

INFORMAZIONI PERSONALI

CRISTINA MAZZACCARA



✉ cristina.mazzaccara@unina.it

🌐 <https://www.docenti.unina.it/CRISTINA.MAZZACCARA>

Patente di guida

Patente di guida B

POSIZIONE RICOPERTA

Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SSD BIO/12), Scuola di Medicina e Chirurgia, Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II.

Dirigente Biologo I livello, Dipartimento Assistenziale Integrato di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale, AOU Federico II, Napoli

ESPERIENZA
PROFESSIONALE

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Dal 30/12/2022

Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SSD BIO/12), Scuola di Medicina e Chirurgia, Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II.

28/05/2022

Conseguimento dell'Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore universitario di seconda fascia nel Settore Concorsuale 05/E3 - BIOCHIMICA CLINICA E BIOLOGIA MOLECOLARE CLINICA con validità dal 28/05/2022 e scadenza il 28/05/2032 (art. 16, comma 1, Legge 240/10)

31/12/2004

Afferenza presso il Dipartimento Assistenziale Integrato di Medicina di Laboratorio (DAI di Medicina di laboratorio), AOU Federico II, Napoli (già DAsMeLab) dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II (Matricola 59178). Dal 31/12/2004, in qualità di Dirigente Biologo, presso il DAI di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale, svolge attività assistenziale nell'ambito delle attività clinico-assistenziali, espletate presso le UOC di Biologia Molecolare Clinica e di Biochimica Clinica ed Emergenze.

8/12/2003

Conseguimento del titolo di Specialista in Biochimica e Chimica Clinica, con votazione 70/70 e lode. Scuola di Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica, Università degli Studi di Napoli "Federico II".

18/12/2002 al 29/12/2022

Ricercatore universitario Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SSD BIO/12), con afferenza al Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche (ora Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche) della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Napoli "Federico II", (Rettoriale Prot. N° 073347 del 3/12/2002, Pos. U.P.D.R: VII, 2).

1/12/2002

Vincitore di Concorso per Ricercatore universitario di ruolo statale (D.R. 19/11/2002 N° 3900) per il settore scientifico disciplinare BIO/12-Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica- Facoltà di Medicina e Chirurgia. Università degli Studi di Napoli "Federico II".

28/02/2002

(anni dal 1998/2001)

Conseguimento del titolo di dottore di ricerca in Biochimica e Fisiologia della Nutrizione Università degli Studi del Molise, sede consociata-Università degli Studi di Napoli "Federico II".

2001

Vincitore di avviso pubblico per l'affidamento di un incarico di prestazione professionale (presso il laboratorio di Tipizzazione individuale del Dipartimento Assistenziale di Medicina di Laboratorio, Università degli Studi di Napoli "Federico II", facoltà di Medicina e Chirurgia) ai sensi del combinato disposto dell'art. 7, comma VI, del Decreto Legislativo 29/93 e degli articoli 2222 e seguenti del codice civile.

Conseguimento dell'abilitazione per l'insegnamento di materie scientifiche negli istituti di istruzione secondaria (DDG 01/04/1999).

1997

Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo. Iscrizione al relativo albo, Protocollo N° 2015/01.

1996

Laurea in Scienze Biologiche 104/110

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre

Italiano

Inglese

COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA B1/2
Ascolto B1/2	Lettura B1/2	Interazione B1/2	Produzione orale B1/2	

Competenze comunicative

Cristina Mazzaccara possiede buone competenze comunicative acquisite durante l'esperienza di:

- docente universitario
- relatore a congressi
- tutor di studenti e ricercatori

Competenze organizzative e gestionali

Group Leader : attualmente co-responsabile di diversi tra studenti, dottorandi e specializzandi

Competenze informatiche

Buona padronanza degli strumenti Microsoft Office e SPSS (Statistical Package for Social Science)

Competenze professionali

Dal 1997 CRISTINA MAZZACCARA svolge attività professionale nel settore della di Biologia Molecolare di base ed avanzata e Biochimica Clinica, presso il Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli "Federico II".

I temi di studio sono qui riassunti:

A: Caratterizzazione genetica di Patologie Mitocondriali: Studio del Genoma mitocondriale (mt-DNA) ai fini di studi di associazione a patologie (obesità, Diabete, Cardiomiopatie, Patologie neuromuscolari ecc.). La Dott.ssa Mazzaccara ha messo a punto una metodica di sequenziamento per la ricerca contemporanea di mutazioni nell'intero genoma mitocondriale (mtDNA), e di numerosi geni nucleari associati a malattia mitocondriale.

B: Cardiomiopatie: Impiego delle metodologie con DNA ricombinante per lo studio dei meccanismi molecolari e patogenetici delle cardiomiopatie e sindromi aritmogeniche ereditarie: cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatia dilatativa, tachicardia ventricolare polimorfica catecolaminergica, displasia aritmogena del ventricolo destro

C: Farmacogenetica: Tipizzazione genetica individuale ai fini della risposta ai farmaci. Polimorfismi genici del CYP450 (Citocromo P 450) e VKORC1(Vitamina K epossido riduttasi).

D: Diagnostica clinica e tipizzazione individuale: mediante studio di STR (Short Tandem Repeat). Indagini di paternità/maternità, valutazione di chimerismo post-trapianto, contaminazioni materno/fetali.

E: Diagnosi sierologica di Celiachia: Esperienza di tecniche di Immunoenzimatica, Immunofluorescenza nella diagnostica sierologica della Celiachia. Saggi di confronto tra metodi.

F: Ricerca scientifica in pazienti affetti da melanoma Cutaneo maligno. Sviluppo di metodiche automatizzate (elettroforesi capillare di prodotti di PCR, marcati con molecole fluoresceinate) per lo studio del fenomeno della perdita di eterozigotà (LOH).

G: Crioconservazione di campioni biologici: implementazione di una banca di campioni biologici per la crioconservazione in azoto liquido di campioni di DNA, pellet cellulare, siero e tessuti in pazienti affetti da malattie genetiche e tumori.

Attività assistenziale

Dal 2004 ad oggi, La dott.ssa Mazzaccara afferisce al in qualità di Dirigente Biologo, al Dipartimento Assistenziale Integrato di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale (DAI di Medicina di laboratorio), AOU Federico II, Napoli dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II (Matricola 59178). Presso il DAI di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale, svolge attività assistenziale nell'ambito delle attività clinico-assistenziali, espletate presso le UOC di Biologia Molecolare Clinica e di Biochimica Clinica ed Emergenze.

ULTERIORI INFORMAZIONI

Attività Didattica

La Dott.ssa Mazzaccara ha svolto/svolge attività didattica ai seguenti Corsi di Laurea/Specializzazione, Scuola di Medicina e Chirurgia, Facoltà di Scienze Biotecnologiche, Università Federico II, Napoli:

1) Corso di Laurea per Tecnico di Laboratorio Biomedico, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II", Sede didattica polo periferico di Salerno: Corso Integrato D2: Analisi Chimico Cliniche, Insegnamento: Biochimica Clinica. (Anno accademico 2002/2003).

- 2) Corso di Laurea in Biotecnologie per la Salute, Facoltà di Scienze Biotecnologiche, Università degli Studi di Napoli "Federico II": Corso integrato di Diagnostica Molecolare e Genetica Medica: Insegnamento di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica con laboratorio. (Anni accademici 2003/2004; 2004/2005).
- 3) Corso di Laurea in Igiene dentale, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II": Corso integrato di Biochimica e Biologia: Insegnamento di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica. (Dall'anno accademico 2006/2007 al 2009/2010).
- 4) Corso di Medicina di Laboratorio, Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università "Federico II" di Napoli. Docente per le attività didattiche integrative (ADI), elettive (ADE) e di Tirocinio. (Dall'anno accademico 2003/2004 ad oggi).
- 5) Corso di Laurea I livello per Tecnico di Laboratorio Biomedico, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II". Titolare di insegnamento al Corso Integrato di Biochimica e Biochimica Clinica (B-1): Insegnamento di Biochimica Clinica. (Dall' anno accademico 2003/2004 ad oggi).
- 6) Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e Biochimica Clinica, Università degli Studi di Napoli Federico II. Docente per le Attività Didattiche e Seminari e per le attività di tirocinio nell'ambito del Tronco Comune delle Specializzazioni della Scuola di Medicina e Chirurgia. (Dall' anno accademico 2003/2004 ad oggi).
- 7) Corso di Laurea in Fisiopatologia Cardiocircolatoria e Perfusioni Cardiovascolari, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II". Titolare di insegnamento al Corso Integrato di Scienze Biochimiche e Biologia: Insegnamento di Biochimica Clinica. (Dall' anno accademico 2006/2007 al 2009/2010) .
- 8) Corso di Laurea in Tecniche Audiometriche e Corso di Laurea in Tecniche Audioprotesiche, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II". Titolare di insegnamento al Corso integrato di Biochimica e Biologia: Insegnamento di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica. (Dall' anno accademico 2006/2007 al 2009/2010).
- 9) Corso di Laurea per Tecnico di Laboratorio Biomedico, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II". Titolare di Insegnamento al Corso Integrato di Biochimica Clinica e Diagnostica di Laboratorio: Insegnamento di Biochimica Clinica II. (Dall' anno accademico 2016/2017 ad oggi). dal 01-01-2002 a oggi

Partecipazione a commissioni

Membro di Commissione per gli esami di profitto (A.A 2003/2004 ad oggi) del Corso di Medicina di Laboratorio, Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università "Federico II" di Napoli.

Membro di Commissione per gli esami di profitto degli insegnamenti come al paragrafo Attività didattica.

Membro della Commissione giudicatrice della procedura di valutazione per il conferimento di un incarico di collaborazione coordinata e continuativa. Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II" (Delibera 05/5/a/2 del 24/10/2005).

Membro del Comitato Ordinatore della Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica, Università degli Studi di Napoli Federico II (dal 2009 al 2011).

Membro della commissione giudicatrice della procedura di valutazione per il conferimento di un incarico di prestazione occasionale. Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli "Federico II" (Delibera 03 del 30/03/2012; DD n. 21 del 17.04.2012).

Membro della Giunta di Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II (dal 2013 al 2018).

Componente Comitato di vigilanza alla prova scritta per l'accesso ai Corsi di Laurea in medicina e chirurgia, odontoiatria e protesi dentaria. D.R. n. 2803 del 31.07.2015

Membro di Commissione (dal 2014/2015 e dal 2018/2019 ad oggi) per l'esame finale con valore di Esame di Stato abilitante alla professione del Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Università degli studi di Napoli Federico II.

Responsabile internazionalizzazione (Responsabile Erasmus) (dal AA 2020/2021 ad oggi), Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli Federico II.

Coordinatore Universitario organizzativo della sede periferica IRCCS Pascale del CdS in Tecniche di Laboratorio Biomedico (dall' anno 2023)

Membro della commissione per l'orientamento del Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II (anno 2025)

Partecipazione a Progetti di ricerca Finanziati/ Approvati

CENTRO DI ECCELLENZA (riconosciuto dal M.I.U.R. ex D.M. 11/2000) "Centro di Ricerca per lo studio di malattie genetiche (ereditarie ed acquisite) dell'uomo e loro modelli cellulari e animali

PRIN 2002: I polimorfismi genetici in farmacogenetica e nella predisposizione alle malattie
MIUR -PRIN 2004: Caratterizzazione clinico metabolica e biochimico genetica di pazienti obesi in età adulta ed evolutiva.

MIUR -PRIN 2008: Ruolo di meccanismi epigenetici (DNA-metilazione e miRNAs) nella regolazione genica in placenti e in cellule staminali placentari (hAMSCs) isolate da donne gravide obese al momento del parto.

MIUR-PON02_ 00677 PON02_00619_3461281 PON 2007-2013: Valutazione di varianti geniche per lo studio di patologie a trasmissione ereditaria, attraverso l'analisi su larga scala di sequenze genomiche.

MIUR-PON0 2_ 00677 -PON02_00619_3470457 PON 2007-2013: Valutazione degli effetti di geni e molecole specifiche su pattern trascrizionali determinanti, attraverso ibridazione su array e/o analisi su larga scala di sequenze trascritte

MIUR-PON02_00677 -PON02_00619_3470457 PON 2007-2013: Valutazione degli effetti di geni e molecole specifiche su pattern trascrizionali determinanti, attraverso ibridazione su array e/o analisi su larga scala di sequenze trascritte

CENTRO DI ECCELLENZA (riconosciuto dal M.I.U.R. ex D.M. 11/2000) "Centro di Ricerca per lo studio di malattie genetiche (ereditarie ed acquisite) dell'uomo e loro modelli cellulari e animali

PRIN 2002: I polimorfismi genetici in farmacogenetica e nella predisposizione alle malattie

MIUR -PRIN 2004: Caratterizzazione clinico metabolica e biochimico genetica di pazienti obesi in età adulta ed evolutiva.

MIUR -PRIN 2008: Ruolo di meccanismi epigenetici (DNA-metilazione e miRNAs) nella regolazione genica in placentate e in cellule staminali placentari (hAMSCs) isolate da donne gravide obese al momento del parto.

MIUR-PON02_00677 PON02_00619_3461281 PON 2007-2013: Valutazione di varianti geniche per lo studio di patologie a trasmissione ereditaria, attraverso l'analisi su larga scala di sequenze genomiche.

PROGRAMMA PER IL FINANZIAMENTO DELLA RICERCA DI ATENEIO BANDO 2024 (FRA2024) Titolo del progetto: Precision medicine in the diagnosis and monitoring of childhood Hypoglycemia (hypoprec): a pilot study. Project Proposal HYPOPREC;

Monitoraggio dello stato di salute e della performance sportiva in atleti professionisti di pallacanestro e di pallavolo per la realizzazione di un passaporto biologico dell'atleta. Progetto approvato dal Comitato Etico dell'Università Federico II, di Napoli con protocollo 200/17.

Terza Missione

SPIN OFF-PREMIO DI ATTIVITA' DI RICERCA CON IMPATTO INDUSTRIALE 2021 (Vinto nel 2022-Università della Campania L. Vanvitelli, Prot.130046 del 02/08/2022) **MITOCELI**: la celiachia mitocondriale: se la cerchi la trovi. Offerta di un "service" laboratoristico e multidisciplinare per l'identificazione precoce di forme di Celiachia a patogenesi mitocondriale. University of Naples Federico II: Dr. Cristina Mazzaccara (socio proponente)

Relatore all'evento di orientamento Univexpò 2025, presentazione dell'offerta formativa dei Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie dell'Università degli Studi di Napoli Federico II, nell'ambito delle attività istituzionali di **Terza Missione** e orientamento agli studenti.

Presentati

Bando FARO – Finanziamenti per l'Avvio di Ricerche Originali Anno 2011

Titolo del Progetto: Valutazione, mediante high-throughput sequencing, del background genetico responsabile della variabilità fenotipica in pazienti con cardiomiopatia ipertrofica.

MIUR PRIN 2012: **Titolo del Progetto:** Miocardio non compatto nella cardiomiopatia ipertrofica umana: prevalenza, basi genetiche e strutturali, impatto clinico

PROGRAMMA STAR -2013- SOSTEGNO TERRITORIALE ALLE ATTIVITÀ DI RICERCA UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI NAPOLI FEDERICO II. **Titolo del Progetto:** Deciphering The Cardiac Sodium Channel Interactome and Understanding The Functional Interrelationships Develop Novel Diagnostic and Therapeutic Tool To Prevent Sudden Death

MIUR SIR (Scientific Independence of young Researchers) 2014: **Titolo del Progetto:** Pediatric Cardiomyopathy: new genetic diagnostic approach by next generation sequencing (NGS) and its relation to therapeutic efficacy

MIUR PRIN 2016: **Titolo del Progetto:** Characterization of long non coding RNAs associated with hypertrophic cardiomyopathy (HCM): their role in pathogenesis of disease and phenotype

Progetti di Ateneo UNINA 2016. Titolo progetto: Characterization of long non coding RNAs associated with hypertrophic cardiomyopathy (HCM): their role in pathogenesis of disease

START CUP CAMPANIA 2021 "MITOCELI" **Titolo del Progetto:** la celiachia mitocondriale: se la cerchi la trovi. Offerta di un "service" laboratoristico e multidisciplinare per l'identificazione precoce di forme di Celiachia a patogenesi mitocondriale. University of Naples Federico II: Dr. Cristina Mazzaccara (PI)

RICERCA FINALIZZATA MINISTERO DELLA SALUTE 2021 **Titolo del Progetto:** A cyclic defensin analog: a novel strategy for treating airway infections in patients with Primary Ciliary Dyskinesia. University of Naples Federico II: Dr. Cristina Mazzaccara (Participant member)

STAR 2021 **Titolo del Progetto:** Genetic, epigenetic and environmental factors changing the landscape in Hypertrophic Cardiomyopathy: Are There New Biomarkers? University of Naples Federico II: Dr. Cristina Mazzaccara (Participant member).

FINANZIAMENTO RICERCA DI ATENEO 2022 **Titolo del Progetto:** Research for molecular biomarkers involved in a possible new form of Celiac Disease: the Mitochondrial Celiac Disease. A pilot study University of Naples Federico II: Dr. Cristina Mazzaccara (PI).

PRIN 2022 **Titolo del Progetto:** Exome Wide Association Study (EWAS) to unravel the genetic susceptibility contributing to Burning Mouth Syndrome (BMS) risk–disease. Unit 1 (U1), University of Naples Federico II: Dr. Cristina Mazzaccara (Collaborator member).

PRIN PNRR 2022: **Titolo del Progetto:** Oral Squamous Cell carcinoma: genetic and epigenetic analysis to identify diagnostic and prognostic biomarkers in young patients: A

50° Congresso Nazionale SIBioC. Un effettivo vantaggio dello screening neonatale allargato. (A new case of Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) deficiency: the contribution of expanded newborn screening and genetic test). 16-18 October 2018

XI Congresso Nazionale Ricerca e Formazione Applicate alle Scienze Motorie e Sportive, Università di Bologna. The molecular diagnostics in an asymptomatic amateur athlete found to be affected by hypertrophic cardiomyopathy. Bologna 27-29 Settembre 2019

Atelier della Salute 2019 Il rischio clinico: prevenzione e sicurezza delle cure 18 ottobre 2019.

Evidenziare il tema della sicurezza dei pazienti e dell'errore in sanità come sfida per la salute pubblica; discutere il ruolo della comunicazione e dell'Information Technology per il miglioramento della qualità e della sicurezza; illustrare i programmi, le esperienze, le prassi di sicurezza dei pazienti in corso in Campania per ispirare nuovi apprendimenti e pratiche. Promuovere la prevenzione della morte cardiaca improvvisa (MCI) in soggetti apparentemente in buono stato di salute ed atleti asintomatici o con segni clinici "border line" di malattia cardiaca.

Gruppo di coordinamento: Maria Triassi, Oreste Caporale, Fabiana Rubba, Carmela Vallone, Assunta Guillari, Cristina Mazzaccara, Giulia Frisso.

Relatore in qualità di invited speaker al Congresso SIEDP Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica. IL DIABETE NON AUTOIMMUNE IN ETA' PEDIATRICA. Maternally Inherited Diabetes and Deafness (MIDD), Napoli 18-09-2014.

Relatore in qualità di invited speaker al 75° Congresso Nazionale SIC Società di Cardiologia, svolto a Roma, il 13/15-12-2014. Titolo della relazione: La cardiomiopatia mitocondriale. Attività documentata da attestato di partecipazione.

Relatore in qualità di invited speaker al 50° Congresso Nazionale SIBioC, svolto a Napoli, il 16/18-10- 2018. Titolo della relazione: A new case of Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) deficiency: the contribution of expanded newborn screening and genetic test. Un effettivo vantaggio dello screening neonatale allargato.

Relatore in qualità di invited speaker al XI Congresso Nazionale SISMES. Ricerca e Formazione applicate alle Scienze Motorie e Sportive, svoltosi a Bologna, il 27/29-09-2019. Titolo della relazione: The molecular diagnostics in an asymptomatic amateur athlete found to be affected by Hypertrophic Cardiomyopathy.

Relatore in qualità di invited speaker alla 3 Edizione, Atelier della Salute, Università degli Studi di Napoli Federico II, Napoli. Il rischio clinico: prevenzione e sicurezza delle cure. Promuovere la prevenzione della morte cardiaca improvvisa (MCI) in soggetti apparentemente in buono stato di salute ed atleti asintomatici o con segni clinici "border line" di malattia cardiaca. Napoli 18 ottobre 2019. Gruppo di coordinamento: Maria Triassi, Oreste Caporale, Fabiana Rubba, Carmela Vallone, Assunta Guillari, Cristina Mazzaccara, Giulia Frisso.

Congresso Regionale SISA Sezione Campania. Supporto a chi vuole curare le dislipidemie. Farmacogenetica nell'intolleranza alle statine e nell'uso degli antiaggreganti. Napoli 24 Ottobre 2019.

Relatore in qualità di invited speaker al Congresso Lo Sport tra prevenzione e terapia. Auditorium CEINGE. Napoli 11 Novembre 2019

Responsabile Segreteria Scientifica Congresso Lo Sport tra prevenzione e terapia. Auditorium CEINGE. Napoli 11 Novembre 2019

Relatore in qualità di invited speaker all' 81 Congresso Nazionale SIC Società di Cardiologia. Next-generation sequencing gene panels in inheritable Cardiomyopathies and Channelopathies . Yield of pathogenetic variants and variants of unknown significance in uncommon genes. Svoltosi telematicamente dal 17 – 20 Dicembre 2020.

Seminario su invito nell'ambito delle attività formative previste per il DOTTORATO di ricerca internazionale in scienze delle attività motorie e sportive, presso Dipartimento di Scienze Motorie e del Benessere, Università degli Studi di Napoli Parthenope, dal titolo: Metodologie Avanzate di DNA Ricombinante per lo Studio e la Diagnosi Molecolare di Malattia Mitochondriale ed Applicazioni In Ambito Motorio e Sportivo. Napoli, 14/01/2022.

Seminario su invito al master di II livello in Malattie Rare, Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali Università degli Studi della Campania L. Vanvitelli, Napoli 19/01/2023

Seminario al Corso di aggiornamento in Diagnostica Molecolare. La diagnostica è ricerca. Come e quando prescrivere i test molecolari e come interpretare i referti per la diagnosi e la terapia. CEINGE Biotecnologie Avanzate Franco Salvatore, Napoli 14-09-2024

Pubblicazioni su riviste recensite

La Dott.ssa Mazzaccara è autrice di 69 pubblicazioni (dal 2003 ad oggi) su riviste dotate di Comitato di Revisori alla pari - Le pubblicazioni scientifiche prodotte dalla Dott.ssa Mazzaccara sono presenti nelle banche-dati di letteratura scientifica internazionale (PubMed, Scopus, Web of Science). Il loro credito positivo nella comunità scientifica può essere desunto dagli indicatori bibliometrici, quali il numero di citazioni e l'h-index.

1. Miele C, Vasco A, Manfredi L, Randa I, Della Pepa R, Puzone S, Addesso R, Di Vico V, Tinto N, Frisso G, Scudiero O, Marcella S, **Mazzaccara C**. Thrombin generation profiling in multiple myeloma: a comprehensive evaluation of prothrombotic state. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2026 Apr 28. doi: 10.1097/MBC.0000000000001424. Epub ahead of print. PMID: 42046880.
2. Miele, C; Caputo, C; Calcaterra, I; Conca, P; Cimino, E; Romeo, M; Chiarelli, G; Russo, R; D'Errico, G; De Luca, C; Aversano, M; Mazzone, M; Franco, E; Valletta, Lj; **Mazzaccara, C**; Di Minno, M; Tufano, A. A Rare Case of Acquired Non-neutralizing Factor II Inhibitor in a Patient with B-Cell Lymphoproliferative Disorder. *SEMINARS IN THROMBOSIS AND HEMOSTASIS*. 2026; doi:10.1055/a-2845-0155.
3. Tufano A, Miele C, Conca P, Calcaterra I, **Mazzaccara C**, Rufolo P, Chiarelli G, Valletta LJ, Mazzone M, Russo R, D'Errico G, Di Minno M. Acquired Hemophilia A in a Case of Relapsed Immune Thrombotic Thrombocytopenic Purpura. *Semin Thromb Hemost*. 2025 Jun 17. doi: 10.1055/a-2622-3585. Epub ahead of print. PMID: 40527349.
4. Ferdinando Barretta, Fabiana Uomo, Alessandra Verde, Mariagrazia Fisco, Giovanna Gallo, Lucia Albano, Daniela Crisci, **Cristina Mazzaccara**, Pietro Strisciuglio, Margherita Ruoppolo, Simona Fecarotta, Giancarlo Parenti, Giulia Frisso* and Alessandro Rossi. Variants in GSTZ1 Gene Underlying Maleylacetoacetate Isomerase Deficiency: Characterization of Two New Individuals and Literature Review. *Genes* 2025, 16, 1009. <https://doi.org/10.3390/genes16091009>.
5. Miele C, Mennitti C, Gentile A, Calvanese M, Manfredi L, Ruggiero A, Randa I, Cirillo F, D'Alicandro G, Tinto N, Frisso G, **Mazzaccara C**, Scudiero O. Resistance or Resilience? Hemostatic Balance in an FV Leiden Elite Athlete. *Semin Thromb Hemost*. 2025 Aug 25. doi: 10.1055/a-2681-6784. Epub ahead of print. PMID: 40854434.
6. Rosa R. De Simone, Fabiana Uomo, Ferdinando Barretta, Chiara De Falco, Daniela Dottore Stagna, Guerino Sbrogna, Noemi Scognamiglio, **Cristina Mazzaccara**, Anita Vergatti, Domenico Rendina, Michelina Sibilio, Antonio Barbato, Giulia Frisso. The role of molecular biology laboratory in the definition of genetic alterations: a case of Gaucher disease. *Biochimica Clinica* 2025 Apr 24 DOI: 10.23736/S0393-0564.25.00031-7.
7. Passariello M, Rapuano Lembo R, Manna L, Miele C, Merlino A, **Mazzaccara C**, Leonardi A, De Lorenzo C. A Novel Human Anti-FV mAb as a Potential Tool for Diagnostic and Coagulation Inhibitory Approaches. *Int J Mol Sci*. 2025 Mar 18;26(6):2721. doi: 10.3390/ijms26062721. PMID: 40141363; PMCID: PMC11943385.
8. Miele C, D'Auria F, Manfredi L, Conca P, Cimino E, Mormile R, De Simone S, Scudiero O, Savoia M, Tufano A, Di Minno MND, Capasso F, **Mazzaccara C**. Pharmacokinetic Studies, Assessing the Efficiency of FVIII/VWF Concentrates and Intravenous Human Immunoglobulin, Revealed the Etiopathogenesis of Acquired von Willebrand Disease

- in Patient With MGUS. Haemophilia. 2025 Mar;31(2):340-342. doi: 10.1111/hae.15137. Epub 2024 Dec 18. PMID: 39692447.
9. Tufano A, Fierarossa C, Cirillo F, Miele C, Capasso F, **Mazzaccara C**, Micale L, Vecchione G, Castori M, Frangipane I, Mocerino L, Cimino E, Di Minno M. Use of Oral Anti-Xa Inhibitor in Prosthetic Mechanical Aortic Valve with Warfarin Hypersensitivity Due to the FIX p.(Ala37Thr) Propeptide Variant: Case Report and Literature Review. Semin Thromb Hemost. 2025 Mar 25. doi: 10.1055/a-2546-7180. Epub ahead of print. PMID: 40015335.
10. Miele C, Mennitti C, Gentile A, Veneruso I, Scarano C, Vastola A, La Monica I, Uomo F, Iafusco F, Capasso F, Pero R, D'Argenio V, Lombardo B, Tinto N, Di Micco P, Scudiero O, Frisso G, **Mazzaccara C**. Thrombosis and Thrombotic Risk in Athletes. J Clin Med. 2024 Aug 19;13(16):4881. doi: 10.3390/jcm13164881. PMID: 39201023; PMCID: PMC11355105.
11. Giuseppina Caiazza, Rosa Redenta De Simone, Emanuele Monda, Ferdinando Barretta, Fabiana Uomo, **Cristina Mazzaccara**, Matteo Megna, Limongelli Giuseppe, Giulia Frisso. Desmosomes in heart and skin: friends or foes? J Transl Med 2024 Apr 16;22(1):357. doi: 10.1186/s12967-024-05137-3.
12. Sarubbi B, Ciriello GD, Barretta F, Sorice D, Orlando A, Correria A, Colonna D, Uomo F, **Mazzaccara C**, D'Argenio V, Romeo E, Frisso G. Clinical presentation and genetic characterization of early-onset atrial fibrillation in patients affected by long QT syndrome: A single-center experience. J Cardiovasc Electrophysiol. 2024 Oct;35(10):1941-1951. doi: 10.1111/jce.16384. Epub 2024 Jul 31. PMID: 39082327.
13. Gentile A, Punziano C, Calvanese M, De Falco R, Gentile L, D'Alicandro G, Miele C, Capasso F, Pero R, **Mazzaccara C**, Lombardo B, Frisso G, Borrelli P, Mennitti C, Scudiero O, Faraonio R. Evaluation of Antioxidant Defence Systems and Inflammatory Status in Basketball Elite Athletes. Genes (Basel). 2023 Sep 29;14(10):1891. doi: 10.3390/genes14101891.
14. Canfora F, Calabria E, Spagnuolo G, Coppola N, Armogida NG, **Mazzaccara C**, Solari D, D'Aniello L, Aria M, Pecoraro G, Mignogna MD, Leuci S, Adamo D. Salivary Complaints in Burning Mouth Syndrome: A Cross Sectional Study on 500 Patients. J Clin Med. 2023 Aug 26;12(17):5561. doi: 10.3390/jcm12175561.
15. Miele, C., Consorti, P., Mormile, R., **Mazzaccara, C.***, Capasso, F. Biochimica Clinica, 2023, 47(4), pp. 346–354. Contribution of Rotational Thromboelastometry (ROTEM) research parameters for the evaluation of hypercoagulability in patients with Multiple Myeloma. A pilot study. 10.19186/BC_2023.066
16. Mennitti C, Miele C, Scarano C, Veneruso I, Gentile A, Mormile R, Saviano F, D'Alicandro G, **Mazzaccara C**, Frisso G, Capasso F, D'Argenio V, Scudiero O. Integrated Approach to Highlighting the Molecular Bases of a Deep Vein Thrombosis Event in an Elite Basketball Athlete. Int J Mol Sci. 2023 Jul 31;24(15):12256. doi: 10.3390/ijms241512256.
17. Ferdinando Barretta, Fabiana Uomo Filomena Caldora , Rossella Mocerino, Daniela Adamo, Francesco Testa, Francesca Simonelli , Olga Scudiero, Nadia Tinto, Giulia Frisso * and Cristina **Mazzaccara**. Combined MITOchondrial-NUCLEAR (MITO-NUCLEAR) Analysis for Mitochondrial Diseases Diagnosis: Validation and Implementation of a One-Step NGS Method. Genes 2023, 14, 1087. <https://doi.org/10.3390/genes1405108>
18. Ferdinando Barretta, Fabiana Uomo, Simona Fecarotta, Lucia Albano, Daniela Crisci, Alessandra Verde, Maria Grazia Fisco, Giovanna Gallo, Daniela Dottore Stagna, Maria Rosaria Pricolo, Marianna Alagia, Gaetano Terrone, Alessandro Rossi, Giancarlo Parenti, Margherita Ruoppolo, **Cristina Mazzaccara,*** and Giulia Frisso *. Contribution of Genetic Test to Early Diagnosis of Methylenetetrahydrofolate Reductase (MTHFR) Deficiency: The Experience of a Reference Center in Southern Italy. Genes 2023, 14, 980. <https://doi.org/10.3390/genes14050980>
19. Tinto, Nadia; Iafusco, Fernanda; **Mazzaccara, Cristina**; Zanfardino, Angela; Dario Iafusco. Glucose metabolism derangements in pediatric age. In Book, Monogenic diabetes of the young. ISBN 1-5275-8744-4
20. Federica Canfora, Elena Calabria, Giuseppe Pecoraro, Stefania Leuci, Noemi Coppola, Cristina **Mazzaccara**, Francesca Spirito, Massimo Aria, Luca D'Aniello, Michele Davide Mignogna, Daniela Adamo. Prevalence of hypertension and correlation with mental health in women with burning mouth syndrome: A case-control study. Frontiers in Cardiovascular Medicine. 9;2023 DOI 10.3389/fcvm.2022.969148
21. Cristina **Mazzaccara**, Raffaella Lombardi, Bruno Mirra, Ferdinando Barretta, Maria Valeria Esposito, Fabiana Uomo, Martina Caiazza, Emanuele Monda, Maria Angela

- Losi, Giuseppe Limongelli, Valeria D'Argenio, Giulia Frisso. Next-Generation Sequencing Gene Panels in Inheritable Cardiomyopathies and Channelopathies: Prevalence of Pathogenic Variants and Variants of Unknown Significance in Uncommon Genes. *Biomolecules* 2022 Oct 3;12(10):1417. doi: 10.3390/biom12101417.
22. Iafusco, D., Zanfardino, A., Piscopo, A., ...**Mazzaccara** C., Tinto, N., Miraglia Del Giudice, E. Metabolic Treatment of Wolfram Syndrome. *International journal of environmental research and public health*, 2022, 19(5), doi: 10.3390/ijerph19052755
23. Brancaccio, M., Mennitti, C., Cesaro, A., ...**Mazzaccara** C., ...Frisso, G., Scudiero, O. The Biological Role of Vitamins in Athletes' Muscle, Heart and Microbiota *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 2022, 19(3), 1249, 10.3390/ijerph19031249
24. Lioncino, M.; Monda, E.; Caiazza, M.; Fusco, A.; Cirillo, A.; Dongiglio, F.; Simonelli, V., Sampaolo, S.; Ruggiero, L.; Scarano, G.; Pota, V.; Frisso, G.; **Mazzaccara**, C.; D'Amati, G.; Nigro, G.; Russo, M. G.; Wahbi, K.; Limongelli, G., Cardiovascular Involvement in mtDNA Disease: Diagnosis, Management, and Therapeutic Options. *Heart Failure Clinics* 2022, 18, (1), 51-60. 10.1016/j.hfc.2021.07.003
25. Brancaccio, M., Mennitti, C., Cesaro, A., Monda E., D'argenio V., Casaburi G., **Mazzaccara** C., Ranieri A., Fimiani F., Barretta F., Uomo F., Caiazza M., Frisso, G., Scudiero, O. Multidisciplinary in-depth investigation in a young athlete suffering from syncope caused by myocardial bridge. *Diagnostics*, 2021, 11(11), 2144. 10.3390/diagnostics11112144
26. Siano, M. A.; Mandato, C.; Nazzaro, L.; Iannicelli, G.; Ciccarelli, G. P.; Barretta, F.; **Mazzaccara**, C.; Ruoppolo, M.; Frisso, G.; Baldi, C.; Tartaglione, S.; Di Salle, F.; Melis, D.; Vajro, P., Hepatic Presentation of Late-Onset Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MADD): Case Report and Systematic Review. *Frontiers in Pediatrics* 2021, 9.
27. Monda, E., Sarubbi, B., Russo, M.G., ...Frisso, G., Limongelli, G. Unexplained sudden cardiac arrest in children: Clinical and genetic characteristics of survivors. *European Journal of Preventive Cardiology*, 2021, 28(10), pp. 1134–1137
28. Scudiero, O.; Lombardo, B.; Brancaccio, M.; Mennitti, C.; Cesaro, A.; Fimiani, F.; Gentile, L.; Moscarella, E.; Amodio, F.; Ranieri, A.; Gragnano, F.; Laneri, S.; **Mazzaccara**, C.; Di Micco, P.; Caiazza, M.; D'alicandro, G.; Limongelli, G.; Calabrò, P.; Pero, R.; Frisso, G., Exercise, immune system, nutrition, respiratory and cardiovascular diseases during COVID-19: A complex combination. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2021, 18, (3), 1-20.
29. Sarno, L.; Maruotti, G. M.; Izzo, A.; **Mazzaccara**, C.; Carbone, L.; Esposito, G.; Di Cresce, M.; Saccone, G.; Sirico, A.; Genesio, R.; Mollo, N.; Martinelli, P.; Conti, A.; Zullo, F.; Frisso, G., First trimester ultrasound features of X-linked Opitz syndrome and early molecular diagnosis: case report and review of the literature. *Journal of Maternal-Fetal and Neonatal Medicine* 2021, 34, (18), 3089- 3093.
30. Monda, E.; Frisso, G.; Rubino, M.; Caiazza, M.; Esposito, A.; Cirillo, A.; Fusco, A.; Palmiero, G.; **Mazzaccara**, C.; Pacileo, R.; Verrillo, F.; Di Fraia, F.; Gragnano, F.; Cesaro, A.; Salvatore, F.; Russo, M. G.; Calabrò, P.; Pacileo, G.; Dellegrottaglie, S.; Limongelli, G., Potential role of imaging markers in predicting future disease expression of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Future Cardiology* 2021, 17, (4), 647-654.
31. **Mazzaccara**, C*.; Mirra, B.; Barretta, F.; Caiazza, M.; Lombardo, B.; Scudiero, O.; Tinto, N.; Limongelli, G.; Frisso, G., Molecular epidemiology of mitochondrial cardiomyopathy: A search among mitochondrial and nuclear genes. *International Journal of Molecular Sciences* 2021, 22, (11).
32. Iafusco, F.; Meola, S.; Pecoraro, C.; **Mazzaccara**, C.; Iafusco, D.; Tinto, N., Prenatal diagnosis of HNF1b mutation allows recognition of neonatal dysglycemia. *Acta Diabetologica* 2021, 58, (3), 393- 395.
33. Iafusco, F.; Maione, G.; **Mazzaccara**, C.; Di Candia, F.; Mozzillo, E.; Franzese, A.; Tinto, N., NGS analysis revealed digenic heterozygous GCK and HNF1A variants in a child with mild hyperglycemia: A case report. *Diagnostics* 2021, 11, (7).
34. De Falco, R.; Fotia, L.; **Mazzaccara**, C.; Frisso, G.; Fortunato, G., The role of the Clinical Biochemistry laboratory in the organization of an international sporting event: The 30th Summer Universiade. *Biochimica Clinica* 2021, 44, (3).
35. Scudiero, O.; Pero, R.; Ranieri, A.; Terracciano, D.; Fimiani, F.; Cesaro, A.; Gentile, L.; Leggiero, E.; Laneri, S.; Moscarella, E.; **Mazzaccara**, C.; Frisso, G.; D'Alicandro, G.; Limongelli, G.; Pastore, L.; Calabrò, P.; Lombardo, B., Childhood obesity: An overview

- of laboratory medicine, exercise and microbiome. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine* 2020, 58, (9), 1385-1406.
36. Scudiero, O.; Gentile, L.; Ranieri, A.; Coppola, E.; Di Micco, P.; **Mazzaccara, C.**; D'alicandro, G.; Leggiero, E.; Frisso, G.; Pastore, L.; Lombardo, B., Physical activity and thrombophilic risk in a short series. *Journal of Blood Medicine* 2020, 11, 39-42.
 37. Pricolo, M. R.; Herrero-Galán, E.; **Mazzaccara, C.**; Losi, M. A.; Alegre-Cebollada, J.; Frisso, G., Protein Thermodynamic Destabilization in the Assessment of Pathogenicity of a Variant of Uncertain Significance in Cardiac Myosin Binding Protein C. *Journal of Cardiovascular Translational Research* 2020, 13, (5), 867-877.
 38. Pero, R.; Brancaccio, M.; Mennitti, C.; Gentile, L.; Franco, A.; Laneri, S.; De Biasi, M. G.; Pagliuca, C.; Colicchio, R.; Salvatore, P.; D'alicandro, G.; Terracciano, D.; Cennamo, M.; La Civita, E.; Liotti, A.; **Mazzaccara, C.**; Frisso, G.; Lombardo, B.; Scudiero, O., HNP-1 and HBD-1 as biomarkers for the immune systems of elite basketball athletes. *Antibiotics* 2020, 9, (6), 1-13.
 39. Pero, R.; Brancaccio, M.; Mennitti, C.; Gentile, L.; Arpino, S.; De Falco, R.; Leggiero, E.; Ranieri, A.; Pagliuca, C.; Colicchio, R.; Salvatore, P.; D'alicandro, G.; Frisso, G.; Lombardo, B.; **Mazzaccara, C.**; Faraonio, R.; Scudiero, O., Urinary biomarkers: Diagnostic tools for monitoring athletes' health status. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2020, 17, (17), 1-14.
 40. Mennitti, C.; Brancaccio, M.; Gentile, L.; Ranieri, A.; Terracciano, D.; Cennamo, M.; La Civita, E.; Liotti, A.; D'alicandro, G.; **Mazzaccara, C.**; Frisso, G.; Pero, R.; Lombardo, B.; Scudiero, O., Athlete's passport: Prevention of infections, inflammations, injuries and cardiovascular diseases. *Journal of Clinical Medicine* 2020, 9, (8), 1-13.
 41. **Mazzaccara, C.**; Mirra, B.; Barretta, F.; Lombardo, B.; Scudiero, O.; Frisso, G., Sudden cardiac death in young athletes: Literature review of molecular basis. *Cardiogenetics* 2020, 10, (1).
 42. Lombardo, B.; Izzo, V.; Terracciano, D.; Ranieri, A.; **Mazzaccara, C.**; Fimiani, F.; Cesaro, A.; Gentile, L.; Leggiero, E.; Pero, R.; Izzo, B.; D'alicandro, A. C.; Ercolini, D.; D'alicandro, G.; Frisso, G.; Pastore, L.; Calabrò, P.; Scudiero, O., Laboratory medicine: Health evaluation in elite athletes. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine* 2020, 57, (10), 1450-1473.
 43. Lombardo, B.; D'Argenio, V.; Monda, E.; Vitale, A.; Caiazza, M.; Sacchetti, L.; Pastore, L.; Limongelli, G.; Frisso, G.; **Mazzaccara, C.**, Genetic analysis resolves differential diagnosis of a familial syndromic dilated cardiomyopathy: A new case of Alström syndrome. *Molecular Genetics and Genomic Medicine* 2020, 8, (7).
 44. Limongelli, G.; Nunziato, M.; **Mazzaccara, C.**; Intrieri, M.; D'Argenio, V.; Esposito, M. V.; Monda, E.; Di Maggio, F.; Frisso, G.; Salvatore, F., Genotype-phenotype correlation: A triple DNA mutational event in a boy entering sport conveys an additional pathogenicity risk. *Genes* 2020, 11, (5).
 45. Limongelli, G.; Nunziato, M.; D'Argenio, V.; Esposito, M. V.; Monda, E.; **Mazzaccara, C.**; Caiazza, M.; D'Aponte, A.; D'Andrea, A.; Bossone, E.; Maggio, F. D.; Buono, P.; Pica, P. W.; Capua, L. D.; Penco, M.; Romano, S.; Paolo, F. D.; Pelliccia, A.; Frisso, G.; Salvatore, F., Yield and clinical significance of genetic screening in elite and amateur athletes. *European Journal of Preventive Cardiology* 2020.
 46. Brancaccio, M.; Mennitti, C.; Laneri, S.; Franco, A.; De Biasi, M. G.; Cesaro, A.; Fimiani, F.; Moscarella, E.; Gragnano, F.; **Mazzaccara, C.**; Limongelli, G.; Frisso, G.; Lombardo, B.; Pagliuca, C.; Colicchio, R.; Salvatore, P.; Calabrò, P.; Pero, R.; Scudiero, O., Methicillin-resistant staphylococcus aureus: Risk for general infection and endocarditis among athletes. *Antibiotics* 2020, 9, (6), 1-15.
 47. Brancaccio, M.; Mennitti, C.; Cesaro, A.; Fimiani, F.; Moscarella, E.; Caiazza, M.; Gragnano, F.; Ranieri, A.; D'alicandro, G.; Tinto, N.; **Mazzaccara, C.**; Lombardo, B.; Pero, R.; Limongelli, G.; Frisso, G.; Calabrò, P.; Scudiero, O., Dietary thiols: A potential supporting strategy against oxidative stress in heart failure and muscular damage during sports activity. *International Journal of Environmental Research and Public Health* 2020, 17, (24), 1-22.
 48. Barretta, F.; Mirra, B.; Monda, E.; Caiazza, M.; Lombardo, B.; Tinto, N.; Scudiero, O.; Frisso, G.; **Mazzaccara, C.**, The hidden fragility in the heart of the athletes: A review of genetic biomarkers. *International Journal of Molecular Sciences* 2020, 21, (18), 1-26.
 49. Villani, G. R. D.; Albano, L.; Caterino, M.; Crisci, D.; Di Tommaso, S.; Fecarotta, S.; Fisco, M. G.; Frisso, G.; Gallo, G.; **Mazzaccara, C.**; Marchese, E.; Nolano, A.; Parenti, G.; Pecce, R.; Redi, A.; Salvatore, F.; Strisciuglio, P.; Turturo, M. G.; Vallone, F.; Ruoppolo, M., Hypermethioninemia in Campania: Results from 10 years of newborn

- screening. *Molecular genetics and metabolism reports* 2019, 21.
50. **Mazzaccara, C.**; Redi, A.; Albano, L.; Fecarotta, S.; Flagiello, C.; Crisci, D.; Acquaviva, F.; Gallo, G.; Nolano, A.; Mirra, B.; Pecce, R.; Parenti, G.; Villani, G. R. D.; Ruoppolo, M.; Frisso, G., A real benefit of an extended neonatal screening. *Biochimica Clinica* 2019, 43, (2), E12-E16.
51. **Mazzaccara, C.**; D'Argenio, V.; Nunziato, M.; Esposito, M. V.; Salvatore, F.; Frisso, G., Clinical molecular biology in the assessment and prevention of cardiological risk in case of participation in sports activity and intense physical activity. *Biochimica Clinica* 2019, 43, (1), 24-43.
52. Danese, E.; Raimondi, S.; Montagnana, M.; Tagetti, A.; Langae, T.; Borgiani, P.; Ciccacci, C.; Carcas, A. J.; Borobia, A. M.; Tong, H. Y.; Dávila-Fajardo, C.; Rodrigues Botton, M.; Bourgeois, S.; Deloukas, P.; Caldwell, M. D.; Burmester, J. K.; Berg, R. L.; Cavallari, L. H.; Drozda, K.; Huang, M.; Zhao, L. Z.; Cen, H. J.; Gonzalez-Conejero, R.; Roldan, V.; Nakamura, Y.; Mushirola, T.; Gong, I. Y.; Kim, R. B.; Hirai, K.; Itoh, K.; Isaza, C.; Beltrán, L.; Jiménez-Varo, E.; Cañadas-Garre, M.; Giontella, A.; Kringen, M. K.; Haug, K. B. F.; Gwak, H. S.; Lee, K. E.; Minuz, P.; Lee, M. T. M.; Lubitz, S. A.; Scott, S.; **Mazzaccara, C.**; Sacchetti, L.; Genç, E.; Özer, M.; Pathare, A.; Krishnamoorthy, R.; Paldi, A.; Siguret, V.; Lorient, M. A.; Kutala, V. K.; Suarez-Kurtz, G.; Perini, J.; Denny, J. C.; Ramirez, A. H.; Mittal, B.; Rathore, S. S.; Sagreiya, H.; Altman, R.; Shahin, M. H. A.; Khalifa, S. I.; Limdi, N. A.; Rivers, C.; Shendure, A.; Dillon, C.; Suriapranata, I. M.; Zhou, H. H.; Tan, S. L.; Tatarunas, V.; Lesauskaite, V.; Zhang, Y.; Maitland-van der Zee, A. H.; Verhoef, T. I.; de Boer, A.; Taljaard, M.; Zambon, C. F.; Pengo, V.; Zhang, J. E.; Pirmohamed, M.; Johnson, J. A.; Fava, C., Effect of CYP4F2, VKORC1, and CYP2C9 in Influencing Coumarin Dose: A Single-Patient Data Meta-Analysis in More Than 15,000 Individuals. *Clinical Pharmacology and Therapeutics* 2019, 105, (6), 1477-1491.
53. Casertano, A.; Frisso, G.; Montefusco, G.; **Mazzaccara, C.**; Villani, G. R.; Mozzillo, E.; Ruoppolo, M.; Franzese, A., A new case of M/SCHAD deficiency: The contribution of metabolic findings in directing the definitive genetic diagnosis for an optimal management. *Gazzetta Medica Italiana Archivio per le Scienze Mediche* 2019, 178, (10), 838-842.
54. **Mazzaccara, C.**; Redi, A.; Lemme, E.; Pelliccia, A.; Salvatore, F.; Frisso, G., Impact of molecular diagnostics in an asymptomatic amateur athlete found to be affected by hypertrophic cardiomyopathy. *Medicina dello Sport* 2018, 71, (3), 405-412.
55. **Mazzaccara, C.**; Limongelli, G.; Petretta, M.; Vastarella, R.; Pacileo, G.; Bonaduce, D.; Salvatore, F.; Frisso, G., A common polymorphism in the SCN5A gene is associated with dilated cardiomyopathy. *Journal of Cardiovascular Medicine* 2018, 19, (7), 344-350.
56. Girolami, F.; Frisso, G.; Benelli, M.; Crotti, L.; Iascone, M.; Mango, R.; **Mazzaccara, C.**; Pilichou, K.; Arbustini, E.; Tomberli, B.; Limongelli, G.; Basso, C.; Olivetto, I., Contemporary genetic testing in inherited cardiac disease: Tools, ethical issues, and clinical applications. *Journal of Cardiovascular Medicine* 2018, 19, (1), 1-11.
57. Creanza, A.; Cotugno, M.; **Mazzaccara, C.**; Frisso, G.; Parenti, G.; Capaldo, B., Successful pregnancy in a young woman with multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency. In *JIMD Reports*, 2018; Vol. 39, pp 1-6.
58. Frisso, G.; Detta, N.; Coppola, P.; **Mazzaccara, C.**; Pricolo, M. R.; D'Onofrio, A.; Limongelli, G.; Calabrò, R.; Salvatore, F., Functional studies and in silico analyses to evaluate non-coding variants in inherited cardiomyopathies. *International Journal of Molecular Sciences* 2016, 17, (11).
59. Nardelli, C.; Labruna, G.; Liguori, R.; **Mazzaccara, C.**; Ferrigno, M.; Capobianco, V.; Pezzuti, M.; Castaldo, G.; Farinaro, E.; Contaldo, F.; Buono, P.; Sacchetti, L.; Pasanisi, F., Haplogroup T is an obesity risk factor: Mitochondrial DNA haplotyping in a morbid obese population from southern Italy. *BioMed Research International* 2013, 2013.
60. **Mazzaccara, C.**; Conti, V.; Liguori, R.; Simeon, V.; Toriello, M.; Severini, A.; Perricone, C.; Meccariello, A.; Meccariello, P.; Vitale, D. F.; Filippelli, A.; Sacchetti, L., Warfarin Anticoagulant Therapy: A Southern Italy Pharmacogenetics-Based Dosing Model. *PLoS ONE* 2013, 8, (8).
61. Leggiero, E.; Astone, D.; Cerullo, V.; Lombardo, B.; **Mazzaccara, C.**; Labruna, G.; Sacchetti, L.; Salvatore, F.; Croyle, M.; Pastore, L., PEGylated helper-dependent adenoviral vector expressing human Apo A-I for gene therapy in LDLR-deficient mice. *Gene Therapy* 2013, 20, (12), 1124-1130.
62. **Mazzaccara, C.**; Iafusco, D.; Liguori, R.; Ferrigno, M.; Galderisi, A.; Vitale, D.; Simonelli,

- F.; Landolfo, P.; Prisco, F.; Masullo, M.; Sacchetti, L., Mitochondrial diabetes in children: Seek and you will find it. PLoS ONE 2012, 7, (4).
63. **Mazzaccara, C.**; Labruna, G.; Cito, G.; Scarfò, M.; De Felice, M.; Pastore, L.; Sacchetti, L., Age- related reference intervals of the main biochemical and hematological parameters in C57BL/6J, 129SV/EV and C3H/HeJ mouse strains. PLoS ONE 2008, 3, (11).
 64. Fortunato, G.; Di Taranto, M. D.; Bracale, U. M.; Del Guercio, L.; Carbone, F.; **Mazzaccara, C.**; Morgante, A.; D'Armiento, F. P.; D'Armiento, M.; Porcellini, M.; Sacchetti, L.; Bracale, G.; Salvatore, F., Decreased paraoxonase-2 expression in human carotids during the progression of atherosclerosis. Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology 2008, 28, (3), 594-600.
 65. Toriello, M.; Meccariello, P.; **Mazzaccara, C.**; Di Fiore, R.; Esposito, C.; Sacchetti, L., Comparison of the TaqMan and LightCycler systems in pharmacogenetic testing: Evaluation of CYP2C9*2/*3 polymorphisms. Clinical Chemistry and Laboratory Medicine 2006, 44, (3), 285-287.
 66. Liguori, R.; **Mazzaccara, C.**; Pasanisi, F.; Buono, P.; Oriani, G.; Finelli, C.; Contaldo, F.; Sacchetti, L., The mtDNA 15497 G/A polymorphism in cytochrome b in severe obese subjects from Southern Italy. Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases 2006, 16, (7), 466-470.
 67. Michele, M. D.; Iannuzzi, A.; Panico, S.; Celentano, E.; Sacchetti, L.; **Mazzaccara, C.**; Salvato, A.; Bond, M. G.; Salvatore, F.; Rubba, P., Effect of high-density lipoprotein cholesterol levels on carotid artery geometry in a Mediterranean female population. European Journal of Preventive Cardiology 2004, 11, (5), 403-407.
 68. Fortunato, G.; Marciano, E.; Zarrilli, F.; **Mazzaccara, C.**; Intrieri, M.; Calcagno, G.; Vitale, D. F.; La Manna, P.; Saulino, C.; Marcelli, V.; Sacchetti, L., Paraoxonase and superoxide dismutase gene polymorphisms and noise-induced hearing loss. Clinical Chemistry 2004, 50, (11), 2012-2018.
 69. Fortunato, G.; Rubba, P.; Panico, S.; Trono, D.; Tinto, N.; **Mazzaccara, C.**; De Michele, M.; Iannuzzi, A.; Vitale, D. F.; Salvatore, F.; Sacchetti, L., A paraoxonase gene polymorphism, PON 1 (55), as an independent risk factor for increased carotid intima-media thickness in middle-aged women. Atherosclerosis 2003, 167, (1), 141-148.

Reso ai sensi dell'articolo 46 e 47 d.p.r. 28/12/2000

NAPOLI; 11.05.2026

IN FEDE

CRISTINA MAZZACCARA

