



## **Curriculum dell'attività Scientifica, Didattica e Professionale**

**ALESSANDRO STELLA**

**Professore Associato del settore scientifico-disciplinare MED/46  
Dottore di Ricerca in Biologia della Riproduzione Umana e Animale  
Specialista in Genetica Medica**

**Università degli Studi di Bari Aldo Moro  
Dipartimento di Scienze Biomediche e Oncologia Umana**

---

## 1 DATI PERSONALI E CONTATTI

<b>Luogo e data di nascita</b>	Milano, 28 Febbraio 1962
<b>Cittadinanza</b>	Italiana
<b>Titoli di studio</b>	Laurea in Scienze Biologiche Dottorato di Ricerca in Biologia della Riproduzione Umana e Animale Specializzazione in Genetica Medica
<b>Posizione Attuale</b>	Professore Associato del <i>settore scientifico-disciplinare MED/46</i> Presa di servizio il 3 giugno 2019
<b>Sede di Lavoro</b>	Laboratorio di Genetica Medica Dipartimento di Scienze Biomediche e Oncologia Umana Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Bari P.zza G. Cesare 11 – 70124 Bari
<b>Contatti</b>	Email: <a href="mailto:alessandro.stella@uniba.it">alessandro.stella@uniba.it</a> Cellulare: 3333679765 Telefono ufficio: 0805593480

## Formazione

- **Specializzazione in Genetica Medica** conseguita presso Università degli Studi La Sapienza di Roma conseguita discutendo la tesi dal titolo “Eterogeneità genetica e diagnosi molecolare di HNPCC” Data: Novembre **1998** Voto di specializzazione: **70/70 e lode**
- **Dottorato di Ricerca in Biologia della Riproduzione Umana ed Animale** conseguito presso Università degli Studi di Bari Aldo Moro discutendo la tesi dal titolo "Cromosoma Y e differenziamento sessuale: studi citogenetici e molecolari" Data: Luglio **1990**
- **Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo** conseguita a Bari. Data: **1987** Voto **150/150**.
- **Laurea in Scienze Biologiche** conseguita presso l'Università degli Studi di Napoli Federico II discutendo la tesi di Sperimentale in Genetica dal titolo “Approcci molecolari allo studio di beta-glucuronidasi” Data: Luglio **1986** Voto di laurea: **110/110 e lode**

## ATTIVITA' SCIENTIFICA

---

### Principali Interessi di Ricerca

- 2010-2021 Valutazione e benchmarking di algoritmi per l'interpretazione del significato patologico di varianti genetiche
- 2010- 2021 Identificazione di nuovi markers biologici e test di laboratorio per diagnosi pre-clinica di neoplasia nei tumori del colon-retto sporadici ed ereditari
- 2010- 2021 Basi genetiche, biologiche e immunologiche della Febbre Mediterranea Familiare (FMF) e loro correlazione con i sintomi clinici
- 2010-2021 Allestimento e validazione di tecniche genetico-molecolari per la semplificazione e la riduzione dei costi nell'esecuzione di test genetici
- 2010-2021 Valutazione e correlazione di eventi di splicing alternativo con la tumorigenesi del colon-retto legata ad alterazioni del Wnt pathway
- 2008-2021 Sviluppo di tecniche di analisi mutazionale rapide nella diagnosi di Neurofibromatosi di tipo I
- 2004-2021 Biologia, genetica e clinica della sindrome di Peutz-Jeghers (PJS)
- 2008-2012 Fattori biologico-molecolari responsabili dell'anticipazione in sindromi di predisposizione alla cancerogenesi
- 2000-2016 Allestimento e validazione di saggi funzionali per individuazione di mutazioni con putativo effetto sullo splicing
- 2010-2012 Studio della dinamica dei telomeri nelle sindromi di predisposizione ereditaria alla neoplasia
- 2000-2010 Ruolo di mutazioni in sequenze non canoniche nell'alterazione dello splicing e del nonsense-mediated-decay (NMD)
- 1989-2019 Basi genetico-molecolari, eterogeneità clinica, effetti di anticipazione e loro cause nella sindrome di Lynch (o HNPCC, o CFS), nella Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP) e nella sindrome di Peutz-Jeghers (PJS)

### Abilitazione Scientifica Nazionale

- Conseguimento Abilitazione Scientifica Nazionale per II Fascia nel settore concorsuale 06/N1 SCIENZE DELLE PROFESSIONI SANITARIE E DELLE TECNOLOGIE MEDICHE APPLICATE il 31/03/2017
- Conseguimento Abilitazione Scientifica Nazionale per II Fascia nel settore concorsuale 06/A1 GENETICA MEDICA conseguita il 31/03/2017

### Organizzazione o partecipazione come relatore a convegni di carattere scientifico in Italia o all'estero

- Invited Speaker, 55<sup>th</sup> ESCI Annual Scientific Meeting, Online Event, 9-11 giugno 2021
- Invited Speaker, ESCI Virtual Meeting 2020 | Covid-19 Edition, 20-30 settembre 2020
- Lettura su invito- CORSO DI APPLICAZIONE DELLE TECNICHE DI BIOLOGIA MOLECOLARE IN CITOPATOLOGIA, SIAPEC/IAP Bari, 29-01-2016
- Human Genome Meeting 2012, Relatore, Sydney, Australia dal 11-03-2012 al 14-03-2012

- Human Genome Meeting 2011, Relatore, Dubai, UAE dal 14-03-2011 al 17-03-2011
- Lettura su invito "Geni implicati nella carcinogenesi colonrettale" Dipartimento ad attività integrata di Laboratori, Anatomia Patologica e Medicina Legale, Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Modena, 16-02-2012
- 6° Congresso Nazionale A.I.F.E.G., Organizzazione Scientifica e Moderazione, San Giovanni Rotondo (FG) dal 08-11-2007 al 09-11-2007
- 5° Congresso nazionale A.I.F.E.G., Moderazione scientifica, Padova dal 09-11-2006 al 10-11-2006
- Speaker at EQUAL Multi-National External Quality Assay (EQA) programs in Clinical Molecular Diagnostics based on Performance and Interpretation of PCR assay methods including dissemination and training, Roma dal 21-11-2005
- Relatore- 7° Congresso Nazionale S.I.G.U. (Società Italiana di Genetica Umana), Pisa dal 13-10-2004 al 15-10-2004
- Relatore-6° Congresso Nazionale S.I.G.U. (Società Italiana di Genetica Umana), Verona dal 24-09-2003 al 27-09-2003
- 1° Congresso nazionale A.I.F.E.G. (Associazione Italiana per lo studio della Familiarità ed Ereditarietà nei tumori Gastrointestinali), Moderazione scientifica, Firenze dal 15-11-2002 al 16-11-2002
- Relazione Orale 10th International Congress of Human Genetics, Wien, Austria (pag. 18 Abstract Book) dal 15-05-2001 al 19-05-2001
- Relatore- 3° Congresso Nazionale S.I.G.U. (Società Italiana di Genetica Umana), Orvieto (PG) dal 29-11-2000 al 01-12-2000
- Relatore- 12th ICG-HNPCC Meeting, Tiberias, Israel dal 20-09-2000 al 24-09-2000
- 4th United European Gastroenterology Week, Berlin, Germany (Young Scientist Research Prize) dal 17-09-1995 al 21-09-1995
- Speaker- Joint Meeting on Laboratory Medicine in Oncology, Naples, Italy dal 12-06-1994 al 15-06-1994
- Relatore- VIII Congresso Nazionale FISME (Federazione Italiana Studio Malattie Ereditarie), Sorrento (NA) dal 07-11-1993 al 10-11-1993
- Relatore- EUROFAP Workshop, Leiden, The Netherlands dal 21-05-1993 al 23-05-1993
- Relatore-Analisi del DNA 1993. Incontri Polymed, Firenze dal 26-02-1993 al 26-02-1993
- Relatore-Oligonucleotidi sintetici in diagnostica molecolare, Ferrara dal 06-10-1992 al 07-10-1992
- Relatore-Workshop "Genetics of HNPCC", Elsinore, Denmark dal 15-05-1992 al 17-05-1992
- Relatore- XI Biennial Meeting of the European Association for Cancer Research, Genoa, Italy dal 03-11-1991 al 06-11-1991
- Relatore 15th International Cancer Congress, Hamburg, Germany dal 16-08-1990 al 22-08-1990
- Relatore 2nd International Conference on Gastrointestinal Cancer, Jerusalem, Israel dal 27-08-1989 al 01-09-1989

## **Direzione o partecipazione alle attività di un gruppo di ricerca caratterizzato da collaborazioni a livello nazionale o internazionale**

- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dal **Prof. Riccardo Fodde (Department of Experimental Pathology, Erasmus Medical Center, Rotterdam, The Netherlands)** aventi come oggetto lo studio del ruolo della beta-catenina nella regolazione di eventi di splicing e la loro associazione con la tumorigenesi colon-rettale. *dal 01-02-2008 a oggi*
- Partecipazione alle attività di ricerca in collaborazione con il gruppo diretto dal **Prof. Giancarlo Marra (Institute of Molecular Cancer Research, University of Zurich, Switzerland)** avente come oggetto la caratterizzazione genetico molecolare e il profilo immunoistochimico di biopsie neoplastiche da pazienti affetti da Sindrome di Lynch dal *01-01-2006 al 31-12-2008*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dal **Prof. Sergio Papa (Dipartimento di Scienze Mediche di Base, Neuroscienze e Organi di Senso, Università degli Studi di Bari, Aldo Moro)** avente come oggetto la regolazione attraverso il processo del Nonsense Mediated decay (NMD), il ruolo di isoforme in complessi mitocondriali e la loro correlazione con patologie neuromuscolari dal *01-01-2005 a oggi*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dal **Prof. Adrian Krainer (Cold Spring Harbor Laboratory, Cold Spring Harbor, NY, USA)** avente come oggetto lo sviluppo di saggi di splicing in vitro e in vivo per l'identificazione di varianti del DNA con putativo effetto sullo splicing e di sequenze con azione regolatoria sulla maturazione del mRNA dal *15-01-2002 al 31-12-2005*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dal **Prof. Carlo Sabbà (Professore Ordinario di Medicina Interna, Università degli Studi di Bari Aldo Moro)** aventi come oggetto la caratterizzazione genetico molecolare, con metodiche di analisi mutazionale ad alta risoluzione, di pazienti affetti da Teleangiectasia Emorragica Ereditaria (HHT) e correlazione con gli aspetti clinici della malattia e l'impatto psicologico sul paziente dal *12-12-2001 a oggi*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dalla **Prof.ssa Paola Marignani del Dept. Of Biochemistry and Molecular Biology Dalhousie University, Halifax, Nova Scotia, Canada**, avente come oggetto la definizione del ruolo funzionale di nuove isoforme del gene STK11/LKB1 nella sindrome di Peutz-Jeghers (PJS) dal *01-01-2001 al 31-12-2007*
- Partecipante Progetto PRIN "Dissezione molecolare e base genetica della telangectasia emorragica ereditaria" n. 2001055748\_003 dal *12-12-2001 al 12-12-2003*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dal **Prof. Eric P. Hoffman (Dept. of Molecular Genetics & Biochemistry, University of Pittsburgh, PA, USA)** avente come oggetto lo sviluppo di tecniche di analisi mutazionale in pazienti affetti da lamininopatie dal *01-01-1997 al 30-06-1998*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dal **Prof. Bo Liu (Department of Molecular Genetics & Biochemistry, University of Pittsburgh, PA, USA)** aventi come oggetto la identificazione di mutazioni causative nel cancro del colon ereditario non poliposico (HNPCC o Sindrome di Lynch) e la loro correlazione con l'onset di malattia e la presentazione clinica della stessa. Preparazione di vettori di espressione per lo studio funzionale e del loro ruolo nella tumorigenesi dei geni BRCA2 e APC. Sviluppo di tecniche di analisi della metilazione in tumori colon-rettali dal *03-06-1996 al 31-12-2008*
- Partecipazione alle attività di ricerca coordinate dalla **Prof.ssa Maria Trojano (Dipartimento di Scienze Mediche di Base, Neuroscienze e Organi di Senso, Università**

**degli Studi di Bari, Aldo Moro)** aventi come oggetto l'identificazione di loci genici di suscettibilità in famiglie multiplex con sclerosi multipla dal *01-10-1996 al 31-12-1998*

### **Responsabilità di studi e ricerche scientifiche affidati da qualificate istituzioni pubbliche o private**

- Revisore del Progetto “**Systematic assessment of MEFV coding sequence variants pathogenicity-A new methodology applied to two autoinflammatory diseases**” per la French National Research Agency (ANR) Maggio 2021
- Revisore progetto STRATEGMED k.II "Telotarget" per conto di The National Centre for Research and Development, Agenzia di Valutazione del Ministry of Science and Higher Education, (<https://www.ncbr.gov.pl/en/programmes/strategic-programmes/prevention-practices-and-treatment-of-civilization-diseases-strategmed/>) POLAND dal 01-11-2014 al 30-11-2014
- Revisore progetto STRATEGMED k.II "Infopetgen" per conto di The National Centre for Research and Development, Agenzia di Valutazione del Ministry of Science and Higher Education, (<https://www.ncbr.gov.pl/en/programmes/strategic-programmes/prevention-practices-and-treatment-of-civilization-diseases-strategmed/>) POLAND dal 01-10-2014 al 31-10-2014
- Revisore Progetto PRIN per CINECA Agosto 2013
- Revisore progetti FIR (Futuro In Ricerca) 2013 per CINECA Marzo 2013
- Revisore VQR 2004-2010 come da elenco disponibile sul sito web dell'ANVUR [http://www.anvur.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=660:pubblicazione-elenco-revisori-vqr-it&catid=23&Itemid=188&lang=it](http://www.anvur.org/index.php?option=com_content&view=article&id=660:pubblicazione-elenco-revisori-vqr-it&catid=23&Itemid=188&lang=it) dal 01-01-2011 al 31-12-2011
- "Studio dei fattori genetici correlati all'onset di neoplasia nei tumori ereditari del colon". Iniziative di Ateneo. Università degli Studi Di Bari Aldo Moro dal 01-01-2010 al 31-12-2010

### **Responsabilità scientifica per progetti di ricerca internazionali e nazionali, ammessi al finanziamento sulla base di bandi competitivi che prevedano la revisione tra pari**

- Progetto **FEVER APULIAE** “FEBBRE MEDITERRANEA FAMILIARE (FMF) IN PUGLIA: STUDIO DEL BACKGROUND GENOTIPICO, DEL MICROBIOTA INTESTINALE E PRESENTAZIONE CLINICA. OUTCOME DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO E CONFRONTO CON ETNIE DIFFERENTI”. **Regione Puglia-Malattie rare giugno 2020-in corso**
- Ricerca di nuovi geni di predisposizione e di markers predittivi di neoplasia nelle sindromi di predisposizione ereditaria al cancro del colon retto. **Fondazione Puglia aprile 2018-in corso**
- Identificazione di eventi di splicing associati ai tumori del colon retto-**Fondazione Cassa di Risparmio di Puglia** (FCRP) *dal 13-07-2010 al 12-07-2011*
- Sviluppo di un nuovo kit biomolecolare per la diagnosi di instabilità genomica (microsatelliti) nelle neoplasie **Regione Puglia/CARSO** contratto PE 041 (POR Puglia 2000-2006) <http://www.apuliabiotech.it/ sviluppo-di-un-nuovo-kit-biomolecolare-per-la-diagnosi-di-instabilita-genomica-dei-microsatelliti-nelle-neoplasie/> *dal 01-01-2007 al 31-12-2007*
- Functional evaluation of splicing mutation and alternative transcriptome analysis in HNPCC and FAP, **AIRC-Investigator Grant** dal *01-01-2005 al 31-12-2005*

- **FIRB** Regulation of alternative splicing and its involvement in hereditary cancer syndromes contratto RBAU01SZHB\_001 dal 01-01-2001 al 31-12-2003

### **Direzione o partecipazione a comitati editoriali di riviste, collane editoriali, enciclopedie e trattati di riconosciuto prestigio**

- Guest Editor of Special Issue "In Silico Analyses: Translating and Making Sense of Omics Data". *International Journal of Molecular Sciences* (**August 2019**)
- Partecipazione al Trattato intitolato **Genetica Umana e Medica** di Giovanni Neri e Maurizio Genuardi Quarta Edizione, con il capitolo "La bioinformatica applicata alla consulenza genetica" di Nicoletta Resta e **Alessandro Stella**. Milano: EDRA LSWR SpA, 2017 ISBN 978-88-214-4392-3 (**2017**)
- Partecipazione al Trattato intitolato **Genetica Umana e Medica** di Giovanni Neri e Maurizio Genuardi-Seconda Edizione, con il capitolo "La bioinformatica applicata alla consulenza genetica" di Nicoletta Resta e **Alessandro Stella**. Milano: EDRA LSWR SpA ISBN 978-88-214-3743-4, (**2014**)
- Componente Editorial Board *Frontiers in Gastroenterology* dal 23-11-2011 a oggi
- Partecipazione al Trattato: **Alternative splicing in cancer** Julian P Venables Editor con il capitolo "Alternative splicing in colorectal cancer" di Surdo NC, Lastella P, **Stella A**. KERALA: Research Signpost, ISBN: 81-7895-235-1 (**2006**)
- Partecipazione al trattato **Molecular aspects of human disease Vol.1** Gorrod JW, Albano O, Papa S (editors) con il capitolo "Cancer Family Syndrome: Report on genetic studies in a family" di Susca F, Cristofaro G, Giorgio I, Locritani D, Lombardo M, Massari S, Nuzzo F, Porsia R, Stefanini M, **Stella A** and Guanti G. pagg.167-170 ELLIS HORWOOD LTD, PUBLISHER ISBN: 978-07-458-0586-3 (**1989**)

### **Partecipazione al collegio dei docenti ovvero attribuzione di incarichi di insegnamento, nell'ambito di dottorati di ricerca accreditati dal Ministero**

- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Indirizzo in Scienze mediche sperimentali applicate alla clinica" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXVIII dal 01-01-2012 al 31-12-2012
- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Indirizzo in Scienze mediche sperimentali applicate alla clinica" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXVII dal 01-01-2011 al 31-12-2011
- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Indirizzo in Scienze mediche sperimentali applicate alla clinica" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXVI dal 01-01-2010 al 31-12-2010
- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Scienze mediche sperimentali applicate alla clinica" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXV dal 01-01-2009 al 31-12-2009
- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Scienze cardio-angiologiche, ematologiche e genetico-metaboliche" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXIV dal 01-01-2008 al 31-12-2008



- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Scienze cardio-angiologiche, ematologiche e genetico-metaboliche" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXIII dal 01-01-2007 al 31-12-2007
- Partecipazione Collegio dei Docenti Dottorato "Biologia della Riproduzione Umana ed Animale" Università degli Studi di Bari Aldo Moro Ciclo XXII dal 01-01-2006 al 31-12-2006

### **Formale attribuzione di incarichi di insegnamento o di ricerca (fellowship) presso qualificati atenei e istituti di ricerca esteri o sovranazionali**

- Visiting Scientist, Department of Experimental Pathology Erasmus Medical Center, Rotterdam, The Netherlands dal 01-06-2009 al 30-07-2009
- Human Frontier Science Program Organization (HFSP) Short-Term Fellow, Department of Experimental Pathology, Erasmus Medical Center, Rotterdam, The Netherlands dal 01-02-2008 al 30-04-2008
- Visiting Scientist, Cold Spring Harbor Laboratory, Cold Spring Harbor NY USA dal 15-01-2002 al 18-03-2002
- Postdoc Fellow, Department of Molecular Genetics & Biochemistry University of Pittsburgh, Pittsburgh (PA) USA dal 03-06-1996 al 03-08-1999
- PhD Fellow, The Galton Laboratory, Department of Genetics & Biometry, University College of London, London UK dal 01-04-1990 al 31-05-1990

### **Conseguimento di premi e riconoscimenti per l'attività scientifica, inclusa l'affiliazione ad accademie di riconosciuto prestigio nel settore**

- Poster-Oral Prize Winners from the ESCI Virtual – COVID Edition 2020
- Iscritto al Registro Europeo degli Specialisti in Medicina di Laboratorio n.5093
- Member, European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EFLM) Academy
- Socio Associazione Italiana per lo Studio della Familiarità ed Ereditarietà dei Tumori Gastrointestinali (A.I.F.E.G.) dal 10-07-2002 a oggi
- Componente del Consiglio Direttivo Associazione Italiana per lo Studio della Familiarità ed Ereditarietà dei Tumori Gastrointestinali (A.I.F.E.G.) dal 09-11-2007 al 19-11-2010
- Associate member American Association for Cancer Research (AACR) dal 01-01-1995 al 31-12-1999
- Member, European Society of Human Genetics dal 01-01-1997 al 31-12-1998
- 4th United European Gastroenterology Week, Berlin, Germany, Young Scientist Research Prize, 21-09-1995

### **Risultati ottenuti nel trasferimento tecnologico in termini di partecipazione alla creazione di nuove imprese (spin off), sviluppo, impiego e commercializzazione di brevetti**

- Partecipazione allo sviluppo di un kit biomolecolare per la determinazione dell'instabilità dei microsatelliti in consorzio con la società ApuliaBiotech S.C.a.r.l. e il consorzio C.A.R.S.O. (Centro di Addestramento e Ricerca Scientifica in Oncologia) POR Puglia 2000-2006 dal 01-01-2007 al 31-12-2007



**ELENCO PUBBLICAZIONI SU RIVISTE INTERNAZIONALI CON IF**

1. Petruzzi M, **Stella A**, Capra V, Contaldo M, della Vella F. Oro-Dental Manifestations in a Pediatric Patient Affected by Helsmoortel-Van der Aa Syndrome. *Int. J. Environ. Res. Public Health* **2021**,18, 8957. <https://doi.org/10.3390/ijerph18178957>
2. Ilsidak U, **Stella A**, Fumagalli M. Distinguishing between recent balancing selection and incomplete sweep using deep neural networks. *Mol Ecol Resour.* **2021** Mar 22  
doi:10.1111/1755-0998.13379
3. **Stella A**, Lamkanfi M, Portincasa P. Familial Mediterranean Fever and COVID-19: Friends or Foes? *Frontiers in Immunology* **2020** (18 September 2020). 11:574593;  
doi:10.3389/fimmu.2020.574593
4. Di Ciaula A\*, **Stella A\***, Bonfrate L, Wang DQH, Portincasa P. Gut Microbiota between Environment and Genetic Background in Familial Mediterranean Fever (FMF). *Genes* **2020**, 11, 1041; doi:10.3390/genes11091041
5. Leone MP, Palumbo P, Palumbo O, Di Muro E, Chetta M, Laforgia N, Resta N, **Stella A**, Castellana S, Mazza T, Castori M, Carella M, Bukvic N. The recurrent SETBP1 c.2608G > A, p.(Gly870Ser) variant in a patient with Schinzel-Giedion syndrome: an illustrative case of the utility of whole exome sequencing in a critically ill neonate. *Ital J Pediatr.* **2020**;46(1):74. Published 2020 May 27. doi:10.1186/s13052-020-00839-y
6. Van Gorp H, Huang L, Saavedra P, Vuylsteke M, Asaoka T, Prencipe G, Insalaco A, Ogunjimi B, Jeyaratnam J, Cataldo I, Jacques P, Vermaelen K, Dullaers M, Joos R, SabatoV, **Stella A**, Frenkel J, De Benedetti F, Dehoorne J, Haerynck F, Calamita G, Portincasa P, Lamkanfi M. Blood-based test for diagnosis and functional subtyping of familial Mediterranean fever. *Ann Rheum Dis* **2020**. Doi:10.1136/annrheumdis-2019-216701
7. Alessio G, Guerriero S, Albano V, Piscitelli D, Falcone V, Lastella P, Resta N, **Stella A**. Neurofibromatosis type 1 and melanoma of the iris arising from a dysplastic nevus: A rare yet casual association? *Eur J Ophthalmol.* **2020** Published 2020 Feb 16.  
doi:10.1177/1120672120906999
8. Accetturo M, Bartolomeo N, **Stella A**. In-silico Analysis of NF1 Missense Variants in ClinVar: Translating Variant Predictions into Variant Interpretation and Classification. *Int J Mol Sci.* **2020**;21(3):E721. Published 2020 Jan 22. doi:10.3390/ijms21030721
9. **Stella A**, Portincasa P. Comment on: Improvement of MEFV gene variants classification to aid treatment decision making in familial Mediterranean fever-reply. *Rheumatology* (Oxford). (**2020**) 59:911-912. doi:10.1093/rheumatology/kez574 [epub 2019 Dec 16]
10. Brown P, RELISH Consortium<sup>^</sup>, Zhou Y, Large expert-curated database for benchmarking document similarity detection in biomedical literature search. *Database*, Volume 2019, (**2019**), baz085, <https://doi.org/10.1093/database/baz085>

11. Disciglio V, Fasano C, Cariola F, Forte G, Grossi V, Sanese P, Lepore Signorile M, Resta N, Lotesoriere C, **Stella A**, Lolli I, Simone C. Gastric polyposis and desmoid tumours as a new familial adenomatous polyposis clinical variant associated with APC mutation at the extreme 3'-end. *J Med Genet.* (2019) Oct 7. pii: jmedgenet-2019-106299. doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106299. [Epub ahead of print]
12. Ricci P\*, **Stella A\***, Settimo E, Passerini F, Minerva F, Belfiore A, Palmieri VO, Pugliese S, Scaccianoce G, Portincasa P. The grandfather's fever. *Clin Rheumatol.* (2020) 39:585-594 Aug 10. doi: 10.1007/s10067-019-04741-9. [Epub 2019 Aug 10] Review.
13. Accetturo M, D'Uggento AM, Portincasa P, **Stella A**. Improvement of MEFV gene variants classification to aid treatment decision making in familial Mediterranean fever. *Rheumatology* (Oxford). (2020) 59:754-761. pii: kez332. doi: 10.1093/rheumatology/kez332. [Epub 2019 Aug 14]
14. **Stella A**, Cortellessa F, Scaccianoce G, Pivetta B, Settimo E, Portincasa P. Familial Mediterranean fever: breaking all the (genetic) rules. *Rheumatology* (Oxford). (2019) 58:463-467. doi: 10.1093/rheumatology/key328
15. **Stella A**, Lastella P, Loconte DC, Bukvic N, Varvara D, Patruno M, Bagnulo R, Lovaglio R, Bartolomeo N, Serio G, Resta N. Accurate Classification of NF1 Gene Variants in 84 Italian Patients with Neurofibromatosis Type 1. *Genes* (Basel). (2018) Apr 17;9(4).
16. Pratichizzo C, Gigante M, Pontrelli P, **Stella A**, Rocchetti MT, Gigante M, Maiorano E, Herr W, Battaglia M, Gesualdo L, Ranieri E. Establishment and characterization of a highly immunogenic human renal carcinoma cell line. *International Journal of Oncology* (2016) 2: 457-470.
17. 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. Loss of STK11 expression is an early event in prostate carcinogenesis and predicts therapeutic response to targeted therapy against MAPK/p38. *Autophagy.* (2015) 11:2102-2113.
18. 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. 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. *PLOS ONE* (2015) 10 (4): e0123092
19. 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**. A rare MSH2 mutation causes defective binding to hMSH6, normal hMSH2 staining, and loss of hMSH6 at advanced cancer stage. *Hum Pathol* (2014) 45:2162-2167.
20. Cancer risk associated with STK11/LKB1 germline mutations in Peutz-Jeghers syndrome patients: Results of an Italian multicenter study. Resta N, Pierannunzio D, Lenato GM,

- Stella A**, Capocaccia R, Bagnulo R, Lastella P, Susca FC, Bozzao C, Sabbà C, Urso E, Sala P, Fornasarig M, Grammatico P, Piepoli A, Host C, Turchetti D, Viel A, Memo L, Giunti L, Stigliano V, Varesco L, Bertario L, Genuardi M, Cordisco EL, Tibiletti MG, Di Gregorio C, Andriulli A, de Leon MP. *Digestive and Liver Disease* (2013) 45: 606-11
21. The mechanism of alternative splicing of the X-linked NDUFB11 gene of the respiratory chain complex I, impact of rotenone treatment in neuroblastoma cells. Panelli D, Lorusso FP, Papa F, Panelli P, **Stella A**, Caputi M, Sardanelli AM, Papa S. *Biochim Biophys Acta* (2013) 1829: 211-8
22. Bozzao C, Varvara D, Piglionica M, Bagnulo R, Forte G, Patruno M, Russo S, Piscitelli D, **Stella A**, Resta N. Survey of KRAS, BRAF and PIK3CA mutational status in 209 consecutive Italian colorectal cancer patients. *The International Journal of Biological Markers* (2012) 27: e366-74
23. Piglionica M, Baldassarra SL, Giardina E, **Stella A**, D'Ovidio FD, Frati P, Lenato GM, Resta N, Dell'erba A. Population data for 17 Y-chromosome STRs in a sample from Apulia (Southern Italy). *Forensic Science International: Genetics* (2013) 7: e3-4.
24. Panelli D, Lorusso FP, Trentadue R, **Stella A**, Sardanelli AM, Papa S. The hUPF1-NMD factor controls the cellular transcript levels of different genes of complex I of the respiratory chain. *Biochimie* (2012) 94: 2600-2607
25. 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. A long diagnostic delay in patients with Hereditary Haemorrhagic Telangiectasia: a questionnaire-based retrospective study. *Orphanet J Rare Dis* (2012) 7:33
26. Bozzao C., Lastella P., **Stella A**. Anticipation in Lynch syndrome: Where we are where we go. *Current Genomics* (2011) 12: 451-465
27. Triggiani V, Guastamacchia E, Renzulli G, Giagulli VA, Tafaro E, Licchelli B, Resta F, Sabbà C, Bagnulo R, Lastella P, **Stella A**, Resta N. Papillary Thyroid Carcinoma in Peutz-Jeghers Syndrome. *Thyroid*. (2011) 21:1273-1277.
28. Bozzao C, Lastella P, Ponz de Leon M, Pedroni M, Di Gregorio C, D'Ovidio FD, Resta N, Prete F, Guanti G, **Stella A**. Analysis of telomere dynamics in peripheral blood cells from Lynch syndrome patients. *Cancer* (2011) 117:4325-4335
29. 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**. Identification and surveillance of 19 Lynch syndrome families in southern Italy: report of six novel germline mutations and a common founder mutation. *Fam Cancer* (2011) 10:285-295
30. Resta N, Giorda R, Bagnulo R, Beri S, Mina ED, **Stella A**, Piglionica M, Susca FC, Guanti G, Zuffardi O, Ciccone R. Breakpoint determination of 15 large deletions in Peutz-Jeghers subjects. *Hum Genet* (2010) 128:373-82

31. Su Y, Fu C, Ishikawa S, **Stella A**, Kojima M, Shitoh K, Schreiber EM, Day BW, Liu B. APC is essential for targeting phosphorylated beta-catenin to the SCF $\beta$ -TrCP ubiquitin ligase. *Mol Cell* (2008) 32:652-61
32. Marignani P, Scott K, Bagnulo R, Cannone D, Ferrari E, **Stella A**, Guanti G, Simone C, Resta N. Novel Splice Isoforms of STRAD $\alpha$  Differentially Affect LKB1 Activity, Complex Assembly and Subcellular Localization. *Cancer Biology and Therapy* 6:1627-31 (2007)
33. **Stella A**, Surdo NC, Lastella P, Barana D, Oliani C, Tibiletti MG, Viel A, Natale C, Piepoli A, Marra G, Guanti G. Germline novel MSH2 deletions and a founder MSH2 deletion associated with anticipation effects in HNPCC. *Clinical Genetics* 71: 130-9 (2007)
34. 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* 7:243 (2006)
35. 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.* 209:67-73. (2006)
36. Petruzzella V, Panelli D, Torraco A, **Stella A**, Papa S. Mutations in the NDUF54 gene of mitochondrial complex I alter stability of the splice variants. *FEBS Lett.* 579:3770-6. (2005)
37. Hastings MI, 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* 12: 54-59 (2005)
38. Lastella P, Resta N, Miccolis I, Quagliarella A, Guanti G, **Stella A**. Site directed mutagenesis of hMLH1 exonic splicing enhancer does not correlate with splicing disruption. *J Med Genet* 41(6): e72 (2004)
39. 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* 21: 172 (2003)
40. 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* 20:78-9 (2002)
41. 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* 38:863-7 (2001)
42. **Stella A**, Wagner A, Shito K, Lipkin SM, Watson P, Guanti G, Lynch HT, Fodde R, Liu B. A nonsense mutation in MLH1 causes exon skipping in three unrelated HNPCC families. *Cancer Res* 61:7020-4 (2001)

43. 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* 17:434-5 (2001)
44. Trojano M, Liguori M, De Robertis F, **Stella A**, Guanti G, Avolio C, Livrea P. Comparison of clinical and demographic features between affected pairs of Italian Multiple Sclerosis multiplex families; relation to tumour necrosis factor genomic polymorphisms. *Journal of the Neurological Sciences* 162: 194-200 (1999)
45. Lynch HT, Leibowitz R, Smyrk T, Fusaro RM, Lynch JF, Smith A, **Stella A**, Liu B. Colorectal cancer and the Muir-Torre syndrome in a Gypsy family: a review. *American Journal of Gastroenterology* 94:575-580 (1999)
46. **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. *Human Genetics* 102: 624-628 (1998)
47. Pegoraro E, Marks H, Garcia CA, Crawford T, Mancias P, Connolly AM, Fanin M, Martinello F, Trevisan CP, Angelini C, **Stella A**, Scavina M, Munk RL, Servidei S, Bonnemann CC, Bertorini T, Acsadi G, Thompson GE, Gagnon D, Hoganson G, Carver V, Zimmerman RA, Hoffman EP. Laminin alpha2 muscular dystrophy: genotype-phenotype studies of 22 patients. *Neurology* 51: 101-110 (1998)
48. Bianco R, Moramarco G, **Stella A**, Ciampi MS. Relief of transcriptional polarity by a mutation that creates a promoter in the hisG gene of *Salmonella typhimurium* LT2. *Mol Gen Genet* 257:529-533 (1998)
49. Marchese M, Bertolino F, Ceccopieri B, Vanzetti M, Scaglione D, Locatelli L, Montera M, Pilla S, Romio L, Resta N, **Stella A**, Guanti G, Mareni C. Clinical findings in a family with FAP and a missense mutation of APC gene. *Scandinavian J Gastroenterol* 31:917-920 (1996)
50. **Stella A**, Montera MP, Resta N, Marchese C, Susca F, Gentile M, Romio L, Pilla S, Prete F, Mareni C, Guanti G. Four novel mutations of the APC (adenomatous polyposis coli) gene in FAP patients. *Human Molecular Genetics* 3:1687-1688 (1994)
51. **Stella A**, Resta N, Gentile M, Susca F, Mareni C, Montera MP., Guanti G. Exclusion of the APC gene as a variant form of familial adenomatous polyposis. *Am J Hum Genet* 53:1031-1037 (1993)
52. Gentile M, Susca F, Resta N, **Stella A**, Cascone A, Guanti G. Infertility in carriers of two bisatellited marker chromosomes. *Clinical Genetics* 44:71-75 (1993)
53. Mareni C, **Stella A**, Origone P, Susca F, Montera MP., Lonoce A, Ponz de Leon M, Sassatelli R, Gentile M, Straface A, Caruso ML., Palasciano N, Ajmar F, Guanti G. Linkage studies in Italian families with familial adenomatous polyposis. *Hum Genet* 90:545-550 (1993)

54. **Stella A**, Lonoce A, Resta N, Gentile M, Susca F, Mareni C, Brescia G, Origone P, Montero MP., Guanti G. Identification of a new frameshift mutation of the APC gene in an Italian family. *Biochem Biophys Res Commun* 184:1357-1363 (1992)
55. Guanti G, Susca F, Cristofaro G, Caruso ML., Massari S, Porsia R, **Stella A**, Giorgio I. Cancer family syndrome: cytogenetic investigations, in vitro tetraploidy, and biomarker studies in a large family. *J Med Genet* 27:441-445 (1990)
56. Guanti G, Massari S, Cristofaro G, Caruso ML, Porsia R, **Stella A**, Susca F, Tauro AV, Giorgio I. Depressed level of natural killer cells in cancer family syndrome. *Cancer Immunol Immunother* 30:307-311 (1989)

\* Gli autori hanno contribuito in egual misura

^ Coautore come membro del RELISH consortium

## Indici per l'analisi dell'impatto della produzione scientifica

### Profilo Google Scholar:

- [https://scholar.google.it/citations?view\\_op=list\\_works&hl=it&user=OjAOfFYAAAAJ](https://scholar.google.it/citations?view_op=list_works&hl=it&user=OjAOfFYAAAAJ)
- Numero citazioni: 1349 (aggiornato al 1 Febbraio 2021)
- H-index: 21

### Profilo Scopus:

- <https://www.scopus.com/authid/detail.uri?authorId=7102663284>
- Numero citazioni: 1037 (aggiornato al 1 febbraio 2021)
- H-index: 19

## CAPITOLI DI LIBRI

- Resta N, **Stella A**. "Bioinformatica applicata alla consulenza genetica". In: GENETICA UMANA E MEDICA Quarta edizione a cura di: Giovanni Neri e Maurizio Genuardi. Milano: EDRA LSWR SpA, ISBN: 978-88-214-4392-3 (2017)
- Resta N, **Stella A**. "Bioinformatica applicata alla consulenza genetica". In: GENETICA UMANA E MEDICA Seconda Edizione a cura di: Giovanni Neri e Maurizio Genuardi. Milano: EDRA LSWR SpA, ISBN: 978-88-214-3743-4 (2014)
- Surdo NC, Lastella P, **Stella A**. "Alternative splicing in colorectal cancer". In ALTERNATIVE SPLICING IN CANCER. Julian P. Venables (editor). Transworld Research Network ISBN: 978-81-789-5235-2 (2006)
- Susca F, Cristofaro G, Giorgio I, Locritani D, Lombardo M, Massari S, Nuzzo F, Porsia R, Stefanini M, **Stella A**, and Guanti G. "Cancer Family Syndrome: Report on genetic studies in



a family". in MOLECULAR ASPECTS OF HUMAN DISEASE VOL. 1 Gorrod JW, Albano O, Papa S. (editors). Ellis Horwood Ltd., Publisher ISBN: 978-07-458-0586-3 (**1989**)

## ATTIVITA' DIDATTICA

---

### ATTIVITA' DIDATTICA (CORSI DI LAUREA TRIENNALI, MAGISTRALI E MAGISTRALI A CICLO UNICO)

#### Anni Accademici 2018/19, 2017/18

Insegnamento: Metodologia Diagnostica di Biochimica e Di Biologia Molecolare (**MED/46**).

Modulo: Metodi e Tecniche Di Genetica Biologica Molecolare (Laurea Triennale in Tecnico di Laboratorio Biomedico)

Insegnamento: Diritto ed Organizzazione dei Servizi Sanitari (**MED/46**) Modulo: Organizzazione e Regolamentazione della Professione (Laurea Triennale in Tecnico di Laboratorio Biomedico)

#### Anni Accademici 2018/19, 2017/18, 2016/17, 2015/16, 2014/15

Insegnamento: Laboratory Medicine. Modulo: Human Genetics (Bari English Medical Curriculum BEMC) Università degli Studi di Bari Aldo Moro

Insegnamento: Scienze Biomediche. Modulo: Genetica Medica (Laurea Triennale in Tecnici per la Prevenzione Ambientale-Sede di Taranto) Università degli Studi di Bari Aldo Moro

#### Anni Accademici 2011/12, 2010/11, 2009/2010, 2008/09, 2007/08,

Insegnamento di Genetica Medica (Laurea triennale in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento di Tecnologie Genetiche (Laurea triennale in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento Il laboratorio nell'identificazione dei difetti genetici (**MED/50**) (Laurea triennale in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento Genetica Umana (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)

Insegnamento Genetica Medica Generale (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)

Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Bari

#### Anni Accademici 2004/05, 2005/06, 2006/07

Insegnamento Genetica Medica e Laboratorio di Malattie Genetiche

Facoltà di Biotecnologie-Università degli Studi di Bari

Insegnamento di Genetica Medica (Laurea triennale in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento di Tecnologie Genetiche (Laurea triennale in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento Il laboratorio nell'identificazione dei difetti genetici (**MED/50**) (Laurea triennale in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento Genetica Umana (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)

Insegnamento Genetica Medica Generale (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)-Facoltà di Medicina e Chirurgia-Università degli Studi di Bari

#### Anno Accademico 2003/04

Insegnamento Genetica Medica e Laboratorio di Malattie Genetiche

Facoltà di Biotecnologie-Università degli Studi di Bari

Insegnamento di Genetica Medica (Laurea breve in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento di Tecnologie Genetiche (Laurea breve in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)

Insegnamento Genetica Umana (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)

Insegnamento Genetica Medica Generale (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia Bari

Anno Accademico 2002/03

Insegnamento Genetica Medica (Lauree brevi in Scienze Ostetriche, Scienze della Riabilitazione, Tecnico Audiometrista, Tecnico Logopedista, Tecnico Audioprotesista)  
Insegnamento Genetica Umana (Laurea breve in Scienze Infermieristiche)  
Insegnamento Tecnologie Genetiche (Laurea breve in Tecnico sanitario di laboratorio biomedico)  
Insegnamento Genetica Umana (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)  
Insegnamento Genetica Medica Generale (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia Bari

Anno Accademico 2001/02

Insegnamento Genetica Umana (Laurea Breve in Scienze Infermieristiche)  
Insegnamento Genetica Medica (Lauree brevi in Scienze della Riabilitazione e Tecnico Sanitario di laboratorio biomedico)  
Insegnamento Tecnologie Genetiche (Laurea Breve Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico)  
Insegnamento Genetica Molecolare (Scuola di Specializzazione Genetica Medica)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia Bari

Anno Accademico 2000/01

Insegnamento Genetica medica (DDUU Tecnico Audiometrista, Tecnico Audioprotesista, Tecnico Logopedista)  
Insegnamento Genetica Medica I (DU Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia Bari

Anno Accademico 1999/2000

Insegnamento Genetica Umana (DU Infermiere)  
Insegnamento Genetica Medica (DU Fisioterapista)  
Insegnamento Tecnologie Genetiche (DU Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico)  
Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Bari

Anni Accademici 1993/94, 1994/95, 1995/96

Insegnamento Genetica Umana -Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Bari Sede di Foggia

Anni Accademici 1991/92, 1992/93

Membro supplente commissione di esame insegnamento Genetica Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Bari

Anni Accademici 1990/91, 1991/92, 1992/93

Membro supplente commissione di esame insegnamento Genetica Umana Corso di Laurea in Scienze Naturali e Scienze Biologiche Università degli Studi di Bari

**ATTIVITA' DIDATTICA (SCUOLE DI SPECIALIZZAZIONE)**

Anno Accademico 2015/2016

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Nefrologia (2 CFU)

Anno Accademico 2014/2015

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Nefrologia (2 CFU)

Anno Accademico 2013/2014

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Ematologia (2 CFU), Nefrologia (2 CFU), Igiene e Medicina Preventiva (1 CFU), Ortopedia e Traumatologia (1 CFU)

Anno Accademico 2012/2013

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Genetica Medica (13 CFU-T, 32 CFU-P), Ematologia (3 CFU), Nefrologia (2 CFU), Igiene e Medicina Preventiva (2 CFU), Ortopedia e Traumatologia (1 CFU)

Anno Accademico 2011/2012

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Ematologia (3 CFU), Nefrologia (2 CFU), Ortopedia e Traumatologia (1 CFU)

Anno Accademico 2010/2011

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Ematologia (1 CFU), Ortopedia e Traumatologia (1 CFU)

Anno Accademico 2009/2010

Incarico di insegnamento nelle scuole di specializzazione di: Genetica Medica (12 CFU), Ematologia (1 CFU), Ortopedia e Traumatologia (1 CFU), Malattie dell'apparato respiratorio (2 CFU)

**ATTIVITA' DI SUPERVISIONE E TUTORAGGIO**

- Ha svolto attività di tutoraggio per studenti, tirocinanti laureandi e specializzandi dei corsi di laurea triennali in Scienze Biologiche, Biotecnologie Sanitarie e Farmaceutiche, Tecnico di Laboratorio Biomedico e dei corsi di laurea magistrali in Medicina e Chirurgia (in lingua italiana e in lingua inglese).
- Ha svolto attività di tutoraggio laureandi ed è stato relatore o co-relatore di diverse tesi di laurea (16) a carattere prevalentemente sperimentale nei seguenti corsi di laurea:
  - Laurea Specialistica in Scienze delle Professioni Sanitarie Tecniche Diagnostiche
  - Laurea Specialistica in Biologia Cellulare e Molecolare
  - Laurea Triennale in Tecnico di Laboratorio Biomedico
  - Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare
  - Laurea Magistrale in Scienze Biosanitarie

**FUNZIONI ORGANIZZATIVE**

- Componente della commissione istruttoria di valutazione delle domande prodotte a seguito di avviso di vacanza per il settore scientifico-disciplinare MED/46

## ATTIVITA' PROFESSIONALE

---

### **Specifiche esperienze professionali correlate ad attività di ricerca, diagnostiche e assistenziali attinenti al settore concorsuale**

- Visiting Scientist presso il Department of Experimental Pathology dell'Erasmus Medical Center, Rotterdam, The Netherlands, dove si occupato dell'analisi statistica di esperimenti di microarray analysis e della validazione mediante isoform-specific RT-PCR della su menzionata analisi statistica. *dal 01-06-2009 al 30-07-2009*
- HFSPO fellow presso il Department of Experimental Pathology, Erasmus Medical Center, Rotterdam (The Netherlands), supervisore Prof. Riccardo Fodde, per la realizzazione del progetto "Identification of splicing events regulated by beta-catenin in epithelial homeostasis and cancer" con lo scopo di valutare il ruolo della beta-catenina in eventi di splicing anomali associati alla progressione neoplastica nel colon. Nel corso della permanenza presso l'Erasmus Medical Center ha condotto esperimenti di microarray analysis utilizzando exon chips per identificare eventi di splicing differenziale in linee cellulari tumorali stabilmente transfettate con un vettore di espressione di beta-catenina inducibile. *dal 01-02-2008 al 30-04-2008*
- dal 1 Novembre 2006 è in convenzione con il Sistema Sanitario Nazionale con la qualifica di Dirigente Biologo nella Unità Operativa Complessa (UOC) Laboratorio di Genetica Medica, Nell'ambito della sua attività assistenziale si è occupato della messa a punto di test genetico-molecolari e analisi mutazionale per le seguenti patologie ereditarie: Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP), Sindrome di Lynch o del Cancro Ereditario non poliposico (HNPCC), Teleangiectasia Emorragica Ereditaria (HHT), Sindrome di Peutz-Jeghers (PJS), Febbre Mediterranea Familiare (FMF), Neurofibromatosi di tipo I (NF1). Nell'ambito di questa attività diagnostico-assistenziale ha sviluppato nel corso degli anni diverse metodiche di analisi mutazionale, quali Single Strand Conformation Polymorphism (SSCP), Protein Truncation Test (PTT), Denaturant Gradient Gel Electrophoresis, Denaturant High Phase Liquid Chromatography (DHPLC), High Resolution Melting Analysis (HRMA), Multiplex RT, Real Time e Long Range PCR, Automatic Sequencing, tipizzazione di Short Tandem Repeats (STR) per l'accertamento del fenotipo MSI (MicroSatellite Instability) in diversi tipi di tumore e per uso forense, Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA). Inoltre in questo ambito è stato tutor, referente di tirocinio e relatore di tesi di numerosi tecnici di laboratorio. *dal 01-11-2006 a oggi*
- Visiting Scientist presso il Cold Spring Harbor Laboratory, Cold Spring Harbor, NY (USA). Ha approfondito tematiche riguardanti lo sviluppo di saggi in vitro e in vivo di pre-mRNA splicing ed il loro utilizzo per la valutazione delle conseguenze di varianti nucleotidiche sul processamento dell'mRNA. Inoltre si è occupato della validazione dei risultati di software predittivi sulle mutazioni con putativo effetto sullo splicing attraverso saggi funzionali basati su costrutti di DNA ricombinante trasfettati in linee cellulari umane. Supervisor Prof. Adrian Krainer *dal 15-01-2002 al 18-03-2002*
- Postdoctoral Fellow presso Department of Genetics and Biochemistry dell'Università di Pittsburgh, Pittsburgh PA (USA) dove si è occupato sotto la supervisione del Prof. Bo Liu della messa a punto di una strategia per un'efficace identificazione delle mutazioni nei geni del riparo (MMR genes) responsabili di cancro ereditario del colon e in geni responsabili di distrofie muscolari. Inoltre si è occupato dell'allestimento di costrutti per l'espressione in

vitro (in cellule eucariotiche) e studi funzionali dei geni BRCA2 e APC. Infine ha contribuito allo sviluppo di metodiche di studio della metilazione in tumori caratterizzati da instabilità dei microsatelliti. *dal 03-06-1996 al 04-08-1999*

- Titolare di contratto di ricerca su progetto finalizzato del Ministero della Sanità "Identificazione di mutazioni responsabili di poliposi familiari" dal 18-08-1995 al 03-06-1996
- Vincitore di avviso pubblico come biologo collaboratore presso il Laboratorio di Genetica dell'IRCCS "Saverio De Bellis" di Castellana Grotte (BA). Responsabile dello sviluppo, validazione ed esecuzione di test genetico-molecolari su pazienti con sindromi di predisposizione ereditaria alle neoplasie del colon dal 21-10-1994 al 14-06-1995
- Titolare di contratto di ricerca presso l'IRCCS specializzato in Gastroenterologia "Saverio De Bellis" Castellana Grotte (BA) per l'allestimento del Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto. Inoltre in questo periodo si occupa della messa a punto di nuove metodiche di analisi mutazionale del DNA (Single Strand Conformation Analysis non radioattiva, Denaturant Gradient Gel Electrophoresis, Heteroduplex Analysis), correlazione tra mutazioni e/o perdita di eterozigotà ai loci APC (5q21), p53 (17p), DCC (18q), IGLC (22q) e, livello di recettori ormonali e gastrine in tumori sporadici del colon *dal 01-07-1991 al 15-12-1993*
- Vincitore di borsa di studio dell'Associazione Italiana Ricerca sul Cancro (AIRC) per identificazione di loci malattia responsabili della poliposi adenomatosa familiare (FAP) e della sindrome di Lynch. Borsa rinnovata per tre anni. *dal 01-12-1989 al 30-11-1992*
- Vincitore di Borsa della Fondazione Anna Villa Rusconi per la frequenza del Department of Genetics and Biometry presso University College of London per l'apprendimento di programmi di calcolo del linkage genetico nell'uomo. Responsabili Prof. E.B. Robson, Dr. John Attwood *dal 01-03-1990 al 31-05-1990*
- Ammesso al Dottorato di Ricerca in Biologia della Riproduzione Umana ed Animale presso Università degli Studi di Bari con voto 60/60. Tutor di dottorato Prof.ssa Ginevra Guanti. Si è occupato delle basi molecolari delle anomalie del differenziamento sessuale nell'uomo e dell'infertilità, dell'identificazione di loci genici responsabili di forme di suscettibilità ereditaria alle neoplasie del colon, studiando marcatori genetici e immunologici. Ha conseguito il titolo di Dottore di Ricerca in Biologia della Riproduzione Umana ed Animale il 13 Luglio 1990 discutendo la tesi di dottorato dal titolo "Cromosoma Y e differenziamento sessuale: studi citogenetici e molecolari". *dal 01-11-1986 al 13-07-1990*
- Internato presso l'Istituto Internazionale di Genetica e Biofisica (IIGB) del CNR di Napoli per lavoro di tesi sperimentale in Genetica dal titolo "Approcci molecolari allo studio della beta-glucuronidasi in *Caenorhabditis Elegans*". Relatore Dr. Paolo Bazzicalupo voto di laurea in Scienze Biologiche 110/110 e lode (Università Federico II di Napoli). Nell'ambito del progetto di tesi il dr. Alessandro Stella si è occupato di mutagenesi in vitro per isolare e caratterizzare ceppi mutanti nel gene beta-glucuronidasi e studiarne le conseguenze sullo sviluppo embrionale del nematode *Caenorhabditis Elegans* dal 02-07-1984 al 22-07-1986

## Funzioni organizzative e istituzionali

- Iscritto Albo Esperti della Valutazione Profilo Esperti TECO Junior da 11/12/2020-presente
- Componente Commissione Esperti delle Valutazione Accreditamento Iniziale (Istituzione) dei seguenti CdS: Biomedical Omics (Università di Milano), Medicina e Chirurgia HT (Università di Roma La Sapienza), Odontoiatria e Protesi Dentaria (UniCamillus Roma), Medicina e Chirurgia Treviso (Università di Padova), Scienze Infermieristiche e Ostetriche (Humanitas University-Milano), Scienze Infermieristiche e Ostetriche (Università Vita e Salute S. Raffaele – Milano), Ostetricia (Università Vita e Salute S. Raffaele – Milano). Aprile-Maggio 2020
- Iscritto nell'Elenco Nazionale degli Organismi Indipendenti di Valutazione (OIV) della performance-attribuzione Fascia 1- con n.5263 dal 09 gennaio 2020
- Componente Commissione Esperti della Valutazione visita accreditamento Università degli Studi Humanitas in qualità di Esperto Scientifico Disciplinare 18-22 *Novembre* 2019
- Componente Commissione Esperti della Valutazione visita accreditamento Università degli Studi di Sassari in qualità di Esperto Scientifico Disciplinare 20-23 *Maggio* 2019
- Componente del Presidio della Qualità dell'Università degli Studi di Bari Aldo Moro da 11 *Marzo* 2019-presente
- Inserito nell'Albo degli Esperti di Valutazione dell'ANVUR – Profilo Esperti Disciplinari. 11 *Febbraio* 2019-presente
- Componente Senato Accademico Università degli Studi di Bari Aldo Moro (Rappresentante Area Scientifica 06-Scienze mediche). 1 *Dicembre* 2012- 30 *Novembre* 2018
- Componente Commissione Ricerca del Senato Accademico Università degli Studi di Bari Aldo Moro. 1 *Dicembre* 2012- 30 *Novembre* 2018
- Componente Commissione Bilancio del Senato Accademico Università degli Studi di Bari Aldo Moro. 1 *Dicembre* 2012- 30 *Novembre* 2015
- Componente Commissione Internalizzazione del Senato Accademico Università degli Studi di Bari Aldo Moro. 1 *Dicembre* 2012- 30 *Novembre* 2015
- Iscritto Albo Revisori REPRIS del MIUR
- Commissione Permanente per la ricerca della Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Bari 2001-2006

Luogo e Data

BARI 01 febbraio 2021

Firma



**DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA DI CERTIFICAZIONI**  
(Art. 46 D.P.R. 445 del 28/12/2000)

Il sottoscritto (Cognome e nome) STELLA ALESSANDRO

nato a MILANO ( MI ) il 28/02/1962

residente a BARI ( BA )

in VIA BIAGIO GRIMALDI n. 15/B

tel. 3333679765 e-mail alessandro.stella@uniba.it

consapevole delle sanzioni penali, nel caso di dichiarazioni non veritiere e falsità negli atti, richiamate dall'art. 76 D.P.R. 445 del 28/12/2000,

DICHIARA

- 1) Che tutte le notizie, dichiarazioni e i dati riportati nel curriculum vitae sono autentici e veritieri.
- 2) Di aver effettivamente svolto tutte le attività scientifiche didattiche e professionali riportate nel curriculum vitae

Luogo e data

...Bari, 07 ottobre 2020.....

Il Dichiarante



.....

Ai sensi dell'art. 38, D.P.R. 445 del 28/12/2000 la dichiarazione è sottoscritta dall'interessato in presenza del dipendente addetto ovvero sottoscritta e inviata unitamente a copia fotostatica, non autenticata, di un documento di identità del sottoscrittore all'ufficio competente.