplasie in pazienti con un raro disturbo dell'angiogenesi ereditario: studio epidemiologico in 269 pazienti affetti da Teleangiectasia Emorragica Ereditaria"
" Tesi di laurea Clinico- Sperimentale anno accademico 2008-2009
Laureanda in Medicina e Chirurgia: Francesca Capurso

" Identificazione e caratterizzazione molecolare di delezioni genomiche nella sindrome di Peutz-Jeghers"
Tesi Sperimentale in Genetica anno accademico 2008-09 Laurea specialistica in Biologia Cellulare e Molecolare: Marilidia Piglionica

Componente del Collegio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Scienze Cardio-Angiologiche Ematologiche e Genetico-Metaboliche istituito nel 2007 fino al 2013

Attività assistenziale svolta dalla Prof.ssa Nicoletta Resta

Dal Novembre 2006 equiparata a Dirigente Biologo presso l'Azienda Ospedaliera-Universitaria Consorziale Policlinico di Bari

Dal **Marzo 2008** : nominata Sostituto del Direttore della Unità Operativa Complessa di Genetica Medica (Delibera del Direttore Generale 161 del 19 Febbraio 2008)

Dal **1 Novembre 2009** Direttore della UOC Laboratorio di Genetica Medica (Delibera del Direttore Generale N°1555 del 19 Novembre 2009)

Dal Novembre 2006 ad oggi la sottoscritta ha svolto e svolge la sua attività assistenziale presso la summenzionata UOC occupandosi della diagnostica molecolare e citogenetica finalizzata da un lato alla messa in opera della stessa per patologie i cui geni erano stati appena identificati e dall'altra all'identificazione e interpretazione di mutazioni e varianti in geni (colonna a destra) responsabili di patologie genetiche di seguito elencate:

Poliposi Adenomatosa Familiare Classica (FAP)	APC
Sindrome di Gardner	
Sindrome di Turcot	
Poliposi Adenomatosa Familiare Attenuata del colon (MAP)	MutYH
Sindrome di Peutz-Jeghers (PJS)	STK11
Sindrome di Cowden	PTEN
Sindrome di Bannayan-Zonana	
Poliposi giovanile (JPS)	BMPR1A
Poliposi giovanile (JPS)	SMAD4
Sindrome di Roberts	ESCO2
Sindrome di Li-Fraumeni	p53

Neoplasie Multi-Endocrine(MEN2)	RET
Sindrome di Lynch (HNPCC)	Analisi del fenotipo MSI (instabilità Micro satellitare)
Cancro del colon-retto non poliposico ereditario (HNPCC)	MLH1
Cancro del colon-retto non poliposico ereditario (HNPCC)	MSH2
Cancro del colon-retto non poliposico ereditario (HNPCC)	MSH6
Tumori cerebrali	analisi Micro satellitare (4 loci per il cromosoma 1p, 3 loci per il cromosoma 19q)
Sindrome di Rendu-Osler-Weber (HHT)	ALK1
Sindrome di Rendu-Osler-Weber (HHT)	ENG
Emocromatosi	HFE
Sindrome di Prader Willi-Angelmann	SNRPN esone 1(pattern di metilazione regione 15q11.13)
Beckwith-Wiedemann	pattern di metilazione regione 11p15.5
Carcinoma del colon-retto	KRAS
Carcinoma del colon-retto	BRAF
Carcinoma del colon-retto	HRAS
Carcinoma del colon-retto	NRAS
Carcinoma Polmonare	EGFR
IPOACUSIE	GJB2
IPOACUSIE	GJB6
Ipoacusia	12s r RNA(mutazione mitocondriale)
Febbre mediterranea familiare	MEFV
Sindrome di Von-Hippel-Lindau	VHL
Sindrome di Carney	PRKAR1A
Sindrome di Gilbert	UGT
Neurofibromatosi	NF1
Citrullinemia di tipo 1	ASS1
Disgenesia- Reversione del fenotipo sessuale	SRY
Analisi microdelezioni cromosoma Y	SRY- ZFY-AZFa- AZFb- AZFc
Diagnosi di disordini del differenziamento sessuale	AMEL
Disomia Uniparentale	SRY
	Analisi Microsatellitare dei cromosomi candidati
Carcinoma polmonare	EGFR
Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid	COL10A1
Aneuploidie	Cromosomi: 13,18,21,X,Y

Tumori stromali gastrointestinali (GIST)	KIT PDGFRA
Deficit di prolidasi	PEPD
Atrofia Muscolo-Spinale (SMA)	regione 5q13: geni SMN1-SMN2

Cardiomiopatie ipertrofiche e dilatative, Sindromi di Brugada e QT lungo e miocardio non compatto

Sindromi dovute ad alterazioni del Pathway PI3K-AKT-PTEN-mTOR

[Emimegacefalie, MCAP,MPHH,CLOVES,Sindrome di Proteus, Sindrome di Klippel-Tren., PROS (PI3KCA related Overgrowth Syndrome)]

ELENCO PUBBLICAZIONI

LOSS OF STK11 EXPRESSION IS AN EARLY EVENT IN PROSTATE CARCINOGENESIS AND PREDICTS THERAPEUTIC RESPONSE TO TARGETED THERAPY AGAINST MAPK/P38.

Grossi V, Lucarelli G, Forte G, Peserico A, Matrone A, Germani A, Rutigliano M, Stella A, Bagnulo R, Loconte D, Galleggiante V, Sanguedolce F, Cagiano S, Bufo P, Trabucco S, Maiorano E, Ditunno P, Battaglia M, **Resta N***, Simone C.*

AUTOPHAGY. 2015 NOV 2;11(11):2102-2113.

- Entrambi corresponding author

MOLECULAR AND FUNCTIONAL CHARACTERIZATION OF THREE DIFFERENT POSTZYGOTIC MUTATIONS IN PIK3CA-RELATED OVERGROWTH SPECTRUM (PROS) PATIENTS: EFFECTS ON PI3K/AKT/MTOR SIGNALING AND SENSITIVITY TO PIK3 INHIBITORS.

Loconte Dc, Grossi V, Bozzao C, Forte G, Bagnulo R, Stella A, Lastella P, Cutrone M, Benedicenti F, Susca Fc, Patruno M, Varvara D, Germani A, Chessa L, Laforgia N, Tenconi R, Simone C, **Resta N**. **Plos One**. 2015 Apr 27;10(4):E0123092. Doi: 10.1371/Journal.Pone.0123092. Ecollection 2015.

CLINICAL AND FUNCTIONAL CHARACTERIZATION OF A NOVEL MUTATION IN LAMIN A/C GENE IN A MULTIGENERATIONAL FAMILY WITH ARRHYTHMOGENIC CARDIAC LAMINOPATHY.

Forleo C, Carosino M, **Resta N**, Rampazzo A, Valecce R, Sorrentino S, Iacoviello M, Pisani F, Procino G, Gerbino A, Scardapane A, Simone C, Calore M, Torretta S, Svelto M, Favale S. **PLOS ONE**. 2015 APR 2;10(4):E0121723. DOI: 10.1371/JOURNAL.PONE.0121723. ECOLLECTION 2015.

COQ4 MUTATIONS CAUSE A BROAD SPECTRUM OF MITOCHONDRIAL DISORDERS ASSOCIATED WITH COQ10 DEFICIENCY.

Brea-Calvo G, Haack Tb, Karall D, Ohtake A, Invernizzi F, Carrozzo R, Kremer L, Dusi S, Fauth C, Scholl-Bürgi S, Graf E, Ahting U, **Resta N**, Laforgia N, Verrigni D, Okazaki Y, Kohda M, Martinelli D, Freisinger P, Strom Tm, Meitinger T, Lamperti C, Lacson A, Navas P, Mayr Ja, Bertini E, Murayama K, Zeviani M, Prokisch H, Ghezzi D. **AM J HUM GENET**. 2015 FEB 5;96(2):309-17. DOI: 10.1016/J.AJHG.2014.12.023.

DEVELOPMENT OF AN ITALIAN RM Y-STR HAPLOTYPE DATABASE: RESULTS OF THE 2013 GEFI COLLABORATIVE EXERCISE.

ROBINO C, RALF A, PASINO S, DE MARCHI MR, BALLANTYNE KN, BARBARO A, BINI C, CARNEVALI E, CASARINO L, DI GAETANO C, FABBRI M, FERRI G, GIARDINA E, GONZALEZ A, MATULLO G, NUTINI AL, ONOFRI V, PICCININI A, PIGLIONICA M, PONZANO E, PREVIDERÈ C, **RESTA N**, SCARNICCI F, SEIDITA G, SORÇABURU-CIGLIERO S, TURRINA S, VERZELETTI A, KAYSER M. **FORENSIC SCI INT GENET**. 2014 OCT 14. PII: S1872-4973(14)00224-5. DOI: 10.1016/J.FSIGEN.2014.10.008. [EPUB AHEAD OF PRINT]

“CHARACTERIZATION OF THE RS2802292 SNP IDENTIFIES FOXO3A AS A MODIFIER LOCUS PREDICTING CANCER RISK IN PATIENTS WITH PJS AND PHTS HAMARTOMATOUS POLYPOSIS SYNDROMES”

FORTE G, GROSSI V, CELESTINI V, LUCISANO G, SCARDAPANE M, VARVARA D, PATRUNO M, BAGNULO R, LOCONTE D, GIUNTI L, PETRACCA A, GIGLIO S, GENUARDI M, PELLEGRINI F, **RESTA N**, SIMONE C. **BMC CANCER**. 2014 SEP 11;14(1):661. DOI: 10.1186/1471-2407-14-661.

“THE MOLECULAR CHARACTERISATION OF A DEPURINATED TRIAL DNA SAMPLE CAN BE A MODEL TO UNDERSTAND THE RELIABILITY OF THE RESULTS IN FORENSIC GENETICS”

FATTORINI P, PREVIDERE C, SORÇABURU-CIGLIERO S, MARRUBINI G, ALÙ M, BARBARO A, CARNEVALI E, CARRACEDO A, CASARINO L, CONSOLONI L, CORATO S, DOMENICI R, FABBRI M, GIARDINA E, GRIGNANI P, BALDASSARRA SL, MORATTI M, PELOTTI S, PICCININI A, PITACCO P, PLIZZA L, **RESTA N**, RICCI U, ROBINO C, SALVADERI L, SCARNICCI F, SCHNEIDER PM, SEIDITA G, TRIZZINO L, TURCHI C, TURRINA S, VATTA P, VECCHIOTTI C, VERZELETTI A, STEFANO FD. **ELECTROPHORESIS**. 2014 AUG 29. DOI: 10.1002/ELPS.201400141. [EPUB AHEAD OF PRINT]

“A RARE MSH2 MUTATION CAUSES DEFECTIVE BINDING TO HMSH6, NORMAL HMSH2 STAINING, AND LOSS OF HMSH6 AT ADVANCED CANCER STAGE”

LOCONTE DC, PATRUNO M, LASTELLA P, DI GREGORIO C, GROSSI V, FORTE G, INGRAVALLO G, VARVARA D, BAGNULO R, SIMONE C, **RESTA N**, STELLA A. **HUM PATHOL**. 2014 JUN 30. PII: S0046-8177(14)00266-4. DOI:

N.RESTA, A.STELLA “BIOINFORMATICA APPLICATA ALLA CONSULENZA GENETICA”
Nel Volume “Genetica umana e medica” (3a edizione), Masson Elsevier ,In press 2014

HEREDITARY HEMORRHAGIC TELANGIECTASIA: ARTERIOVENOUS MALFORMATIONS IN CHILDREN.

GIORDANO P, LENATO GM, SUPPRESSA P, LASTELLA P, DICUONZO F, CHIUMARULO L, SANGERARDI M, PICCARRETA P, VALERIO R, SCARDAPANE A, MARANO G, RESTA N, QUARANTA N, SABBÀ C.

J PEDIATR. 2013 JUL;163(1):179-186.E3. DOI: 10.1016/J.JPEDS.2013.02.009. EPUB 2013 MAR 25.

"CANCER RISK ASSOCIATED WITH STK11/LKB1 GERMLINE MUTATIONS IN PEUTZ-JEGHERS SYNDROME PATIENTS: RESULTS OF AN ITALIAN MULTICENTER STUDY"

Nicoletta Resta, PhD; Daniela Pierannunzio; Gennaro M Lenato, PhD; Alessandro Stella, PhD; Riccardo Capocaccia; Rosanna Bagnulo, BSc; Patrizia Lastella, MD, PhD; Francesco C Susca, BSc; Cristina Bozzao, PhD; Carlo Sabbà, MD; Emanuele Urso, MD; Paola Sala; Mara Fornasari; Paola Grammatico; Ada Piepoli; Cristina Host; Daniela Turchetti; Alessandra Viel; Luigi Memo, MD; Laura Giunti; Vittoria Stigliano, MD; Liliana Varesco, MD; Lucio Bertario, MD; Maurizio Genuardi, MD; Emanuela Lucci Cordisco, MD; Maria Grazia Tibiletti, MD; Carmela Di Gregorio, MD; Angelo Andriulli, MD; Maurizio Ponz de Leon, MD

Dig Liver Dis. 2013 Jul;45(7):606-11. doi: 10.1016/j.dld.2012.12.018. Epub 2013 Feb 15

"THE ITALIAN NATIONAL EXTERNAL QUALITY ASSESSMENT PROGRAMME IN MOLECULAR GENETIC TESTING: RESULTS OF THE VII ROUND (2010-2011)" by

Federica Censi, Fabrizio Tosto, Giovanna Floridia, Manuela Marra, Marco Salvatore, Ave Maria Baffico, Marina Grasso, M. A. Melis, Elisabetta Pelo, P. Radice, Anna Ravani, Nicoletta Resta, Maria Cristina Rosatelli, Silvia Russo, Manuela Seia, Liliana Varesco, Vincenzo Falbo and Domenica Taruscio

BIOMED RES INT. 2013;2013:739010. DOI: 10.1155/2013/739010. EPUB 2013 JAN 29.

"DE NOVO UNBALANCED TRANSLOCATION LEADING TO MONOSOMY 9p24.3p24.1 AND TRISOMY 19q13.42q13.43 CHARACTERIZED BY MICROARRAY-BASED COMPARATIVE GENOMIC HYBRIDIZATION IN A CHILD WITH CORTICAL DYSPLASIA AND CRANIO-FACIAL DYSMORPHISMS"

N. Resta, L. De Cosmo, F.C. Susca, D. Capodiferro, A.M. Nardone, D. Postorivo M. Bertoli, C.Serlenga, F. Schettini, N.Laforgia

Am J Med Genet A. 2013 Mar;161(3):632-6. doi: 10.1002/ajmg.a.35777. Epub 2013 Feb 7

"Allele frequencies of the new European Standard Set (ESS) loci in a population of Apulia (Southern Italy)."

Piglionica M, Lonero Baldassarra S, Giardina E, Tonino Marsella L, Resta N, Dell'erba A.

Forensic Sci Int Genet. 2012 Nov 2. doi:pii: S1872-4973(12)00231-1. 10.1016/j.fsigen.2012.10.007. [Epub ahead of print]

"Survey of KRAS, BRAF and PIK3CA mutational status in 209 consecutive Italian colorectal cancer patients."

Bozzao C, Varvara D, Piglionic M, Bagnulo R, Forte G, Patruno M, Russo S, Piscitelli D, Stella A, Resta N.

Int J Biol Markers. 2012 Nov 5:0. doi: 10.5301/JBM.2012.9765. [Epub ahead of print]

"Chromosomal microarray (CMA) analysis in infants with congenital anomalies: when is it really helpful?"

Resta N, Memo L.

J Matern Fetal Neonatal Med. 2012 Oct;25 Suppl 4:124-6. doi: 10.3109/14767058.2012.715004.

"Population data for 17 Y-chromosome STRs in a sample from Apulia (Southern Italy)."

Piglionic M, Baldassarra SL, Giardina E, Stella A, D'Ovidio FD, Frati P, Lenato GM, Resta N, Dell'Erba A.

Forensic Sci Int Genet. 2013 Jan;7(1):e3-4. doi: 10.1016/j.fsigen.2012.08.003. Epub 2012 Sep 7.

"The 2011 GeFI collaborative exercise. Concordance study, proficiency testing and Italian population data on the new ENFSI/EDNAP loci D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391, D22S1045."

Previderè C, Grignani P, Alessandrini F, Alù M, Biondo R, Boschi I, Caenazzo L, Carboni I, Carnevali E, De Stefano F, Domenici R, Fabbri M, Giardina E, Inturri S, Pelotti S, Piccinini A, Piglionic M, Resta N, Turrina S, Verzeletti A, Presciuttini S. Forensic Sci Int Genet. 2013 Jan;7(1):e15-8. doi: 10.1016/j.fsigen.2012.08.001. Epub 2012 Aug 20.

“A long diagnostic delay in patients with Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia: a questionnaire-based retrospective study.”

Pierucci P, Lenato GM, Suppressa P, Lastella P, Triggiani V, Valerio R, Comelli M, Salvante D, Stella A, Resta N, Logroscino G, Resta F, Sabbà C. Orphanet J Rare Dis. 2012 Jun 7;7:33.

“Blocking p38/ERK crosstalk affects colorectal cancer growth by inducing apoptosis in vitro and in preclinical mouse models.”

Chiacchiera F, Grossi V, Cappellari M, Peserico A, Simonatto M, Germani A, Russo S, Moyer MP, Resta N, Murzilli S, Simone C. Cancer Lett. 2012 Nov 1;324(1):98-108. doi: 10.1016/j.canlet.2012.05.006. Epub 2012 May 11.

“Phosphatase and tensin homolog (PTEN) gene mutations and autism: literature review and a case report with Cowden Syndrome, autistic disorder and epilepsy” Sara Conti, Maria Condò, Annio Posar, Francesca Mari, Nicoletta Resta, Alessandra Renieri, Iria Neri, Annalisa Patrizi, Antonia Parmeggiani. J Child Neurol. 2011 Sep 29. [Epub ahead of print]

“Papillary thyroid carcinoma in Peutz-Jeghers Syndrome”

Vincenzo Triggiani*, ¹Edoardo Guastamacchia*, ²Giuseppina Renzulli, ¹Vito Angelo Giagulli, ¹Emilio Tafaro, ¹Brunella Licchelli, ³Francesco Resta, ³Carlo Sabbà, ⁴Rosanna Bagnulo, ⁴Patrizia Lastella, ⁴Alessandro Stella, ⁴Nicoletta Resta. Thyroid. 2011 Aug 30. [Epub ahead of print]

“Intestinal Renin-Angiotensin system is stimulated following deletion of Lkb1”Boris Y Shorning, Thierry Jardé, Afshan McCarthy, Alan Ashworth, Wendy W. J. de Leng, G. Johan A. Offerhaus, Nicoletta Resta, Trevor Dale, Alan R Clarke. Gut. 2011 Aug 3. [Epub ahead of print]

Analysis of telomere dynamics in peripheral blood cells from patients with lynch syndrome. Bozzao C, Lastella P, Ponz de Leon M, Pedroni M, Di Gregorio C, D'Ovidio FD, Resta N, Prete F, Guanti G, Stella A. Cancer. 2011 Mar 8. doi: 10.1002/cncr.26022. [Epub ahead of print]

The association of adrenocortical carcinoma and thyroid cancer in a child with Peutz-Jeghers syndrome. Yalçın S, Kirli E, Ciftci AO, Karnak I, Resta N, Bagnulo R, Akçören Z, Orhan D, Senocak ME. J Pediatr Surg. 2011 Mar;46(3):570-3.

Identification and surveillance of 19 Lynch syndrome families in southern Italy: report of six novel germline mutations and a common founder mutation. Lastella P, Patruno M, Forte G, Montanaro A, Di Gregorio C, Sabbà C, Suppressa P, Piepoli A, Panza A, Andriulli A, Resta N, Stella A. Fam Cancer. 2011 Feb 1. [Epub ahead of print]

Breakpoint determination of 15 large deletions in Peutz-Jeghers subjects. Resta N, Giorda R, Bagnulo R, Beri S, Della Mina E, Stella A, Piglionica M, Susca FC, Guanti G, Zuffardi O, Ciccone R. Hum Genet. 2010 Oct;128(4):373-82. Epub 2010 Jul 11.

The Italian external quality control program for familial adenomatous polyposis of the colon: five years of experience. Censi F, Falbo V, Florida G, Salvatore M, Tosto F, De Rosa M, Resta N, Izzo P, Guanti G, Taruscio D. Genet Test Mol Biomarkers. 2010 Apr;14(2):175-81.

Noncolonic cancer stem cells in bone marrow of colorectal cancer patients. Altomare DF, Guanti G, Hoch J, Vician M, Krivokapic Z, Bergamaschi R; Colorectal Micrometastases Study Group. Colorectal Dis. 2010 Mar;12(3):206-12. Epub 2009 Jan 27.

Evaluating Y-chromosome STRs mutation rates: A collaborative study of the Ge.F.I.-ISFG Italian Group

Marignani PA, Scott KD , Bagnulo R , Cannone D , Ferrari E , Stella A , Guanti G , Simone C, Resta N. “Novel splice isoforms of STRAD α differentially affect LKB1 activity, complex assembly and subcellular localization”
Cancer Biology & Therapy 2007 Jul 24;6(10) [Epub ahead of print]

Kim Dw, Chung Hk, Park Kc, Hwang Jh, Jo Ys, Chung J, Kalvakolanu Dv, Resta N, Shong M.
“Tumor suppressor LKB1 inhibits activation of signal transducer and activator of transcription 3 (STAT3) by thyroid oncogenic tyrosine kinase RET/PTC”
Mol Endocrinol. 2007 Aug 30; [Epub Ahead Of Print]

Bukvic N, Resta N, Bukvic D, Susca Fc, Bagnulo R, Fanelli M, Guanti G. “SCE frequency measurement could be useful in the prenatal diagnosis of Roberts Syndrome”
Twin Res Hum Genet. 2007 Aug;10(4):655-7.

Mehenni H, Resta N, Guanti G, Mota-Vieira L, Lerner A, Peyman M, Chong Ka, Aissa L, Ince A, Cosme A, Costanza Mc, Rossier C, Radhakrishna U, Burt Rw, Picard D. “Molecular And Clinical Characteristics In 46 Families Affected With Peutz-Jeghers Syndrome”
Dig Dis Sci. 2007 Aug;52(8):1924-33.

Di Giacomo MC, Susca FC, Resta N, Bukvic N, Vimercati A, Guanti G. “ Trisomy 13 mosaicism in a phenotypically normal child: description of cytogenetic and clinical findings from early pregnancy beyond 2 years of age” Am J Med Genet A. 2007 143(5):518-20.

Lastella P, Surdo NC, Resta N, Guanti G, Stella A.
In silico and in vivo splicing analysis of MLH1 and MSH2 missense mutations shows exon- and tissue-specific effects. BMC Genomics. 2006 Sep 22;7:243.

Resta N, Susca FC, Di Giacomo MC, Stella A, Bukvic N, Bagnulo R, Simone C, Guanti G. A homozygous frameshift mutation in the ESCO2 gene: evidence of intertissue and interindividual variation in Nmd efficiency.
J Cell Physiol. 2006 Oct;209(1):67-73.

Resta N, Lauriola L, Puca A, Susca FC, Albanese A, Sabatino G, Di Giacomo MC, Gessi M, Guanti G. Ganglioglioma arising in a Peutz-Jeghers patient: a case report with molecular implications. Acta Neuropathol (Berl). 2006 Jul;112(1):106-11. Epub 2006 May 30.

Lenato GM, Lastella P, Di Giacomo MC, Resta N, Suppressa P, Pasculli G, Sabba C, Guanti G. DHPLC-based mutation analysis of ENG and ALK-1 genes in HHT Italian population. Hum Mutat. 2006 Feb;27(2):213-4.

Mehenni H, Resta N, Park JG, Miyaki M, Guanti G, Costanza MC.
Cancer risks in LKB1 germline mutation carriers. Gut. 2006 Jul;55(7):984-90. Epub 2006 Jan 11.

Hastings ML*, Resta N*, Traum D, Stella A, Guanti G, Krainer AR.
“An LKB1 AT-AC intron mutation causes Peutz-Jeghers syndrome via splicing at noncanonical cryptic splice sites”
Nature Struct Mol Biol 2005 12:54-9.

- gli autori hanno contribuito in egual misura

Lattanzi W, Di Giacomo M C, Lenato G, Chimienti G, Voglino G, Resta N, Pepe G, Guanti G.
“ A large interstitial deletion encompassing the Amelogenin gene on the short arm of the Y chromosome”
Hum Genet. 2005;116:395-401

.

Boudeau J, Scott JW, Resta N, Deak M, Kieloch A, Komander D, Hardie DG, Prescott AR, van Aalten DM, Alessi DR. “Analysis of the LKB1-STRAD-MO25 complex”.
J Cell Sci. 2004;117:6365-75.

Forleo C*, Resta N*, Sorrentino S, Guida P, Manghisi A, De Luca V, Romito R, Iacoviello M, De Tommasi E, Troisi F, Rizzon B, Guanti G, Rizzon P, Pitzalis MV.
Association of beta-adrenergic receptor polymorphisms and progression to heart failure in patients with idiopathic dilated cardiomyopathy.
Am J Med. 2004 Oct 1;117(7):451-8.

* gli autori hanno contribuito in egual misura

Lastella P, Resta N, Miccolis I, Quagliarella A, Guanti G, Stella A.
Site directed mutagenesis of hMLH1 exonic splicing enhancers does not correlate with splicing disruption.
J Med Genet. 2004 Jun;41(6):e72.

Lastella P, Sabba C, Lenato GM, Resta N, Lattanzi W, Gallitelli M, Cirulli A, Guanti G.
Endoglin gene mutations and polymorphisms in Italian patients with hereditary haemorrhagic telangiectasia.
Clin Genet. 2003 Jun;63(6):536-40.

Boudeau J, Kieloch A, Alessi DR, Stella A, Guanti G, Resta N.
Functional analysis of LKB1/STK11 mutants and two aberrant isoforms found in Peutz-Jeghers Syndrome patients.
Hum Mutat. 2003 Feb;21(2):172.

Di Nunno N, Baldassarra SL, Di Nunno C, Boninfante B, Guanti G, Forleo G, Resta N.
Distribution of DYS391, DYS392, DYS393, DYS385, alleles in a Southern Italian population sample.
J Forensic Sci. 2002 Jul;47(4):911.

Resta N, Stella A, Susca FC, Di Giacomo M, Forleo G, Miccolis I, Rossini FP, Genuardi M, Piepoli A, Grammatico P, Guanti G.
Two novel mutations and a new STK11/LKB1 gene isoform in Peutz-Jeghers patients.
Hum Mutat. 2002 Jul;20(1):78-9.

Simone C, Resta N, Bagella L, Giordano A, Guanti G.

Cyclin E and chromosome instability in colorectal cancer cell lines.
Mol Pathol. 2002 Jun;55(3):200-3.

Di Nunno N, Baldassarra SL, Di Nunno C, Boninfante B, Guanti G, Forleo G, Resta N.
Distribution of DYS19, DYS389 I, DYS389 II, DYS390 alleles in a southern Italian population sample.
J Forensic Sci. 2002 Mar;47(2):417.

Montera M, Piaggio F, Marchese C, Gismondi V, Stella A, Resta N, Varesco L, Guanti G, Mareni C.
A silent mutation in exon 14 of the APC gene is associated with exon skipping in a FAP family.
J Med Genet. 2001 Dec;38(12):863-7.

Presciuttini S, Caglia A, Alu M, Asmundo A, Buscemi L, Caenazzo L, Carnevali E, Carra E, De Battisti Z, De Stefano F, Domenici R, Piccinini A, Resta N, Ricci U, Pascali VL.
Y-chromosome haplotypes in Italy: the GEFI collaborative database.
Forensic Sci Int. 2001 Nov 1;122(2-3):184-8.

Cassano G, Resta N, Gasparre G, Lippe C, Guanti G.
The proliferative response of HT-29 human colon adenocarcinoma cells to bombesin-like peptides.
Cancer Lett. 2001 Oct 30;172(2):151-7.

Resta N, Stella A, Susca F, Montera M, Gentile M, Cariola F, Prete F, Tenconi R, Tibiletti MG, Logrieco G, Mattina T, Andriulli G, Caruso ML, Fiorente P, Russo S, Caputi-Jambrenghi O, Mareni C, Guanti G.
Nine novel APC mutations in Italian FAP patients.
Hum Mutat. 2001 May;17(5):434-5.

Di Nunno N, Baldassarra SL, Carbonara M, Guanti G, Resta N, Viola L, Di Nunno C.
Distribution of HumvWA31, HumFESFPS, HumTH01, HumTPOX, HumCD4, HumCSF1PO alleles in a Southern Italian population sample.
J Forensic Sci. 2000 Jul;45(4):943.

Montera M, Resta N, Simone C, Guanti G, Marchese C, Civitelli S, Mancini A, Pozzi S, De Salvo L, Bruzzone D, Donadini A, Romio L, Mareni C.
Mutational germline analysis of hMSH2 and hMLH1 genes in early onset colorectal cancer patients.
J Med Genet. 2000 Jul;37(7):E7.. Erratum in: J Med Genet. 2003 Jun;40(6):472.

Guanti G*, Resta N*, Simone C, Cariola F, Demma I, Fiorente P, Gentile M.
Involvement of PTEN mutations in the genetic pathways of colorectal cancerogenesis.
Hum Mol Genet. 2000 Jan 22;9(2):283-7.

* gli autori hanno contribuito in egual misura

Resta N, Simone C, Mareni C, Montera M, Gentile M, Susca F, Gristina R, Pozzi S, Bertario L, Bufo P, Carlomagno N, Ingrosso M, Rossini FP, Tenconi R, Guanti G.
STK11 mutations in Peutz-Jeghers syndrome and sporadic colon cancer.
Cancer Res. 1998 Nov 1;58(21):4799-801.

Stella A*, Resta N*, Polizzi A, Montera M, Cariola F, Susca F, Gismondi V, Bertario L, Marchese C, Tenconi R, Tibiletti MG, Izzo P, Gentile M, Prete F, Pannarale O, Di Matteo G, Sala P, Varesco L, Mareni C, Guanti G.

The familial adenomatous polyposis region exhibits many different haplotypes.
Hum Genet. 1998 Jun;102(6):624-8.

*gli autori hanno contribuito in egual misura

Marchese CA, Bertolino F, Ceccopieri B, Vanzetti M, Scaglione D, Locatelli L, Montera M, Romio L, Resta N, Stella A, Guanti G, Mareni C.

Clinical findings in a family with familial adenomatous polyposis and a missense mutation of the adenomatous polyposis coli gene.

Scand J Gastroenterol. 1996 Sep;31(9):917-20.

Stella A, Montera M, Resta N, Marchese C, Susca F, Gentile M, Romio L, Pilia S, Prete F, Mareni C, et al.

Four novel mutations of the APC (adenomatous polyposis coli) gene in FAP patients.

Hum Mol Genet. 1994 Sep;3(9):1687-8. No abstract available. Erratum in: Hum Mol Genet 1994 Oct;3(10):1918.

Stella A, Resta N, Gentile M, Susca F, Mareni C, Montera MP, Guanti G.

Exclusion of the APC gene as the cause of a variant form of familial adenomatous polyposis (FAP)
Am J Hum Genet. 1993 Nov;53(5):1031-7.

Guanti G, Stella A, Resta N, Gentile M. "Familial Adenomatous Polyposis: Heterogeneity?"
Am.J.Hum.Genet 55:413 (1994)

Gentile M, Susca F, Resta N, Stella A, Cascone A, Guanti G.

Infertility in carriers of two bisatellited marker chromosomes.
Clin Genet. 1993 Aug;44(2):71-5.

Stella A, Lonoce A, Resta N, Gentile M, Susca F, Mareni C, Brescia G, Origoni P, Montero MP, Guanti G. Familial adenomatous polyposis: identification of a new frameshift mutation of the APC gene in an Italian family.

Biochem Biophys Res Commun. 1992 May 15;184(3):1357-63.

PUBBLICAZIONI SU RIVISTE ITALIANE

Jacobellis U., Brescia G., **Resta N.**, Ditunno P., Guanti G. "Analisi delle mutazioni del gene per la proteina p53 nei tumori a cellule transizionali della vescica" **Acta Urologica Ital.** 2: 267-268 (1993)

Lonerio Baldassarra S., **Resta N.**, Carbonara M., Vinci F. "Analisi dei polimorfismi del fattore VII della coagulazione. Screening di campioni di tessuti inclusi. Notazioni medico-legali e sociali " **Zacchia –Archivio di Medicina Legale, Sociale e Criminologica.**
Anno 74° (Vol.XIX della serie 4^a) Fascicolo 3 Luglio-Settembre 2001.