

CURRICULUM VITAE

Ivana Antonucci

DATI ANAGRAFICI:

Nome e cognome : Ivana Antonucci

Data di nascita: 31/07/1973

Luogo di nascita : Moncalieri, Torino

Nazionalità: Italiana

INDIRIZZO LUOGO DI LAVORO:

Laboratorio di Genetica Medica presso il CAST

Dipartimento di Neuroscienze, Imaging e Scienze Cliniche

Università Degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara

Via Luigi Polacchi 35, 66013, Chieti

Tel: (+39) 08713555242

Email: i.antonucci@unich.it

Dati bibliometrici

Scopus author ID: 6507183564

ORCID ID: 0000-0002-6594-2272

h-index : 24

Numero di pubblicazioni : 76

Citazioni totali: 1,894

Istruzione e formazione

2008: Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara con voti 70 e lode con una tesi dal titolo "Trapianto di cellule staminali da liquido amniotico in un modello roditore di stroke".

Correlatore: Prof. L. Stuppia

2005: Dottore di Ricerca in Scienze Biomediche presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara con una tesi dal titolo: "Cellule staminali ematopoietiche : Ottimizzazione delle tecniche di espansione, di trasferimento genico e di correzione gene- specifica."

Coordinatore: Prof. Liborio Stuppia.

2000: Laurea in Scienze Biologiche conseguita presso l'Università Degli Studi di Urbino con votazione 106/110 , con una tesi sperimentale dal titolo: "Aplotipi del cromosoma Y in maschi europei infertili e in soggetti di controllo".

Relatore: Prof. Giuseppe Novelli.

Esperienza Lavorativa

2001: Vincitrice di una borsa di studio per il Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche, Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara.

2001-2004: Svolge il Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche conducendo attività di ricerca presso la sezione di Genetica medica del Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara.

2005: Consegue il titolo di Dottore di Ricerca in Scienze Biomediche presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara.

2005: Vincitrice del concorso per il conferimento di una borsa di studio dal titolo "Analisi di espressione di ovociti umani freschi e congelati mediante tecnica dei microarray" istituita dal Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti-Pescara (rinnovata per gli anni successivi 2006 e 2007).

Novembre –dicembre 2007: Reserch visiting presso il Dipartimento di Neurologia del Medical College in Augusta (Georgia, USA), lavorando su un progetto di applicazioni terapeutiche delle cellule staminali da liquido amniotico nella cura dello stroke.

2008: Vincitrice del concorso per il conferimento di un assegno ex art.51, L. 27/12/1997, Area 06, Sett. Sc. Disc. MED/03, dal titolo "Polimorfismi dei geni COMT e 5HTT nella predisposizione ai disturbi dell'umore", presso il Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara (rinnovato per gli anni successivi 2009- 2011). Responsabile scientifico: Prof. L. Stuppia.

2008: Consegue la specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara

2011-2013: Vincitrice dell'avviso di selezione pubblica per il conferimento di ASSEGNI DIRICERCA biennale EX-LEGGE 240/2010, Area 06, Sett. Sc. Disc. MED/03 , presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara, Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio, per un progetto dal titolo "Caratterizzazione molecolare delle cellule staminali da liquido amniotico e loro applicazione in modelli animali di patologie umane". Responsabile scientifico: Prof. L. Stuppia.

2013: Reserch visiting presso il "Center for Regenerative Medicine and Skeletal Development Department of Reconstructive Sciences School of Dental Medicine" (Connecticut , USA), lavorando su un progetto di applicazioni terapeutiche delle cellule staminali da liquido amniotico.

2014: Vincitrice dell'avviso di selezione pubblica per il conferimento di ASSEGNI DI RICERCA ANNUALI PER LO SVILUPPO DI NUOVE COMPETENZE IN ABRUZZO , Area 06, Sett. Sc. Disc. MED/03 , presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara, Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio, per un progetto dal titolo "Le cellule staminali da liquido amniotico nella terapia delle patologie cardiovascolari: un modello per la valutazione in vitro degli effetti delle terapie farmacologiche e per la messa a punto di protocolli di terapia cellulare". Responsabile scientifico: Prof. L. Stuppia .

2015- 2016: Vincitrice del concorso pubblico il conferimento di un assegno EX-LEGGE 240/2010, Area 06, Sett. Sc. Disc. MED/03, presso l'Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara, Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio, dal titolo: "Studio delle modificazioni epigenetiche in corso di differenziamento germinale utilizzando il modello delle cellule staminali da liquido amniotico"(rinnovato per l'anno successivo 2006). Responsabile scientifico: Prof. L. Stuppia .

2016-presente: Ricercatore a tempo determinato di tipo B , Università degli Studi "G. d'Annunzio" di Chieti-Pescara, Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio

2017: Abilitazione scientifica nazionale II fascia SC 06/A1 GENETICA MEDICA conseguita in data 31/03/2017 e valida fino al 31/03/2023.

2019-presente : Professore associato in Genetica medica

Direzione e coordinamento di gruppi di ricerca nazionale e internazionali

Dal 2007-presente: Responsabile scientifico del gruppo di ricerca delle staminali da liquido amniotico presso il laboratorio di Genetica Medica, Università degli Studi “G. d’Annunzio “ di Chieti-Pescara, Dipartimento di Scienze Psicologiche, della Salute e del Territorio

2015-2017: Responsabile scientifico del progetto di ricerca dal titolo: “Identificazione dei meccanismi molecolari potenzialmente rilevanti nella patogenesi della malattia di Pompe utilizzando cellule staminali knock-out per il gene della alfa-glucosidasi acida”, sponsorizzato e finanziato dalla Sanofi Genzyme.

2024: Responsabile scientifico della Formazione sul Campo Gruppo di Miglioramento: early breast cancer

Partecipazione in qualità di relatore a diversi congressi e convegni nazionali e internazionali

Partecipazione a progetti di ricerca internazionali e nazionali, ammessi al finanziamento sulla base di bandi competitivi

2019: Responsabile Scientifico del Progetto PRIN 2017 dal titolo “Immunomodulatory properties of the Amniotic Stromal cell Secretome: from Multi-omics profiling to nanotechnology-aided delivery for controlled release in osteoarthritis”. (Cordinatore scientifico: Prof.ssa Ornella Parolini. Prot. 2017RSAFK7_006. Contributo Miur per ricerca assegnato all'unità di ricerca : 96000 euro)

Attività didattica

Titolarietà dell’insegnamento “*Genetica Medica*” del Corso integrato di “Fondamenti biogenetici della psiche” presso il Corso di Laurea in Scienze e Tecniche Psicologiche

- Titolarità dell’insegnamento “*Genetica sociale*” presso il Corso di Laurea Magistrale in Psicologia
- Titolarità dell’insegnamento “*Genetica Molecolare*” presso il Corso di Laurea in Farmacia
- Titolarità dell’insegnamento “*malattie genetiche di interesse oftalmologico*” presso il corso di ortottica
- Titolarità dell’insegnamento “*genetica medica*” presso il corso di fisioterapia
- Titolarità del corso di “*genetica molecolare*” presso il corso magistrale di ingegneria biomedica
- Relatrice e correlatrice di oltre 20 tesi magistrali presso i sopracitati corsi di Laurea;
- Supervisione e coordinazione delle attività di studenti e laureandi presso il Laboratorio di Genetica Medica , CAST.

Attività Istituzionale:

- Partecipazione ai Consigli di Dipartimento;
- Partecipazione ai Consigli di Corso di Laurea in Scienze e Tecniche Psicologiche;
- Partecipazione ai Consigli di Corso di Laurea Magistrale in Psicologia;
- Partecipazione alla riunione del collegio docenti del dottorato in program in Molecular Oncology and Tumor Immunology;
- Membro della commissione d’aula e della commissione d’esame per il test d’ingresso ai corsi di Laurea in Medicina, Odontoiatria e professioni sanitarie per a.a 2017/2024.

Attività organizzativa :

- Partecipazione alle attività organizzative del gruppo di epigenetica SIGU
- Partecipazione alle attività organizzative del gruppo di oncogenetica SIGU
- Coordinazione delle attività organizzative del Molecular Tumor Board (MTB)
- Team di esperti di Eusoma

Incarichi / Consulenze

2014: Iscritta all'Albo dei Consulenti Tecnici d'Ufficio presso il Tribunale di Lanciano

2014-presente : Svolgimento di attività di consulenza genetico-forense presso la Procura della Repubblica e il Tribunale di Lanciano

Attività assistenziale:

2012-presente: Partecipazione alla attività di consulenza e di diagnostica di laboratorio presso il servizio di Genetica Medica, CeSI-MeT, Università degli Studi "G. d'Annunzio" Chieti, con particolare attenzione per:

- infertilità di coppia
- valutazione del rischio riproduttivo in malattie monogeniche-complesse-cromosomiche
- consulenza oncogenetica relativamente alle forme eredofamiliari del carcinoma mammario /ovarico e del colon
- malattie neuromuscolari
- disordini dello sviluppo sessuale
- **2016-presente:** Partecipazione alle attività organizzative per la stesura, revisione e aggiornamenti del percorso diagnostico-terapeutico e assistenziale (PDTA) della Regione Abruzzo per il carcinoma della mammella.
- **2021-presente:** Partecipazione alle attività organizzative per i programmi di sorveglianza per i soggetti sani ad alto rischio portatori di mutazione BRCA

Affiliazioni a Società Scientifiche

- Società Italiana di Genetica Umana (SIGU);
- Consorzio internazionale ENIGMA (Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles);
- Associazione Italiana Familiarità ed Ereditarietà Tumori (A.I.F.E.T.)

Attività Scientifica

Nel corso dell'attività di ricerca, la Dott.ssa Antonucci si è occupata prevalentemente di Genetica Medica con particolare riguardo ai meccanismi molecolari responsabili di patologie genetiche congenite e acquisite, alla identificazione e caratterizzazione di famiglie con predisposizione ereditaria ai tumori con particolare riguardo per carcinoma mammario e/o ovarico ereditario, neoplasie coloretali ereditarie e melanoma familiare.

Durante gli anni di dottorato e di specializzazione, la Dott.ssa Antonucci ha partecipato attivamente alla ricerca del gruppo di Genetica Medica, principalmente incentrate sulle seguenti tematiche:

- studio delle basi genetiche della infertilità maschile
- applicazione di nuove tecniche molecolari allo studio delle mutazioni responsabili di diverse patologie genetiche

studio del ruolo giocato da polimorfismi di geni coinvolti nel metabolismo dei folati e alla suscettibilità a patologie quali la Sindrome di Down e la infertilità maschile

- studio delle varianti del gene CFTR in pazienti con agenesia dei vasi deferenti o in soggetti maschi sottoposti a protocolli di Procreazione Medicalmente Assistita
- studi di trascrittomici applicati alla identificazione dei meccanismi molecolari alla base dei difetti della spermatogenesi
- studio dei geni BRCA1 e BRCA2 nei tumori ereditari della mammella e dell'ovaio

In particolare, la Dott.ssa Antonucci ha dedicato la sua attività allo studio delle cellule staminali da liquido amniotico umano, mettendo a punto protocolli originali di isolamento e cultura, analizzando le capacità differenziative in senso osteoblastico e le potenzialità terapeutiche in campo ortopedico e dimostrando la affinità di tali cellule con le cellule germinali primordiali umane, creando così un modello unico e alternativo alle IPs (Induced pluripotent stem cells) per il modelling di alcune patologie genetiche e per lo studio degli effetti transgenerazionali delle epimutazioni. Negli ultimi dieci anni, le collaborazioni internazionali hanno portato alla creazione di un modello preclinico di terapia dello stroke basato sul trapianto di cellule staminali da liquido amniotico in modelli murini. Tutte queste ricerche hanno prodotto lavori scientifici su riviste internazionali a peer review nelle quali la Dott.ssa Antonucci risulta spesso quale primo ed ultimo autore. Infine, la sua attività di ricerca è stata poi applicata nella pratica clinica in particolare allo studio ricerca di nuovi geni di predisposizione al carcinoma mammario in famiglie senza mutazioni identificate nei geni noti; ricerca di nuovi geni responsabili di poliposi intestinali; aspetti psico-sociali e gestione clinica dei soggetti geneticamente predisposti ai tumori;

Pubblicazioni Scientifiche

1. Bruno A, Milillo C, Anaclerio F, Buccolini C, Dell'Elice A, Angilletta I, Gatta M, Ballerini P, **Antonucci I**. Perinatal Tissue-Derived Stem Cells: An Emerging Therapeutic Strategy for Challenging Neurodegenerative Diseases. *Int J Mol Sci*. 2024 Jan 12;25(2):976
2. La Bella S, Loconte R, Attanasi M, Muselli M, Di Donato G, Di Ludovico A, Natale M, Mastroilli V, Giugno A, Papa S, Ferrante R, Buccolini C, **Antonucci I**, Chiarelli F, Necozone S, Barone P, La Torre F, Breda L. Familial Mediterranean fever in children from central-southern Italy: a multicentric retrospective cohort study. *Clin Rheumatol*. 2024 Dec;43(12):3983-3992.
3. Pilenzi L, Anaclerio F, Dell'Elice A, Minelli M, Giansante R, Cicirelli M, Tinari N, Grassadonia A, Pantalone A, Grossi S, Canale N, Bruno A, Calabrese G, Ballerini P, Stuppia L, **Antonucci I**. The Crucial Role of Hereditary Cancer Panel Testing in Unaffected Individuals with a Strong Family History of Cancer: A Retrospective Study of a Cohort of 103 Healthy Subjects. *Cancers (Basel)*. 2024 Jun 25;16(13):2327.
4. Minelli M, Anaclerio F, Calisi D, Onofri M, **Antonucci I**, Gatta V, Stuppia L. Application of Metagenomics Sequencing in a Patient with Dementia: A New Case Report. *Genes (Basel)*. 2024 Aug 18;15(8):1089.

5. Cumitini L, Renda G, Giordano M, Rolla R, Shail T, Sacchetti S, Iezzi L, Giacomini L, Zanotti V, Auciello R, Angilletta I, Foglietta M, Zucchelli M, **Antonucci I**, Stuppia L, Gallina S, Dianzani U, Patti G. Role of CES1 and ABCB1 Genetic Polymorphisms on Functional Response to Dabigatran in Patients with Atrial Fibrillation. *J Clin Med*. 2024 Apr 26;13(9):2545.
6. Anaclerio F, Minelli M, **Antonucci I**, Gatta V, Stuppia L. Microbiota and Autism: A Review on Oral and Gut Microbiome Analysis Through 16S rRNA Sequencing. *Biomedicines*. 2024 Nov 25;12(12):2686.
7. Peserico A, Barboni B, Russo V, Nardinocchi D, Turriani M, Cimini C, Bernabò N, Parolini O, Silini AR, **Antonucci I**, Stuppia L, Berardinelli P, Falanga I, Perruzza D, Valbonetti L, Mauro A. AEC and AFMSC Transplantation Preserves Fertility of Experimentally Induced Rat Varicocele by Expressing Differential Regenerative Mechanisms. *Int J Mol Sci*. 2023 May 14;24(10):8737.
8. Di Rado S, Giansante R, Cicirelli M, Pilenzi L, Dell'Elice A, Anaclerio F, Rimoldi M, Grassadonia A, Grossi S, Canale N, Ballerini P, Stuppia L, **Antonucci I**. Detection of Germline Mutations in a Cohort of 250 Relatives of Mutation Carriers in Multigene Panel: Impact of Pathogenic Variants in Other Genes beyond BRCA1/2. *Cancers (Basel)*. 2023 Dec 6;15(24):5730.
9. **Antonucci I**, Angilletta I, Anaclerio F. The role of CFTR p.G970D missense mutation in male infertility. *Asian J Androl*. 2023 Jan-Feb;25(1):143.
10. Rossi C, Cicalini I, Cufaro MC, Consalvo A, Upadhyaya P, Sala G, **Antonucci I**, Del Boccio P, Stuppia L, De Laurenzi V. Breast cancer in the era of integrating "Omics" approaches. *Oncogenesis*. 2022 Apr 14;11(1):17.
11. Anaclerio F, Ferrante R, Mandatori D, **Antonucci I**, Capanna M, Damiani V, Tomo PD, Ferrante R, Ranaudo M, De Laurenzi V, Stuppia L, De Fabritiis S. Different Strategies for the Identification of SARS-CoV-2 Variants in the Laboratory Practice. *Genes (Basel)*. 2021 Sep 16;12(9):1428.
12. Lombardi L, Trumello C, Stuppia L, **Antonucci I**, Brandão T, Babore A. BRCA1/2 pathogenetic variant carriers and reproductive decisions: Gender differences and factors associated with the choice of preimplantation genetic diagnosis (PGD) and prenatal diagnosis (PND). *J Assist Reprod Genet*. 2022 Jul;39(7):1433-1443.
13. Giannetti A, Pantalone A, **Antonucci I**, Verna S, Di Gregorio P, Stuppia L, Calvisi V, Buda R, Salini V. The Role of Platelet-Rich Plasma on the Chondrogenic and Osteogenic Differentiation of Human Amniotic-Fluid-Derived Stem Cells. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Nov 27;19(23):15786.
14. Centurione L, Centurione MA, **Antonucci I**, Sancilio S, Stati G, Stuppia L, Di Pietro R. Human amniotic fluid stem cells are able to form embryoid body-like aggregates which performs specific functions: morphological evidences. *Histochem Cell Biol*. 2021 Mar;155(3):381-390.

15. Bramanti SM, Trumello C, Lombardi L, Cavallo A, Stuppia L, **Antonucci I**, Babore A. Uncertainty following an inconclusive result from the BRCA1/2 genetic test: A review about psychological outcomes. *World J Psychiatry*. 2021 May 19;11(5):189-200.
16. Di Carlo P, Falasca K, Ucciferri C, Sinjari B, Aruffo E, **Antonucci I**, Di Serafino A, Pompilio A, Damiani V, Mandatori D, De Fabritiis S, Dufrusine B, Capone E, Chiacchiaretta P, Brune WH, Di Bonaventura G, Vecchiet J. Normal breathing releases SARS-CoV-2 into the air. *J Med Microbiol*. 2021 Mar;70(3):001328.
17. Castelli V, **Antonucci I**, d'Angelo M, Tessitore A, Zelli V, Benedetti E, Ferri C, Desideri G, Borlongan C, Stuppia L, Cimini A. Neuroprotective effects of human amniotic fluid stem cells-derived secretome in an ischemia/reperfusion model. *Stem Cells Transl Med*. 2020 Oct 7. doi: 10.1002/sctm.20-0268.
18. Centurione L, Pantalone A, Marchegiani F, **Antonucci I**, Basile M, Salini V, Stuppia L, Di Pietro R. Rat bone healing induced by natural nanocrystalline carbonated hydroxyapatite in combination with human amniotic fluid stem cells (AFSCs). *J Cell Physiol*. 2020 Oct 8. doi: 10.1002/jcp.30043.
19. Centurione L, Centurione MA, **Antonucci I**, Sancilio S, Stati G, Stuppia L, Di Pietro R. Human amniotic fluid stem cells are able to form embryoid body-like aggregates which performs specific functions: morphological evidences. *Histochem Cell Biol*. 2020 Nov 21. doi: 10.1007/s00418-020-01940-3.
20. Gaggi G, Di Credico A, Izzicupo P, **Antonucci I**, Crescioli C, Di Giacomo V, Di Ruscio A, Amabile G, Alviano F, Di Baldassarre A, Ghinassi B. Epigenetic Features of Human Perinatal Stem Cells Redefine Their Stemness Potential. *Cells*. 2020 May 24;9(5):1304. doi: 10.3390/cells9051304.
21. Tumini S, Alfonsi M, Carinci S, Morizio E, **Antonucci I**, Gatta V, Lisi G, Lelli Chiesa P, Calabrese G, Stuppia L, Palka C. Yq Microdeletion in a Patient with VACTERL Association and Shawl Scrotum with Bifid Scrotum: A Real Pathogenetic Association or a Coincidence. *Cytogenet Genome Res*. 2019 Jul 17. doi: 10.1159/000501601.
22. Upadhyaya P, Di Serafino A, Sorino L, Ballerini P, Marchisio M, Pierdomenico L, Stuppia L, **Antonucci I**. Genetic and epigenetic modifications induced by chemotherapeutic drugs: human amniotic fluid stem cells as an in-vitro model. *BMC Med Genomics*. 2019 Oct 28;12(1):146.
23. Cozene B, **Antonucci I**, Stuppia L. Activity of p53 in human amniotic fluid stem cells increases their potentiality as a candidate for stem cell therapy. *Brain Circ*. 2019 Sep 30;5(3):134-139.
24. Lombardi L, Bramanti SM, Babore A, Stuppia L, Trumello C, **Antonucci I**, Cavallo A. Psychological aspects, risk and protective factors related to BRCA genetic testing: a review of the literature. *Support Care Cancer*. 2019 Jun 15. doi: 10.1007/s00520-019-04918-7.
25. Babore A, Bramanti SM, Lombardi L, Stuppia L, Trumello C, **Antonucci I**, Cavallo A. The role of depression and emotion regulation on parenting stress in a sample of mothers with

- cancer. *Support Care Cancer*. 2019 Dec 19. doi: 10.1007/s00520-018-4611-5. [Epub ahead of print].
26. Di Tizio D, Di Serafino A, Upadhyaya P, Sorino L, Stuppia L, **Antonucci I**. The Impact of Epigenetic Signatures on Amniotic Fluid Stem Cell Fate. *Stem Cells Int*. 2018 Nov 25;2018:4274518. doi: 10.1155/2018/4274518.
 27. Mastropasqua R, Toto L, Di Antonio L, Parodi MB, Sorino L, **Antonucci I**, Stuppia L, Di Nicola M, Mariotti C. Optical Coherence Tomography Angiography Findings in X-Linked Retinoschisis. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2018 Sep 1;49(9):e20-e31. doi: 10.3928/23258160-20180907-03. PubMed PMID: 30222815.
 28. Di Baldassarre A, D'Amico MA, Izzicupo P, Gaggi G, Guarnieri S, Marigliò MA, **Antonucci I**, Corneo B, Sirabella D, Stuppia L, Ghinassi B. Cardiomyocytes Derived from Human (Cardiopoietic)Amniotic Fluids. *Sci Rep*. 2018 Aug 13;8(1):12028. doi: 10.1038/s41598-018-30537-z. PubMed PMID: 30104705; PubMed Central PMCID: PMC6089907.
 29. Rodrigues M, **Antonucci I**, Elabd S, Kancherla S, Marchisio M, Blattner C, Stuppia L. p53 Is Active in Human Amniotic Fluid Stem Cells. *Stem Cells Dev*. 2018 Nov 1;27(21):1507-1517. doi: 10.1089/scd.2017.02. Epub 2018 Oct 2. PubMed PMID: 30044176; PubMed Central PMCID: PMC6209428.
 30. **Antonucci I**, Crowley MG, Stuppia L. Amniotic fluid stem cell models: A tool for filling the gaps in knowledge for human genetic diseases. *Brain Circ*. 2017 Jul-Sep;3(3):167-174. doi: 10.4103/bc.bc_23_17. Epub 2017 Oct 12. Review. PubMed PMID: 30276320; PubMed Central PMCID: PMC6057697.
 31. Marzetti V, Di Battista C, Ferrante R, Carlucci L, Balsamo M, Stuppia L, Lapergola G, **Antonucci I**, Chiarelli F, Breda L. MBL2 and FCN2 gene polymorphisms in a cohort of Italian children with rheumatic fever: A case-control study. *Semin Arthritis Rheum*. 2017 Oct;47(2):264-268. doi: 10.1016/j.semarthrit.2017.04.006. Epub 2017 Apr 27. PubMed PMID: 28576308.
 32. Castellini G, Franzago M, Bagnoli S, Lelli L, Balsamo M, Mancini M, Nacmias B, Ricca V, Sorbi S, **Antonucci I**, Stuppia L, Stanghellini G. Fat mass and obesity-associated gene (FTO) is associated to eating disorders susceptibility and moderates the expression of psychopathological traits. *PLoS One*. 2017 Mar 10;12(3):e0173560.
 33. **Antonucci I**, Provenzano M, Sorino L, Rodrigues M, Palka G, Stuppia L. A new case of "de novo" BRCA1 mutation in a patient with early-onset breast cancer. *Clin Case Rep*. 2017 Jan 28;5(3):238-240. doi: 10.1002/ccr3.718. eCollection 2017 Mar. PubMed PMID: 28265380; PubMed Central PMCID: PMC5331191.
 34. Babore A, Stuppia L, Trumello C, Candelori C, **Antonucci I**. Male factor infertility and lack of openness about infertility as risk factors for depressive symptoms in males undergoing assisted reproductive technology treatment in Italy. *Fertil Steril*. 2017 Apr;107(4):1041-1047. doi: 10.1016/j.fertnstert.2016.12.031. Epub 2017 Feb 13. PubMed PMID: 28202187.
 35. Squillaro T, Antonucci I, Alessio N, Esposito A, Cipollaro M, Melone MAB, Peluso G, Stuppia L, Galderisi U. Impact of lysosomal storage disorders on biology of mesenchymal stem cells: Evidences from in vitro silencing of glucocerebrosidase (GBA) and alpha-

- galactosidase A (GLA) enzymes. *J Cell Physiol.* 2017 Dec;232(12):3454-3467. doi: 10.1002/jcp.25807. Epub 2017 Feb PubMed PMID: 28098348.
36. **Antonucci I**, Provenzano M, Sorino L, Balsamo M, Aceto GM, Battista P, Euhus D, Cianchetti E, Ballerini P, Natoli C, Palka G, Stuppia L. Comparison between CaGene 5.1 and 6.0 for BRCA1/2 mutation prediction: a retrospective study of 150 BRCA1/2 genetic tests in 517 families with breast/ovarian cancer. *J Hum Genet.* 2017 Mar;62(3):379-387. doi: 10.1038/jhg.2016.138. Epub 2016 Dec 8. PubMed PMID: 27928164.
 37. Pantalone A, Antonucci I, Guelfi M, Pantalone P, Usuelli FG, Stuppia L, Salini V. Amniotic fluid stem cells: an ideal resource for therapeutic application in bone tissue engineering. *Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2016 Jul;20(13):2884-90. PubMed PMID: 27424990.
 38. Antonucci I, Provenzano M, Rodrigues M, Pantalone A, Salini V, Ballerini P, Borlongan CV, Stuppia L. Amniotic Fluid Stem Cells: A Novel Source for Modeling of Human Genetic Diseases. *Int J Mol Sci.* 2016 Apr 22;17(4). doi:10.3390/ijms17040607. Review. PubMed PMID: 27110774; PubMed Central PMCID: PMC4849058.
 39. Toto L, Boon CJ, Di Antonio L, Battaglia Parodi M, Mastropasqua R, Antonucci I, Stuppia L, Mastropasqua L. BESTROPHINOPATHY: A Spectrum of Ocular Abnormalities Caused by the c.614T>C Mutation in the BEST1 Gene. *Retina.* 2016 Aug;36(8):1586-95. doi: 10.1097/IAE.0000000000000950. PubMed PMID: 26716959.
 40. Stuppia L, Franzago M, Ballerini P, Gatta V, Antonucci I. Epigenetics and male reproduction: the consequences of paternal lifestyle on fertility, embryo development, and children lifetime health. *Clin Epigenetics.* 2015 Nov 11;7:120. doi: 10.1186/s13148-015-0155-4. eCollection 2015. Review. PubMed PMID: 26566402; PubMed Central PMCID: PMC4642754.
 41. Morabito C, D'Alimonte I, Pierdomenico L, Pipino C, Guarnieri S, Caprara GA, Antonucci I, Ciccarelli R, Marchisio M, Pandolfi A, Marigliò MA. Calcitonin-induced effects on amniotic fluid-derived mesenchymal stem cells. *Cell Physiol Biochem.* 2015;36(1):259-73. doi: 10.1159/000374069. Epub 2015 May 4. PubMed PMID: 25967965.
 42. Scardapane A, Ferrante R, Nozzi M, Savino A, Antonucci I, Dadorante V, Balsamo M, Stuppia L, Chiarelli F, Breda L. TNF- α gene polymorphisms and juvenile idiopathic arthritis: Influence on disease outcome and therapeutic response. *Semin Arthritis Rheum.* 2015 Aug;45(1):35-41. doi: 10.1016/j.semarthrit.2015.02.003. Epub 2015 Feb 19. PubMed PMID: 25837015.
 43. Renda G, Committeri G, Zimarino M, Di Nicola M, Tataschio A, Ruggieri B, Ambrosini E, Viola V, Antonucci I, Stuppia L, De Caterina R. Genetic determinants of cognitive responses to caffeine drinking identified from a double-blind, randomized, controlled trial. *Eur Neuropsychopharmacol.* 2015 Jun;25(6):798-807. doi: 10.1016/j.euroneuro.2015.03.001. Epub 2015 Mar 16. PubMed PMID: 25819143.
 44. Pipino C, Pierdomenico L, Di Tomo P, Di Giuseppe F, Cianci E, D'Alimonte I, Morabito C, Centurione L, Antonucci I, Marigliò MA, Di Pietro R, Ciccarelli R, Marchisio M, Romano M, Angelucci S, Pandolfi A. Molecular and phenotypic characterization of human amniotic fluid-derived cells: a morphological and proteomic approach. *Stem Cells Dev.* 2015 Jun

- 15;24(12):1415-28. doi: 10.1089/scd.2014.0453. Epub 2015 Mar 11. PubMed PMID: 25608581.
45. Tajiri N, Acosta S, Portillo-Gonzales GS, Aguirre D, Reyes S, Lozano D, Pabon M, Dela Peña I, Ji X, Yasuhara T, Date I, Solomita MA, Antonucci I, Stuppia L, Kaneko Y, Borlongan CV. Therapeutic outcomes of transplantation of amniotic fluid-derived stem cells in experimental ischemic stroke. *Front Cell Neurosci*. 2014 Aug 13;8:227. doi: 10.3389/fncel.2014.00227. eCollection 2014. Review. PubMed PMID: 25165432; PubMed Central PMCID: PMC4131212.
46. Pipino C, Di Tomo P, Mandatori D, Cianci E, Lanuti P, Cutrona MB, Penolazzi L, Pierdomenico L, Lambertini E, Antonucci I, Sirolli V, Bonomini M, Romano M, Piva R, Marchisio M, Pandolfi A. Calcium sensing receptor activation by calcimimetic R-568 in human amniotic fluid mesenchymal stem cells: correlation with osteogenic differentiation. *Stem Cells Dev*. 2014 Dec 15;23(24):2959-71. doi: 10.1089/scd.2013.0627. PubMed PMID: 25036254.
47. Coppedè F, Bosco P, Lorenzoni V, Denaro M, Anello G, Antonucci I, Barone C, Stuppia L, Romano C, Migliore L. The MTRR 66A>G polymorphism and maternal risk of birth of a child with Down syndrome in Caucasian women: a case-control study and a meta-analysis. *Mol Biol Rep*. 2014 Sep;41(9):5571-83. doi: 10.1007/s11033-014-3462-5. PubMed PMID: 24965145.
48. Antonucci I, Di Pietro R, Alfonsi M, Centurione MA, Centurione L, Sancilio S, Pelagatti F, D'Amico MA, Di Baldassarre A, Piattelli A, Tetè S, Palka G, Borlongan CV, Stuppia L. Human second trimester amniotic fluid cells are able to create embryoid body-like structures in vitro and to show typical expression profiles of embryonic and primordial germ cells. *Cell Transplant*. 2014;23(12):1501-15. doi: 10.3727/096368914X678553. Epub 2014 Jan 29. PubMed PMID: 24480362.
49. Coppedè F, Bosco P, Lorenzoni V, Migheli F, Barone C, Antonucci I, Stuppia L, Romano C, Migliore L. The MTR 2756A>G polymorphism and maternal risk of birth of a child with Down syndrome: a case-control study and a meta-analysis. *Mol Biol Rep*. 2013 Dec;40(12):6913-25. doi: 10.1007/s11033-013-2810-1. Epub 2013 Oct 23. PubMed PMID: 24150725.
50. Gatta V, Gennaro E, Franchi S, Cecconi M, Antonucci I, Tommasi M, Palka G, Coviello D, Stuppia L, Grasso M. MS-MLPA analysis for FMR1 gene: evaluation in a routine diagnostic setting. *BMC Med Genet*. 2013 Aug 5;14:79. doi: 10.1186/1471-2350-14-79. PubMed PMID: 23914933; PubMed Central PMCID: PMC3751107.
51. Alfonsi M, Palka C, Morizio E, Gatta V, Antonucci I, Ruggeri G, Chiarelli F, Stuppia L, Palka G, Calabrese G. De novo 9q33 microdeletion identified by array-comparative genomic hybridization in a foetus with sex reversal and congenital heart defects. *Clin Dysmorphol*. 2013 Jul;22(3):132-4. doi: 10.1097/MCD.0b013e328363023b. PubMed PMID: 23722703.
52. D'Alimonte I, Lannutti A, Pipino C, Di Tomo P, Pierdomenico L, Cianci E, Antonucci I, Marchisio M, Romano M, Stuppia L, Caciagli F, Pandolfi A, Ciccarelli R. Wnt signaling behaves as a "master regulator" in the osteogenic and adipogenic commitment of human

- amniotic fluid mesenchymal stem cells. *Stem Cell Rev.* 2013 Oct;9(5):642-54. doi: 10.1007/s12015-013-9436-5. PubMed PMID: 23605563; PubMed Central PMCID: PMC3785124
53. Coppedè F, Bosco P, Tannorella P, Romano C, Antonucci I, Stuppia L, Romano C, Migliore L. DNMT3B promoter polymorphisms and maternal risk of birth of a child with Down syndrome. *Hum Reprod.* 2013 Feb;28(2):545-50. doi: 10.1093/humrep/des376. Epub 2012 Oct 18. PubMed PMID: 23081874.
 54. Tajiri N, Acosta S, Glover LE, Bickford PC, Jacotte Simancas A, Yasuhara T, Date I, Solomita MA, Antonucci I, Stuppia L, Kaneko Y, Borlongan CV. Intravenous grafts of amniotic fluid-derived stem cells induce endogenous cell proliferation and attenuate behavioral deficits in ischemic stroke rats. *PLoS One.* 2012;7(8):e43779. doi: 10.1371/journal.pone.0043779. Epub 2012 Aug 17. PubMed PMID: 22912905; PubMed Central PMCID: PMC3422299.
 55. Stuppia L, Antonucci I, Palka G, Gatta V. Use of the MLPA assay in the molecular diagnosis of gene copy number alterations in human genetic diseases. *Int J Mol Sci.* 2012;13(3):3245-76. doi: 10.3390/ijms13033245. Epub 2012 Mar 8. Review. PubMed PMID: 22489151; PubMed Central PMCID: PMC3317712.
 56. Gatta V, Zizzari VL, Dd ' Amico V, Salini L, D' Aurora M, Franchi S, Antonucci I, Sberna MT, Gherlone E, Stuppia L, Tetè S. Microarray evaluation of gene expression profiles in inflamed and healthy human dental pulp: the role of IL1beta and CD40 in pulp inflammation. *J Biol Regul Homeost Agents.* 2012 Apr-Jun;26(2 Suppl):45-50. PubMed PMID: 23164326. .
 57. Palka C, Antonucci I, Alfonsi M, Bedeschi MF, Mohn A, Lalatta F, Chiarelli F, Palka G, Stuppia L. Prenatal diagnosis of a family affected by brachydactyly type A1 with a mutation in IHH: a useful lesson. *Clin Dysmorphol.* 2012 Jul;21(3):137-40. doi: 10.1097/MCD.0b013e328350af23. PubMed PMID: 22406540.
 58. Antonucci I, Pantalone A, Tete S, Salini V, Borlongan CV, Hess D, Stuppia L. Amniotic fluid stem cells: a promising therapeutic resource for cell-based regenerative therapy. *Curr Pharm Des.* 2012;18(13):1846-63. Review. PubMed PMID: 22352751.
 59. Palka Bayard de Volo C, Alfonsi M, Gatta V, Novelli A, Bernardini L, Fantasia D, Antonucci I, Angelucci D, Zori R, Stuppia L, Chiarelli F, Calabrese G. 16q22.1 microdeletion detected by array-CGH in a family with mental retardation and lobular breast cancer. *Gene.* 2012 May 1;498(2):328-31. doi: 10.1016/j.gene.2012.01.028. Epub 2012 Feb 3. PubMed PMID: 22326525. .
 60. Renda G, Zimarino M, Antonucci I, Tatasciore A, Ruggieri B, Bucciarelli T, Prontera T, Stuppia L, De Caterina R. Genetic determinants of blood pressure responses to caffeine drinking. *Am J Clin Nutr.* 2012 Jan;95(1):241-8. doi: 10.3945/ajcn.111.018267. Epub 2011 Dec 14. PubMed PMID: 22170367.
 61. Stuppia L, Capogreco M, Marzo G, La Rovere D, Antonucci I, Gatta V, Palka G, Mortellaro C, Tetè S. Genetics of syndromic and nonsyndromic cleft lip and palate. *J Craniofac Surg.* 2011 Sep;22(5):1722-6. doi:10.1097/SCS.0b013e31822e5e4d. Review. PubMed PMID: 21959420.

62. Antonucci I, Stuppia L, Kaneko Y, Yu S, Tajiri N, Bae EC, Chheda SH, Weinbren NL, Borlongan CV. Amniotic fluid as a rich source of mesenchymal stromal cells for transplantation therapy. *Cell Transplant.* 2011;20(6):789-95. doi: 10.3727/096368910X539074. Epub 2010 Nov 5. PubMed PMID: 21054947.
63. Scioletti AP, Brancati F, Gatta V, Antonucci I, Peissel B, Pizzuti A, Mortellaro C, Tetè S, Gherlone E, Palka G, Stuppia L. Two novel mutations affecting splicing in the IRF6 gene associated with van der Woude syndrome. *J Craniofac Surg.* 2010 Sep;21(5):1654-6. doi: 10.1097/SCS.0b013e3181ef69ef. PubMed PMID: 20856073.
64. Giuliani R, Antonucci I, Torrente I, Grammatico P, Palka G, Stuppia L. Identification of the second CFTR mutation in patients with congenital bilateral absence of vas deferens undergoing ART protocols. *Asian J Androl.* 2010 Nov;12(6):819-26. doi: 10.1038/aja.2010.58. Epub 2010 Jul 26. PubMed PMID: 20657600; PubMed Central PMCID: PMC3739074.
65. Gatta V, Raicu F, Ferlin A, Antonucci I, Scioletti AP, Garolla A, Palka G, Foresta C, Stuppia L. Testis transcriptome analysis in male infertility: new insight on the pathogenesis of oligozoospermia in cases with and without AZFc microdeletion. *BMC Genomics.* 2010 Jun 24;11:401. doi: 10.1186/1471-2164-11-401. PubMed PMID: 20576090; PubMed Central PMCID: PMC2996929.
66. Stuppia L, Gatta V, Antonucci I, Giuliani R, Palka G. Different approaches in the molecular analysis of the SHOX gene dysfunctions. *J Endocrinol Invest.* 2010 Jun;33(6 Suppl):30-3. PubMed PMID: 21057183.
67. Antonucci I, Pantalone A, De Amicis D, D'Onofrio S, Stuppia L, Palka G, Salini V. Human amniotic fluid stem cells culture onto titanium screws: a new perspective for bone engineering. *J Biol Regul Homeost Agents.* 2009 Oct-Dec;23(4):277-9. PubMed PMID: 20003768.
68. Stuppia L, Gatta V, Antonucci I, Giuliani R, Scioletti AP, Palka G. Genetic testing in couples undergoing assisted reproduction technique protocols. *Expert Opin Med Diagn.* 2009 Sep;3(5):571-83. doi: 10.1517/17530050902970986. Epub 2009 Jul 29. PubMed PMID: 23495986.
69. Antonucci I, Iezzi I, Morizio E, Mastrangelo F, Pantalone A, Mattioli-Belmonte M, Gigante A, Salini V, Calabrese G, Tetè S, Palka G, Stuppia L. Isolation of osteogenic progenitors from human amniotic fluid using a single step culture protocol. *BMC Biotechnol.* 2009 Feb 16;9:9. doi: 10.1186/1472-6750-9-9. PubMed PMID: 19220883; PubMed Central PMCID: PMC2654889.
70. Coppedè F, Migheli F, Bargagna S, Siciliano G, Antonucci I, Stuppia L, Palka G, Migliore L. Association of maternal polymorphisms in folate metabolizing genes with chromosome damage and risk of Down syndrome offspring. *Neurosci Lett.* 2009 Jan 2;449(1):15-9. doi: 10.1016/j.neulet.2008.10.074. Epub 2008 Oct 25. PubMed PMID: 18983896
71. Trubiani O, Isgro A, Zini N, Antonucci I, Aiuti F, Di Primio R, Nanci A, Caputi S, Paganelli R. Functional interleukin-7/interleukin-7Ralpha, and SDF-1alpha/CXCR4 are expressed by human periodontal ligament derived mesenchymal stem cells. *J Cell Physiol.* 2008 Mar;214(3):706-13. PubMed PMID: 17894415.

72. Colosimo A, Guida V, Antonucci I, Bonfini T, Stuppia L, Dallapiccola B. Sequence-specific modification of a beta-thalassemia locus by small DNA fragments in human erythroid progenitor cells. *Haematologica*. 2007 Jan;92(1):129-30. PubMed PMID: 17229648.
73. Gatta V, Antonucci I, Morizio E, Palka C, Fischetto R, Mokini V, Tumini S, Calabrese G, Stuppia L. Identification and characterization of different SHOX gene deletions in patients with Leri-Weill dyschondrosteosys by MLPA assay. *J Hum Genet*. 2007;52(1):21-7. Epub 2006 Nov 8. PubMed PMID: 17091221.
74. Patrignani P, Di Febbo C, Tacconelli S, Moretta V, Baccante G, Sciulli MG, Ricciotti E, Capone ML, Antonucci I, Guglielmi MD, Stuppia L, Porreca E. Reduced thromboxane biosynthesis in carriers of toll-like receptor 4 polymorphisms in vivo. *Blood*. 2006 May 1;107(9):3572-4. Epub 2006 Jan 5. PubMed PMID: 16397127.
75. Stuppia L, Antonucci I, Binni F, Brandi A, Grifone N, Colosimo A, De Santo M, Gatta V, Gelli G, Guida V, Majore S, Calabrese G, Palka C, Ravani A, Rinaldi R, Tiboni GM, Ballone E, Venturoli A, Ferlini A, Torrente I, Grammatico P, Calzolari E, Dallapiccola B. Screening of mutations in the CFTR gene in 1195 couples entering assisted reproduction technique programs. *Eur J Hum Genet*. 2005 Aug;13(8):959-64. PubMed PMID: 15870824.
76. Stuppia L, Gatta V, Scarciolla O, Antonucci I, Morizio E, Calabrese G, Palka G. Identification in chromosome 8q11 of a region of homology with the g1 amplicon of the Y chromosome and functional analysis of the BEYLA gene. *Genomics*. 2005 Feb;85(2):280-3. PubMed PMID: 15676287.
77. Stuppia L, Gatta V, Gaspari AR, Antonucci I, Morizio E, Calabrese G, Palka G. C677T mutation in the 5,10-MTHFR gene and risk of Down syndrome in Italy. *Eur J Hum Genet*. 2002 Jun;10(6):388-90. PubMed PMID: 12080391.