

# Curriculum Vitae

## INFORMAZIONI PERSONALI

**Nome** ANGELO BALDASSARE  
**Cognome** CEFALU'  
**Recapiti** Facoltà di Medicina e Chirurgia, Dipartimento Promozione della Salute, Materno-Infantile, di Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza (PROMISE) "G. D'Alessandro", Edificio 13A, piano II., tel 091 6554339  
**Telefono** 091-6554336  
091-6554338  
091-6554339  
**E-mail** abaldassare.cefalu@unipa.it

## FORMAZIONE TITOLI

### TITOLI DI STUDIO

1991: Laurea in medicina e Chirurgia, Università di Palermo  
1997: Specializzazione in Medicina Interna, Università di Palermo  
2004: Dottore di Ricerca in "Fisiopatologia del metabolismo: lipidi e lipoproteine", Università di Palermo

**PERIODI DI RICERCA (fellowship) PRESSO ATENEI E ISTITUTI DI RICERCA ESTERI DI ALTA QUALIFICAZIONE**  
02/1996-01/1998: Research Fellow presso la "Atherosclerosis, Nutrition and Lipid Research Division, Dept. of Internal Medicine, Washington University Medical School - di St. Louis, MO - USA"

### PREMI E RICONOSCIMENTI PER L'ATTIVITA' SCIENTIFICA

- Premio SISA 1998 per Giovani Ricercatori al 70° Congresso dell'European Atherosclerosis Society tenutosi a Ginevra dal 6 al 9 settembre 1998  
- Premio del Comitato Organizzatore per il miglior poster al XII congresso nazionale della Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi  
- Premio SISA 2000 per Giovani Ricercatori per la partecipazione al Satellite Symposium on "Genetics and Atherosclerosis" del XII Congresso della International Atherosclerosis Society tenutosi a Aarhus, Danimarca dal 22 a 24 giugno 2000

## COMITATI EDITORIALI E ATTIVITA' DI REVIEWER

**Agosto 2019-presente:** Associate Editor per la rivista Life (Basel), ISSN 2075-1729. Indicizzata su PubMed, PubMed Central, Google Scholar, WOS, SCOPUS.

**Maggio 2019-presente:** Associate Editor per la rivista Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Disease (NMCD) ISSN 0939-4753. Indicizzata su PubMed, PubMed Central, Google Scholar, WOS, SCOPUS.

**Luglio 2014-presente:** Review Editor for lipidology per la rivista Frontiers in Cell and Developmental Biology . SSN: 2296-634X. Indicizzata su PubMed, PubMed Central, Google Scholar, DOAJ, CrossRef, Chemical Abstracts Service (CAS). Posizione consultabile al seguente indirizzo web: <http://loop.frontiersin.org/people/173414/overview>

**Luglio 2014-presente:** Review Editor for lipidology per la rivista Frontiers in Nutrition. SSN:2296-861X. Indicizzata su PubMed Central, Google Scholar, DOAJ, CrossRef. Posizione consultabile al seguente indirizzo web: <http://loop.frontiersin.org/people/173414/overview>

**Luglio 2014-presente:** Review Editor for lipidology per la rivista Frontiers in Physiology. SSN:1664-042X. Indicizzata su Scopus dal 2010 ([https://www.scopus.com/source/sourceInfo.uri?sourceId=21100215107&origin=record page](https://www.scopus.com/source/sourceInfo.uri?sourceId=21100215107&origin=record%20page)). Posizione consultabile al seguente indirizzo web: <http://loop.frontiersin.org/people/173414/overview>

**Ottobre 2014-presente:** Review Editor for Cardiovascular Metabolism per la rivista Frontiers in Cardiovascular Medicine . SSN:2297-055X. Indicizzata su PubMed, PubMed Central, Google Scholar, DOAJ Posizione consultabile al seguente indirizzo web: <http://loop.frontiersin.org/people/173414/overview>

**Febbraio 2016-Dicembre 2016:** Guest Editor per la rivista Biomed Research International ISSN: 2314-6133. Indicizzata su WEB OF SCIENCE

**Ha svolto e svolge attività di reviewer per le seguenti riviste scientifiche indicizzate su WOS e SCOPUS:**

Atherosclerosis; Atherosclerosis Plus; BMC Medical Genetics; Endocrine; European Heart Journal; Life (Basel); Frontiers in Cardiovascular Medicine; Frontiers in Physiology; Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Disease (NMCD); Pediatrics; Stroke; Scientific Reports

Ha inoltre svolto attività di collaborazione alla revisione per altre riviste internazionali.

- Attività di reviewer di Prodotti VQR (Valutazione della Qualità della Ricerca) 2004-2010 e 2011-2014
- Reviewer per Progetti Preselezione Futuro in Ricerca: bando MIUR "Futuro in Ricerca 2013"
- Componente di commissioni di valutazione di tesi di Dottorato di Ricerca per i seguenti Atenei: Università di Roma la Sapienza, Università di Catanzaro, Università di Perugia, Università di Verona

**ATTIVITA' ORGANIZZATIVA**

- Componente del Comitato Scientifico del XVIII Congresso Nazionale della Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi, Palermo 26-29 novembre 2004

È stato inoltre componente del Comitato Scientifico di vari eventi formativi a carattere regionale

**ATTIVITA' GESTIONALE**

- Dal 2008 al 2013 ha svolto il ruolo di segretario della Scuola di Specializzazione in Medicina Interna I (vecchio ordinamento), Università di Palermo

- Dal 2011 al 2013 componente della commissione di Ateneo, Università di Palermo, per l'attribuzione e procedure di rinnovo di n. 85 assegni di ricerca (Area 06-Tipologia A) Cofinanziati MIUR anno 2011 di cui al D.R. 2906/2011

- Dal 2011 al 2013 membro eletto e segretario del Consiglio Direttivo della Sezione Regionale Sicilia della Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi (SISA)

- Dall'anno accademico 2013-2014 all'anno accademico 2018-2019 ha presieduto le attività del Centro Servizi come delegato del presidente della Scuola di Medicina e Chirurgia dell'Università di Palermo

- E' stato nominato membro supplente dei Probiviri della Società Italiana per lo Studio della Aterosclerosi (SISA) per il triennio 2017-2019 e per il triennio 2020-2022

- Corso di formazione manageriale per dirigenti di struttura complessa (120 H) ai sensi del D.D.G. n 3245/09. Colloquio finale con esito favorevole sostenuto il 26/06/2018

- Membro eletto del Consiglio Direttivo della Sezione Regionale Sicilia della Società Italiana di Medicina Interna (SIMI) per il triennio 2019-2021

- Componente della commissione della gestione Assicurazione Qualità della Ricerca Dipartimentale. Dipartimento di Promozione della Salute, Materno - Infantile, Medicina Interna e Specialistica di Eccellenza (PROMISE), Università di Palermo, dal 18/01/2019

**ATTIVITA' DIDATTICA**

- Nell'anno accademico 2003-04 ha svolto, attività didattica frontale nell'ambito del corso integrato di Fisiopatologia Medica e Chirurgica, per il Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Palermo.

- Nell'anno accademico 2003-04 ha svolto, attività didattica frontale nell'ambito del corso di Medicina Interna per il Corso di

Laurea in Igiene Dentale, Università di Palermo.

- Nell'anno accademico 2003-04 ha svolto l'insegnamento di Medicina di Laboratorio della Scuola di Specializzazione in Medicina Interna I (vecchio ordinamento) dell'Università di Palermo

- Dall'anno Accademico 2003-04 ad oggi ha coadiuvato diversi studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia nelle ricerche attinenti alla stesura della tesi di laurea.

- Dall'anno accademico 2003-04 ad oggi è stato correlatore e relatore di studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, del Corso di Laurea in Scienze Biologiche e del Corso di Laurea in Infermieristica, Università di Palermo.

- Dall'anno Accademico 2003-04 ad oggi ha coadiuvato diversi dottorandi nelle ricerche attinenti alla stesura di tesi di dottorato del Corso di Dottorato in "Fisiopatologia del Metabolismo: lipidi e lipoproteine", Università di Palermo

- Nell'anno accademico 2004-05 ha svolto attività didattica di supporto nell'ambito del corso di Medicina Interna per il corso di Laurea in Igiene Dentale, Università di Palermo

- Dall'anno Accademico 2004-05 ad oggi svolge, come carico didattico istituzionale, attività didattica professionalizzante nell'ambito dei corsi integrati di Fisiopatologia Medica, Metodologia Clinica e Medicina Interna, dei corsi di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia dell'Università di Palermo.

- Dall'anno Accademico 2004-05 all'anno accademico 2006-2007 ha svolto per affidamento, il modulo di Medicina di Urgenza, MED/09, del corso integrato "Infermieristica clinica in area critica e di emergenza", per il Corso di Laurea in Infermieristica, sede gemmata non autonoma dell'Ospedale S. Antonio Abbate,

Trapani.

- Dall'anno Accademico 2004-05 al 2011-2012 ha svolto presso la Scuola di Specializzazione in Medicina Interna I (vecchio ordinamento) dell'Università di Palermo l'insegnamento di Terapia Medica.

- Dall'anno accademico 2005-2006 gli è stato attribuito il titolo di Professore Aggregato dalla Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Palermo

- Nell'anno Accademico 2007-08 ha svolto per affidamento il modulo di Medicina Interna, MED/09, del corso integrato "Patologia Medica e Chirurgica Applicate all'Ostetricia II", nel Corso di Laurea in Ostetricia dell'Università di Palermo.

- Dall'anno Accademico 2007-08 all'anno accademico 2013-14 ha fatto parte del collegio dei Docenti del Corso di Dottorato in "Fisiopatologia del Metabolismo: lipidi e lipoproteine", Università di Palermo

- Dall'anno Accademico 2007-08 ad oggi fa parte del collegio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in Medicina Interna (nuovo ordinamento), Università di Palermo

- Dall'anno Accademico 2007-08 ad oggi fa parte del collegio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in Endocrinologia (nuovo ordinamento), Università di Palermo

- Negli anni accademici 2008-2009, 2009-2010 e 2010-2011 ha svolto per affidamento il modulo di Diagnostica Biomolecolare in Medicina, MED/09, del Corso Integrato di patologia e diagnostica molecolare, nel corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università di

## Palermo

- Dall'anno Accademico 2011-2012 all'anno Accademico 2019-2020 ha svolto per affidamento il modulo di Modelli Animali di Patologie Genetiche Umane, MED/09, del Corso integrato Applicazioni Biotecnologiche in Medicina, nel corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università di Palermo
- Nell'anno accademico 2011-2012 ha svolto il corso di Diagnosi genetico-molecolare delle malattie del trasporto lipidico nell'ambito del Master di II livello dell'Ateneo di Palermo, Facoltà di Scienze MM.FF.NN., in "Biotecnologie Applicate e Bioinformatica nello studio e la diagnosi di malattie genetiche".
- Dall'anno Accademico 2011-2012 svolge il ruolo di tutor nel corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università di Palermo
- Nell'anno Accademico 2013-14 ha svolto per affidamento il modulo di Medicina Interna, MED/09, del corso integrato "Ginecologia e Medicina Interna" nel Corso di Laurea in Ostetricia dell'Università di Palermo.
- Dall'anno Accademico 2011-12 ad oggi fa parte del collegio dei Docenti del Corso di Dottorato di Ricerca accreditato dal Ministero, in "Medicina Molecolare e Biotecnologie" (DOT1320081), Università di Palermo
- Docente della Summer School, Genetica e Aterosclerosi. Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi, Sabaudia (LT), 18/20 giugno 2014. Titolo della Lezione: Micro RNA e regolazione del sistema lipoproteico
- Nell'anno accademico 2014-15 ha svolto il Modulo di Medicina d'urgenza del corso integrato di medicina d'urgenza e terapia intensiva nel corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università di Palermo
- Nell'anno accademico 2016-17 ha svolto l'insegnamento di Fisiopatologia Medica e Metodologia clinica nel corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università di Palermo
- Nell'anno accademico 2018-19 ha svolto il Modulo di Medicina d'Urgenza e Terapia Intensiva del corso integrato di Emergenze Medico-Chirurgiche nel corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università di Palermo
- Dall'anno Accademico 2019-20 fa parte del collegio dei Docenti del Corso di Dottorato di Ricerca accreditato dal Ministero, in "Medicina Molecolare e Clinica" (DOT18STJ8Z), Università di Palermo
- Docente della S.I.S.A. (Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi) Lipid Academy. Corso Avanzato di lipidologia, Modena, 4/6 luglio 2019. Titolo della Lezione: Fisiopatologia e clinica delle ipercolesterolemie primitive: clinica e terapia".
- Docente della S.I.S.A. (Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi) Lipid Academy. Corso Avanzato di lipidologia, Digital Edition, 21-22 novembre 2020. Titolo della Lezione: Ipercolesterolemie primitive: Clinica e terapia".
- Docente della S.I.S.A. (Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi) Lipid Academy. Corso Avanzato di lipidologia, Digital Edition, 1-3 luglio 2021. Titolo della Lezione: Fisiopatologia e clinica delle ipercolesterolemie primitive: clinica e terapia"
- Negli anni accademici 2019-20 e 2020-21 ha svolto il Modulo di Medicina Interna del corso integrato di Medicina Interna nel corso di Laurea Magistrale in Medicina e Chirurgia, Università di Palermo

## RICERCHE FINANZIATE

- Componente Unità di Ricerca, Progetto ex 40%, anno 2000, dal titolo "Il gene ABC1 e i geni candidati responsabili del fenotipo "LOW HDL": studi genetici e metabolici"
- Componente Unità di Ricerca, Progetto Innovativo finanziato con fondi di Ateneo (bando 2007) dal titolo: "Terapia innovativa della Ipercolesterolemia Familiare basata sulla inattivazione del gene PCSK9".
- Responsabile Scientifico Unità di ricerca, Progetto "Giovani Ricercatori" del Ministero della Salute (bando 2007) dal titolo "Epidemiology and risk factors for Mild Cognitive Impairment, Alzheimer's disease and dementia. The Zabut Aging Project: 5-year follow-up study on a rural Sicilian population"
- Ha fatto parte dell'Unità Operativa di uno studio Multicentrico Internazionale finanziato da UNILEVER CORPORATE RESEARCH dal titolo: "Studio sugli aspetti genetici del rischio di malattia cardiaca coronarica in volontari con ipercolesterolemia familiare"
- Responsabile Scientifico Unità di ricerca, Progetto di Ateneo "ex-60%" (bando 2007) dal titolo "Studio genetico sulla regione 3' UTR del gene del recettore delle LDL e ruolo dei microRNA nella ipobetalipoproteinemica"
- Dal 1989 membro operativo della sezione " Fattore di rischio lipidico " del Progetto Epidemiologico "Progetto salute Ventimiglia" facente parte di un progetto finalizzato dell'Assessorato alla Sanità della Regione Sicilia

## **INCARICHI / CONSULENZE**

### **Revisore di progetti**

- Revisori per la VQR 2004-2010 - GEV 06

- Revisore di progetti di ricerca FIRB

## **ATTIVITÀ CLINICO ASSISTENZIALE**

**1991:** Abilitazione alla professione di medico chirurgo

**1991-1992:** Attività clinica di reparto e ambulatoriale volontaria presso la

Divisione di Medicina Generale dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**1992-1997:** Assistente in Formazione presso la Scuola di Specializzazione in

Medicina Interna I dell'Università di Palermo

**1998-2003:** Attività clinica di reparto e ambulatoriale volontaria presso la

Divisione di Medicina Generale dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**1999 (febbraio/agosto):** servizio come incaricato presso l'A.U.S.L. 6

Ospedale "Barone Paolo Agliata" Petralia Sottana (PA) in qualità di Dirigente

Medico di I livello di Medicina Generale dove ha svolto sia attività di reparto di

Medicina Interna che di Pronto Soccorso

**1999-2003:** Servizio come incaricato in diversi presidi di Continuità Assistenziale

(Guardia Medica) della A.U.S.L. 6 di Palermo

**2001 (febbraio/marzo):** servizio come incaricato presso l'A.U.S.L. 6

Ospedale "Barone Paolo Agliata" Petralia Sottana (PA) in qualità di Dirigente

Medico di I livello di Medicina Generale dove ha svolto sia attività di reparto di

Medicina Interna che di Pronto Soccorso

**1999-2002:** Servizio come incaricato in diversi presidi di Continuità Assistenziale

(Guardia Medica) della A.U.S.L. 6

**1992-presente:** Attività ambulatoriale presso il Centro per le Dislipidemie

Genetiche ed Arteriosclerosi afferente alla Divisione di Medicina Generale

dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo (dal gennaio 2004 in qualità di

Ricercatore Universitario)

**1998-2003:** Attività clinica volontaria nelle corsie della Divisione di Medicina

Generale dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**2004-2006:** Dal 1° luglio 2004 al 15 febbraio 2006 ha svolto l'attività assistenziale

in qualità di Dirigente Medico Universitario presso la U.O. di Medicina d'Urgenza

e Pronto Soccorso dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**2006-2008:** Dal 16 febbraio 2006 al 31 ottobre 2008 ha svolto l'attività

assistenziale in qualità di Dirigente Medico Universitario presso la U.O. di

Medicina Interna dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**2006-presente:** Incarico dirigenziale di responsabile dell'ambulatorio di

lipidologia conferito dall'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo. Attività di

consulenza lipidologica-internistica per pazienti ambulatoriali e per tutte le Unità

operative dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo.

**2008-2015:** Dal 1° novembre 2008 ha svolto l'attività assistenziale in qualità di

Dirigente Medico Universitario presso la U.O. di Medicina Interna e Dislipidemie

Genetiche dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**2011-presente:** Staff medico del Centro di Riferimento Regionale (Sicilia) per la

Prevenzione, la Diagnosi e la Cura delle Malattie Rare del Metabolismo presso

l'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**2015-2018:** Dirigente Medico Universitario presso la U.O. di Medicina

Clinica, Respiratoria e delle Urgenze, Dipartimento delle Emergenze-Urgenze,

dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

**2018-presente:** Dirigente Medico Universitario presso la U.O. di

Astanteria/MCAU dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

- Ha costantemente avuto responsabilità di Reparto ed ha svolto turni di guardia e

di pronta disponibilità sia in reparto che presso il Pronto Soccorso dell'Azienda

Universitaria Policlinico di Palermo.

- Responsabile dell'ambulatorio delle Ipercolesterolemie Familiari dell'Azienda

Universitaria Policlinico di Palermo

- Fa parte dello staff medico dell'ambulatorio delle Dislipidemie Genetiche

dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo

- Ha partecipato e partecipa come co-investigatore a trials clinici multicentrici di

fase 3 secondo le linee guida della "Good Clinical Practice" registrati su trial.gov

- Affidamento della responsabilità temporanea con comunicazione ufficiale alla

Direzione Aziendale della Divisione di Medicina Interna, Medicina Interna e

Dislipidemie Genetiche e Medicina Clinica, Respiratoria e delle Urgenze

dell'Azienda Universitaria Policlinico di Palermo durante periodi di assenza del

Direttore.

## **ASSOCIAZIONI SCIENTIFICHE**

### **SOCIETA` SCIENTIFICHE**

È socio delle seguenti Società Scientifiche:

- Società Italiana di Medicina Interna (SIMI)

- Società Italiana per lo Studio dell'Arteriosclerosi (SISA)

- International Atherosclerosis Society (IAS)

- European Atherosclerosis Society (EAS)

## **PUBBLICAZIONE**

1. **Cefalù AB**, Spina R, Noto D, Rabacchi C, Giammanco A, Simone ML, Brucato F, Scrimali C, Gueli-Alletti MG, Barbagallo CM, Tarugi P, Averna MR

Comparison of two polygenic risk score to identify non-monogenic primary hypocholesterolemias in a large cohort of Italian hypocholesterolemic subjects. Journal of Clinical Lipidology, 2022 May 8:S1933-2874(22)00078-2. doi: 10.1016/j.jacl.2022.04.009. Online ahead of print



1. Noto D, Spina R, Giammanco A, Barbagallo CM, Ganci A, Scrimali C, Brucato F, Misiano G, Ciaccio M, Caldarella R, **Cefalù AB**, Averna M. Diagnosis of familial hypercholesterolemia in a large cohort of Italian genotyped hypercholesterolemic patients. *Atherosclerosis*. 2022 Apr;347:63-67. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2022.03.012

1. Baragetti A, Bonacina F, Da Dalt L, Moregola A, Zampoleri V, Pellegatta F, Grigore L, Pirillo A, Spina R, **Cefalù AB**, Averna M, Norata GD, Catapano AL.

Genetically determined hypercholesterolaemia results into premature leucocyte telomere length shortening and reduced haematopoietic precursors.

EUR J PREV CARDIOL. 2022;29:721-729

ISSN: 2047-4873, doi: 10.1093/eurjpc/zwaa115

1. Olmastroni E, Gazzotti M, Arca M, Averna M, Pirillo A, Catapano AL, Casula M; **LIPIGEN Study Group (tra i quali Cefalù AB)**. Twelve Variants Polygenic Score for Low-Density Lipoprotein Cholesterol Distribution in a Large Cohort of Patients With Clinically Diagnosed Familial Hypercholesterolemia With or Without Causative Mutations. *J Am Heart Assoc*. 2022 Mar 24:e023668. Epub ahead of print

ISSN:2047-9980; doi: 10.1161/JAHA.121.023668.

1. Noto D, Petta S, Giammanco A, Spina R, Cabibbi D, Porcasi R, Caldarella R, Ciaccio M, Muratore R, **Cefalù AB**, Craxi A, Averna M. Lifestyle versus ezetimibe plus lifestyle in patients with biopsy-proven non-alcoholic steatohepatitis (LISTEN): A double-blind randomised placebo-controlled trial. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*. 2022 Jan 29:S0939-4753(22)00041-2. Epub ahead of print

ISSN:0939-4753; doi: 10.1016/j.numecd.2022.01.024.

1. Tromp TR, Hartgers ML, Hovingh GK, Vallejo-Vaz AJ, Ray KK, Soran H, Freiburger T, Bertolini S, Harada-Shiba M, Blom DJ, Raal FJ, Cuchel M; **Homozygous Familial Hypercholesterolaemia International Clinical Collaborators (tra i quali Cefalù AB)**. Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: retrospective cohort study. *Lancet*. 2022 Jan 28:S0140-6736(21)02001-8. Epub ahead of print

ISSN: 0140-6736, doi: 10.1016/S0140-6736(21)02001-8

1. D'Erasmo L, Steward K, **Cefalù AB**, Di Costanzo A, Boersma E, Bini S, Arca M, van Lennep JR; Italian and European Working Group on Lomitapide in HoFH. EFFICACY AND SAFETY OF LOMITAPIDE IN HOMOZYGOUS FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA: THE PAN-EUROPEAN RETROSPECTIVE OBSERVATIONAL STUDY.

Eur J Prev Cardiol. 2022;29(5):832-841

ISSN: 2047-4873, doi: 10.1093/eurjpc/zwab229

1. D'Erasmo L, Gallo A, **Cefalù AB**, Di Costanzo A, Saheb S, Giammanco A, Averna M, Buonaiuto A, Iannuzzo G, Fortunato G, Puja A, Montalcini T, Pavanello C, Calabresi L, Vigna GB, Bucci M, Bonomo K, Nota F, Sampietro T, Sbrana F, Suppressa P, Sabbà C, Fimiani F, Cesaro A, Calabrò P, Palmisano S, D'Addato S, Pisciotto L, Bertolini S, Bittar R, Kalmykova O, Béliard S, Carrié A, Arca M, Bruckert E.

Long-term efficacy of lipoprotein apheresis and lomitapide in the treatment of homozygous familial hypercholesterolemia (HoFH): a cross-national retrospective survey.

Orphanet J Rare Dis. 2021;16(1):381

ISSN: 1750-1172, doi: 10.1186/s13023-021-01999-8

1. Lupo MG, Arcidiacono D, Zaramella A, Fimiani F, Calabrò P, **Cefalù AB**, Averna M, D'Erasmo L, Arca M, De Martin S, Zambon A, Ferri N. Lomitapide does not alter PCSK9 and Lp(a) levels in homozygous familial hypercholesterolemia patients: Analysis on cytokines and lipid profile

Atherosclerosis Plus 2021;43:7–9

ISSN: 2667-0895, doi.org/10.1016/j.athplu.2021.05.001

1. Giammanco A, Noto D, Barbagallo CM, Nardi E, Caldarella R, Ciaccio M, Averna MR, **Cefalù AB**.

Hyperalphalipoproteinemia and Beyond: The Role of HDL in Cardiovascular Diseases.

Life (Basel). 2021 Jun 18;11(6):581.

ISSN: 2075-1729, doi: 10.3390/life11060581

1. Barbagallo CM, Cefalù AB, Giammanco A, Noto D, Caldarella R, Ciaccio M, Averna MR, Nardi E.

Lipoprotein Abnormalities in Chronic Kidney Disease and Renal Transplantation.

Life (Basel). 2021 Apr 5;11(4):315.

ISSN: 2075-1729, doi: 10.3390/life11040315

1. Giammanco A, Spina R, Fayer F, Barbagallo CM, Noto D, **Cefalù AB**, Averna MR.

Lack of phenotypic additive effect of familial defective apolipoprotein B3531 in familial hypercholesterolaemia.

Intern Med J. 2021 Apr;51(4):585-590

ISSN: 1444-0903, doi: 10.1111/imj.15275

1. Noto D, **Cefalù AB**, Martinelli N, Giammanco A, Spina R, Barbagallo CM, Caruso M, Novo S, Sarullo F, Pernice V, Brucato F, Ingrassia V, Fayer F, Altieri GI, Scrimali C, Misiano G, Olivieri O, Girelli D, Averna MR.

rs629301 CELSR2 polymorphism confers a ten-year equivalent risk of critical stenosis assessed by coronary angiography.

Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2021 May 6;31(5):1542-1547

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2021.01.018

1. Noto D, Giammanco A, Spina R, Fayer F, **Cefalù AB**, Averna MR.

DeepSRE: Identification of sterol responsive elements and nuclear transcription factors Y proximity in human DNA by Convolutional Neural Network analysis.

PLoS One. 2021 Mar 4;16(3):e0247402.

ISSN: 1932-6203, doi: 10.1371/journal.pone.0247402. eCollection 2021

1. **Cefalù AB**, Giammanco A, Noto D, Spina R, Cabibi D, Barbagallo CM, Averna M.

Effectiveness and safety of lomitapide in a patient with familial chylomicronemia syndrome.

Endocrine. 2021 Feb;71(2):344-350.

ISSN: 1355-008X, doi: 10.1007/s12020-020-02506-y

1. Bertolini S, Calandra S, Arca M, Averna M, Catapano AL, Tarugi P; Italian Study Group of Homozygous Familial Hypercholesterolemia (*tra i quali Cefalù AB*).

Homozygous familial hypercholesterolemia in Italy: Clinical and molecular features.

Atherosclerosis. 2020 Nov;312:72-78

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2020.08.027

1. Srivastava RAK, **Cefalu AB**, Srivastava NS, Averna M.

NPC1L1 and ABCG5/8 induction explain synergistic fecal cholesterol excretion in ob/ob mice co-treated with PPAR-

and LXR agonists.

Mol Cell Biochem. 2020 Oct;473(1-2):247-262

ISSN: 0300-8177, doi: 10.1007/s11010-020-03826-3

1. Srivastava N, **Cefalu AB**, Averna M, Srivastava RAK.

Rapid degradation of ABCA1 protein following cAMP withdrawal and treatment with PKA inhibitor suggests ABCA1 is a short-lived protein primarily regulated at the transcriptional level.

J Diabetes Metab Disord. 2020 Mar 19;19(1):363-371

ISSN: 2251-6581, doi: 10.1007/s40200-020-00517-0

1. Noto D, Di Gaudio F, Altieri IG, **Cefalù AB**, Indelicato S, Fayer F, Spina R, Scrimali C, Giammanco A, Mattina A, Indelicato S, Greco M, Bongiorno D, Averna M.

Automated untargeted stable isotope assisted lipidomics of liver cells on high glucose shows alteration of sphingolipid kinetics.

Biochim Biophys Acta Mol Cell Biol Lipids. 2020 Jun;1865(6):158656.

ISSN: 1879-2618, doi: 10.1016/j.bbalip.2020.158656

1. Valenti V, Noto D, Giammanco A, Fayer F, Spina R, Altieri GI, Ingrassia V, Scrimali C, Barbagallo CM, Brucato F, Misiano G, **Cefalù AB**, Averna MR.

PCSK9-D374Y mediated LDL-R degradation can be functionally inhibited by EGF-A and truncated EGF-A peptides: An in vitro study.

Atherosclerosis. 2020 Jan;292:209-214

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2019.09.009

1. Giammanco A, **Cefalù AB**, Noto D, Averna MR.

Therapeutic Options for Homozygous Familial Hypercholesterolemia: The Role of Lomitapide.

Curr Med Chem. 2020;27(23):3773-3783.

1. Marino Gammazza A, Restivo V, Baschi R, Caruso Bavisotto C, **Cefalù AB**, Accardi G, Conway de Macario E, Macario AJL, Cappello F, Monastero R.

Circulating Molecular Chaperones in Subjects with Amnesic Mild Cognitive Impairment and Alzheimer's Disease: Data from the Zabùt Aging Project.

J Alzheimers Dis. 2018 Dec 20. Online ahead of print

ISSN: 1387-2877, doi: 10.3233/JAD-180825

1. Moulin P, Dufour R, Averna M, Arca M, **Cefalù AB**, Noto D, D'Erasmo L, Di Costanzo A, Marçais C, Walther LAA, Banach M, Borén J, Cramb R, Gouni-Berthold I, Hughes E, Johnson C, Pintó X, Reiner Ž, van Lennep JR, Soran H, Stefanutti C, Stroes E, Bruckert E.

Characterisation of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS) and multifactorial chylomicronaemia syndrome (MCS): Establishment of an FCS clinical diagnostic score.

Data Brief. 2018 Oct 27;21:1334-1336.

ISSN: 2352-3409, doi: 10.1016/j.dib.2018.10.125

1. Srivastava N, **Cefalu AB**, Averna M, Srivastava RAK.

Lack of Correlation of Plasma HDL With Fecal Cholesterol and Plasma Cholesterol Efflux Capacity Suggests Importance of HDL Functionality in Attenuation of Atherosclerosis.

Front Physiol. 2018 Sep 11;9:1222. eCollection 2018

ISSN: 1664-042X, doi: 10.3389/fphys.2018.01222

1. Moulin P, Dufour R, Averna M, Arca M, **Cefalù AB**, Noto D, D'Erasmo L, Di Costanzo A, Marçais C, Alvarez-Sala Walther LA, Banach M, Borén J, Cramb R, Gouni-Berthold I, Hughes E, Johnson C, Pintó X, Reiner Ž, van Lennep JR, Soran H, Stefanutti C, Stroes E, Bruckert E.

Identification and diagnosis of patients with familial chylomicronaemia syndrome (FCS): Expert panel recommendations and proposal of an "FCS score".

Atherosclerosis. 2018 Aug;275:265-272

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.06.814

1. Noto D, Giammanco A, Barbagallo CM, **Cefalù AB**, Averna MR.

Anti-PCSK9 treatment: is ultra-low low-density lipoprotein cholesterol always good?

Cardiovasc Res. 2018 Oct 1;114(12):1595-1604.

ISSN: 0008-6363, doi: 10.1093/cvr/cvy144

1. D'Erasmo L, Minicocci I, Nicolucci A, Pintus P, Roeters Van Lennep JE, Masana L, Mata P, Sánchez-Hernández RM, Prieto-Matos P, Real JT, Ascaso JF, Lafuente EE, Pocovi M, Fuentes FJ, Muntoni S, Bertolini S, Sirtori C, Calabresi L, Pavanello C, Averna M, **Cefalu AB**, Noto D, Pacifico AA, Pes GM, Harada-Shiba M, Manzato E, Zambon S, Zambon A, Vogt A, Scardapane M, Sjouke B, Fellin R, Arca M.

Autosomal Recessive Hypercholesterolemia: Long-Term Cardiovascular Outcomes.

J Am Coll Cardiol. 2018 Jan 23;71(3):279-288

ISSN: 0735-1097, doi: 10.1016/j.jacc.2017.11.028

1. Spina R, Noto D, Barbagallo CM, Monastero R, Ingrassia V, Valenti V, Baschi R, Pipitone A, Giammanco A, La Spada MP, Misiano G, Scrimali C, **Cefalù AB**, Averna MR.

Genetic epidemiology of autosomal recessive hypercholesterolemia in Sicily: Identification by next-generation sequencing of a new kindred.

J Clin Lipidol. 2018 Jan-Feb;12(1):145-151

ISSN: doi: 10.1016/j.jacl.2017.10.014

1. Casula M, Olmastroni E, Pirillo A, Catapano AL; MEMBERS OF THE LIPIGEN STEERING COMMITTEE; PRINCIPAL INVESTIGATORS: Coordinator center; Participant Centers; Participant Laboratories; COLLABORATORS (**tra i quali Cefalù AB**); STUDY CENTRAL LABORATORY AND ANALYSIS GROUP. Evaluation of the performance of Dutch Lipid Clinic Network score in an Italian FH population: The LIPIGEN study. Atherosclerosis. 2018 Oct;277:413-418. ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2018.08.013.

1. Pirillo A, Garlaschelli K, Arca M, Averna M, Bertolini S, Calandra S, Tarugi P, Catapano AL; LIPIGEN Group (**tra i quali Cefalù AB**).

Spectrum of mutations in Italian patients with familial hypercholesterolemia: New results from the LIPIGEN study.

Atheroscler Suppl. 2017 Oct;29:17-24

ISSN: 1567-5688, doi: 10.1016/j.atherosclerosissup.2017.07.002

1. Averna M, **Cefalù AB**, Casula M, Noto D, Arca M, Bertolini S, Calandra S, Catapano AL, Tarugi P; LIPIGEN Group.

Familial hypercholesterolemia: The Italian Atherosclerosis Society Network (LIPIGEN).

Atheroscler Suppl. 2017 Oct;29:11-16

ISSN: 1567-5688, doi: 10.1016/j.atherosclerosissup.2017.07.001

1. Di Costanzo A, Di Leo E, Noto D, **Cefalù AB**, Minicocci I, Polito L, D'Erasmus L, Cantisani V, Spina R, Tarugi P, Averna M, Arca M.

Clinical and biochemical characteristics of individuals with low cholesterol syndromes: A comparison between familial hypobetalipoproteinemia and familial combined hypolipidemia.

J Clin Lipidol. 2017 Sep-Oct;11(5):1234-1242

ISSN: 1933-2874, doi: 10.1016/j.jacl.2017.06.013

1. Calvo PL, Spada M, Rabbone I, Pinon M, Porta F, Cisarò F, Reggiani S, **Cefalù AB**, Sturiale L, Garozzo D, Lefeber DJ, Jaeken J.

An Unexplained Congenital Disorder of Glycosylation-II in a Child with Neurohepatic Involvement, Hypercholesterolemia and Hypoceruloplasminemia.

JIMD Rep. 2017 Jun 23.

ISSN: 2192-8304, doi: 10.1007/8904201735. [Epub ahead of print]

1. D'Erasmus L, **Cefalù AB**, Noto D, Giammanco A, Averna M, Pintus P, Medde P, Vigna GB, Sirtori C, Calabresi L, Pavanello C, Bucci M, Sabbà C, Suppressa P, Natale F, Calabrò P, Sampietro T, Bigazzi F, Sbrana F, Bonomo K, Sileo F, Arca M.

Efficacy of Lomitapide in the Treatment of Familial Homozygous Hypercholesterolemia: Results of a Real-World Clinical Experience in Italy.

Adv Ther. 2017 May;34(5):1200-1210

ISSN: 0741-238X, doi: 10.1007/s12325-017-0531-x

1. **Cefalù AB**, Spina R, Noto D, Ingrassia V, Valenti V, Giammanco A, Fayer F, Misiano G, Cocorullo G, Scrimali C, Palesano O, Altieri GI, Ganci A, Barbagallo CM, Averna MR. Identification of a novel LMF1 nonsense mutation responsible for severe hypertriglyceridemia by targeted next-generation sequencing.

J Clin Lipidol. 2017 Jan - Feb;11(1):272-281.e8.

ISSN: 1933-2874, doi: 10.1016/j.jacl.2017.01.003

1. Noto D, Arca M, Tarugi P, **Cefalù AB**, Barbagallo CM, Averna MR. Association between familial hypobetalipoproteinemia and the risk of diabetes. Is this the other side of the cholesterol-diabetes connection? A systematic review of literature.

Acta Diabetol. 2017 Feb;54(2):111-122.

ISSN: 0940-5429, doi: 10.1007/s00592-016-0931-4.

1. Noto D, **Cefalù AB**, Barbagallo CM, Ganci A, Cavera G, Fayer F, Palesano O, Spina R, Valenti V, Altieri GI, Caldarella R, Giammanco A, Termini R, Burrascano M, Crupi G, Falletta A, Scafidi V, Sbordone D, La Seta F, Averna MR; Ventimiglia Heart Study Group.

Baseline metabolic disturbances and the twenty-five years risk of incident cancer in a Mediterranean population.

Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2016 Nov;26(11):1020-1025.

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2016.07.003

1. Yahya R, Favari E, Calabresi L, Verhoeven AJM, Zimetti F, Adorni MP,

Gomaschi M, Averna M, **Cefalù AB**, Bernini F, Sijbrands EJG, Mulder MT, Roeters van Lennep JE.

Lomitapide affects HDL composition and function.

Atherosclerosis 2016 Aug;251:15-18

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2016.05.005

1. Gündüz M, Özyay n E, Atar MB, Koç N, K rsaçl o lu C, Köse G, **Cefalù AB**, Averna M, Tarugi P.

Microsomal triglyceride transfer protein gene mutations in Turkish



children: A novel mutation and clinical follow up

Indian J Gastroenterol. 2016May;35(3):236-41

ISSN: 0254-8860doi: 10.1007/s12664-016-0654-z

1. Thedrez A, Sjouke B, Passard M, Prampart-Fauvet S, Guédon A, Croyal M, Dallinga-Thie G, Peter J, Blom D, Ciccarese M, **Cefalù AB**, Pisciotta L, Santos RD, Averna M, Raal F, Pintus P, Cossu M, Hovingh K, Lambert G.

Proprotein Convertase Subtilisin Kexin Type 9 Inhibition for Autosomal Recessive Hypercholesterolemia-Brief Report

Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2016 Aug;36(8):1647-50

ISSN: 1079-5642, doi: 10.1161/ATVBAHA.116.307493

1. Magnolo L, Noto D, **Cefalù AB**, Averna M, Calandra S, Yao Z, Tarugi P.

Characterization of a mutant form of human apolipoprotein B (Thr26Tyr27del) associated with familial hypobetalipoproteinemia. Biochim Biophys Acta. 2016 Apr;1861(4):371-9

ISSN: 0006-3002, doi: 10.1016/j.bbalip.2016.01.014

1. Noto D, Fayer F, **Cefalù AB**, Altieri I, Palesano O, Spina R, Valenti V,

Pitrone M, Pizzolanti G, Barbagallo CM, Giordano C, Averna MR. Myristic acid is associated to low plasma HDL cholesterol levels in a Mediterranean population and increases HDL catabolism by enhancing HDL particles trapping to cell surface proteoglycans in a liver hepatoma cell model

Atherosclerosis. 2016 Mar;246:50-6.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2015.12.036

1. Di Gaudio F, Indelicato S, Monastero R, Altieri GI, Fayer F, Palesano O,

Fontana M, **Cefalù AB**, Greco M, Bongiorno D, Indelicato S, Aronica A, Noto D, Averna MR. FragClust and TestClust, two informatics tools for chemical structure hierarchical clustering analysis applied to lipidomics. The example of Alzheimer's disease.

Anal Bioanal Chem. 2016 Mar;408(9):2215-26

ISSN: 1618-2642, doi: 10.1007/s00216-015-9229-6

1. Averna M, **Cefalù AB**, Stefanutti C, Di Giacomo S, Sirtori CR, Vigna G.

Individual analysis of patients with HoFH participating in a phase 3 trial with lomitapide: The Italian cohort.

Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2016 Jan;26(1):36-44.

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2015.11.001

1. Barbagallo CM, **Cefalù AB**, Noto D, Averna MR. Role of Nutraceuticals in Hypolipidemic Therapy.

Front Cardiovasc Med. 2015 May 11;2:22

ISSN: 2297-055X, doi: 10.3389/fcvm.2015.00022. eCollection 2015

1. Di Bona D, **Cefalù AB**, Scirè E, Lima GM, Rizzo CM, Giammanco A, Barbagallo CM, Averna MR, Rizzo S, Caruso C.

Albumin versus solvent/detergent-treated pooled plasma as replacement fluid for long-term plasma exchange therapy in a patient with primary hypertriglyceridemia and recurrent hyperlipidemic pancreatitis.

Transfusion. 2016 Mar;56(3):755-60

ISSN: 0041-1132, doi: 10.1111/trf.13400

1. **Cefalù AB**, Spina R, Noto D, Valenti V, Ingrassia V, Giammanco A, Panno MD, Ganci A, Barbagallo CM, Averna MR.

Novel CREB3L3 Nonsense Mutation in a Family With Dominant Hypertriglyceridemia

Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2015 Dec;35(12):2694-9

ISSN: 1079-5642, doi: 10.1161/ATVBAHA.115.306170.

1. Rabacchi C, Pisciotta L, **Cefalù AB**, Noto D, Fresa R, Tarugi P, Averna M, Bertolini S, Calandra S.

Spectrum of mutations of the LPL gene identified in Italy in patients with severe hypertriglyceridemia

Atherosclerosis. 2015 Jul;241(1):79-86

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2015.04.815

1. Giammanco A, **Cefalù AB**, Noto D, Averna MR. The pathophysiology of intestinal lipoprotein production.  
Front Physiol. 2015 Mar 20;6:61  
  
*ISSN: 1664-042X, doi: 10.3389/fphys.2015.00061. eCollection 2015.*
  
1. Soresi M, Giannitrapani L, Noto D, Terranova A, Campagna ME, **Cefalù AB**, Giammanco A, Montalto G.  
Effects of steatosis on hepatic hemodynamics in patients with metabolic syndrome.  
  
Ultrasound Med Biol. 2015 Jun;41(6):1545-52  
  
*ISSN: 0301-5629, doi: 10.1016/j.ultrasmedbio.2015.01.020.*
  
1. Stitzel NO, Peloso GM, Abifadel M, **Cefalu AB**, Fouchier S, Motazacker MM, Tada H, Larach DB, Awan Z, Haller JF, Pullinger CR, Varret M, Rabès JP, Noto D, Tarugi P, Kawashiri MA, Nohara A, Yamagishi M, Risman M, Deo R, Ruel I, Shendure J, Nickerson DA, Wilson JG, Rich SS, Gupta N, Farlow DN, Neale BM, Daly MJ, Kane JP, Freeman MW, Genest J, Rader DJ, Mabuchi H, Kastelein JJ, Hovingh GK, Averna MR, Gabriel S, Boileau C, Kathiresan S.  
  
Exome sequencing in suspected monogenic dyslipidemias.  
  
Circ Cardiovasc Genet. 2015 Apr;8(2):343-50  
  
*ISSN: 1942-325X, doi: 10.1161/CIRCGENETICS.114.000776.*
  
1. **Cefalù AB**, Norata GD, Ghigliani DG, Noto D, Uboldi P, Garlaschelli K, Baragetti A, Spina R, Valenti V, Pederiva C, Riva E, Terracciano L, Zoja A, Grigore L, Averna MR, Catapano AL.  
  
Homozygous familial hypobetalipoproteinemia: two novel mutations in the splicing sites of apolipoprotein B gene and review of the literature. Atherosclerosis. 2015 Mar;239(1):209-17  
  
*ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2015.01.014.*
  
1. Barbagallo CM, Noto D, **Cefalù AB**, Ganci A, Giammarresi C, Panno D, Cusumano G, Greco M, Di Gaudio F, Averna MR.  
  
Heparin induces an accumulation of atherogenic lipoproteins during hemodialysis in normolipidemic end-stage renal disease patients.  
  
Hemodial Int. 2015 Jul;19(3):360-7  
  
*ISSN: 1492-7535. doi: 10.1111/hdi.12250.*

1. Gomaschi M, Ossoli A, Pozzi S, Nilsson P, **Cefalù AB**, Averna M, Kuivenhoven JA, Hovingh GK, Veglia F, Franceschini G, Calabresi L.

eNOS activation by HDL is impaired in genetic CETP deficiency.

PLoS One. 2014 May 15;9(5):e95925.

ISSN: 1932-6203. doi: 10.1371/journal.pone.0095925

1. Noto D, **Cefalù AB**, Averna MR.

Beyond statins: new lipid lowering strategies to reduce cardiovascular risk.

Curr Atheroscler Rep. 2014 Jun;16(6):414.

ISSN: 1523-3804. doi: 10.1007/s11883-014-0414-4

1. MD Panno , **AB Cefalù** , Maurizio R Averna

Lomitapide: a novel drug for homozygous familial hypercholesterolemia

Clinical Lipidology. 2014;9(1):19-32.

ISSN 1758-4299. doi: 10.2217/clp.13.74

1. Global Burden of Metabolic Risk Factors for Chronic Diseases Collaboration (BMI Mediated Effects), Lu Y, Hajifathalian K, Ezzati M, Woodward M, Rimm EB, Danaei G, Selmer R, Strand BH, Fang X, Gu DF, Huxley R, Imai Y, Kim HC, Lam TH, Pan WH, Rodgers A, Suh I, Ueshima H, Woodward M, Maegawa H, Okayama A, Ueshima H, Aoki N, Nakamura M, Wu ZS, Wu ZS, Yao CH, Luszcz M, Welborn TA, Tang Z, Liu LS, Xie JX, Ameratunga S, MacMahon S, Norton R, Whitlock G, Knuiman MW, Divitini ML, Christensen H, Wu XG, Yu XH, Zhou J, Tamakoshi A, Pan WH, Chen LQ, Shan GL, Wu ZL, Sritara P, Duan XF, Gu DF, Jackson R, MacMahon S, Norton R, Whitlock G, Li YH, Jiang CQ, Lam TH, Arima H, Iida M, Kiyohara Y, Ho SC, Woo J, Hong Z, Huang MS, Zhou B, Fuh JL, Choudhury SR, Kita Y, Ueshima H, Jee SH, Kim IS, Suh I, Giles GG, Hashimoto T, Sakata K, Dobson A, Imai Y, Ohkubo T, Hozawa A, Jamrozik K, Hobbs M, Broadhurst R, Nakachi K, Fang XH, Li SC, Yang QD, Chen ZM, Tanaka H, Kita Y, Nozaki A, Ueshima H, Horibe H, Matsutani Y, Kagaya M, Hughes K, Lee J, Chew SK, Heng D, Zhang HY, Zhou BF, Shimamoto K, Saitoh S, Li ZZ, Zhang HY, Jamrozik K, Norman P, He Y, Lam TH, Yao SX, Parker ED, Pereira MA, Stevens J, Panagiotakos DB, Pitsavos C, Attia JR, D'Este CA, Zhang X, Clays E, De Bacquer DA, Van Herck K, Divitini ML, Knuiman MW, Morrison HI, Wang F, Chuang SY, Pan WH, Yeh WT, Chen Z, Smith MC, Zhou M, Wang W, Zhang XT, Zhao D, Selmer R, Strand BH, Vollset SE, Fuchs SC, Fuchs FD, Moreira LB, Dontas IA, Dontas CA, Kafatos AG, Moschandreas J, Lanti M, Menotti A, Kromhout D, Menotti A, Jensen MK, Overvad K, Tjonneland A, Klotsche J, Wittchen HU, Fischer S, Hanefeld M, Schwanebeck U, Simons LA, Simons J, Bender R, Matthias S, Nissinen A, Tolonen HK, Tuomilehto J, Nissinen A, Tuomilehto J, Chaturvedi N, Fuller JH, Soedamah-Muthu SS, De Bacquer DA, Kotseva K, Wood DA, Bots ML, Moons KG, Heliövaara M, Knekt PB, Rissanen H, Ferrie JE, Shipley MJ, Smith GD, Johansson S, Lappas G, Rosengren A, Sham A, Woo J, Yu RH, Hata J, Kiyohara Y, Ninomiya T, Hoshida S, Kario K, Rastenyte D, Tamosiunas A, de Simone G, Devereux RB, Gerds E, Colquhoun DM, Keech AC, Kirby AC, Mizuno K, Nakamura H, Uchiyama S, Bassett JK, Giles GG, Hodge AM, Lappas G, Rosengren A, Wilhelmsen L, Dhaliwal SS, Welborn TA, Nakamura Y, Okayama A, Ueshima H, Kadota A, Okamura T, Ueshima H, Sandvei MS, Vatten LJ, Vik A, Morkedal B, Romundstad PR, Sandvei MS, Elkind MS, Gardener H, Sacco RL, Selmer R, Strand BH, Mignano A, Novo S, Rizzo M, Assmann G, Schulte H, Lissner L, Skoog I, Sundh V, Marin A, Medrano MJ, Hofman A, Kuningas M, Stricker BH, van der Graaf Y, Visseren FL, Lee JJ, Rastenyte D, Tamosiunas A, Bemelmans W, de Groot LC, de Hollander EL, Adachi H, Hirai Y, Azizi F, Hadaegh F, Khalili D, Mathiesen EB, Njolstad I, Wilsgaard T, Can G, Onat A, Arnlov J, Sundstrom J, Blackburn HW, Jacobs DR, Averna MR, **Cefalù AB**, Noto D, Concin H, Nagel G, Ulmer H, Krasnow RE, Swan G, Kivimaki M, Shipley MJ, Batty GD, Shipley MJ, Milic N, Ostojic MC, Parapid B, Geleijnse JM, Kromhout D, Waterham E, Feskens EJ, Kromhout D, Waterham E.

Metabolic mediators of the effects of body-mass index, overweight, and obesity on coronary heart disease and stroke: a pooled analysis of 97 prospective cohorts with 1.8 million participants.

Lancet. 2014;383(9921):970-83.

ISSN: 0140-6736. doi: 10.1016/S0140-6736(13)61836-X

1. Minicocci I, Santini S, Cantisani V, Stitzel N, Kathiresan S, Arroyo JA, Martí G, Pisciotto L, Noto D, **Cefalù AB**, Maranghi M, Labbadia G, Pigna G, Pannoizzo F, Ceci F, Ciociola E, Bertolini S, Calandra S, Tarugi P, Averna M, Arca M.

Clinical characteristics and plasma lipids in subjects with familial combined hypolipidemia: a pooled analysis.

J Lipid Res. 2013;54(12):3481-90.

ISSN: 0022-2275. doi: 10.1194/jlr.P039875

1. **Cefalù AB**, Pirruccello JP, Noto D, Gabriel S, Valenti V, Gupta N, Spina R, Tarugi P, Kathiresan S, Averna MR.

A novel APOB mutation identified by exome sequencing cosegregates with steatosis, liver cancer, and hypocholesterolemia.

Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2013;33(8):2021-5.

ISSN: 1079-5642. doi: 10.1161/ATVBAHA.112.301101

1. Cannone V, **Cefalù AB**, Noto D, Scott CG, Bailey KR, Cavera G, Pagano M, Sapienza M, Averna MR, Burnett JC Jr. The Atrial Natriuretic Peptide Genetic Variant Rs5068 Is Associated With a Favorable Cardiometabolic Phenotype in a Mediterranean Population.

Diabetes Care. 2013;36(9):2850-6.

ISSN: 0149-5992. doi: 10.2337/dc12-2337

1. Vazzana N, Ganci A, **Cefalù AB**, Lattanzio S, Noto D, Santoro N, Saggini R, Puccetti L, Averna M, Davì G. Enhanced Lipid Peroxidation and Platelet Activation as Potential Contributors to Increased Cardiovascular Risk in the Low-HDL Phenotype.

J Am Heart Assoc. 2013 Apr 4;2(2):e000063.

ISSN: 2047-9980. doi: 10.1161/JAHA.113.000063.

1. Bertolini S, Pisciotta L, Rabacchi C, **Cefalù AB**, Noto D, Fasano T, Signori A, Fresa R, Averna M, Calandra S. Spectrum of mutations and phenotypic expression in patients with autosomal dominant hypercholesterolemia identified in Italy.

Atherosclerosis. 2013;227(2):342-8.

ISSN: 0021-9150. doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2013.01.007

1. Tomaiuolo R, Bellia C, Caruso A, Di Fiore R, Quaranta S, Noto D, **Cefalù AB**, Di Micco P, Zarrilli F, Castaldo G, Averna MR, Ciaccio M. Prothrombotic gene variants as risk factors of acute myocardial infarction in young women.

J Transl Med. 2012 Nov 21;10:235.

ISSN: 1479-5876. doi: 10.1186/1479-5876-10-235.

1. Cuchel M, Meagher EA, du Toit Theron H, Blom DJ, Marais AD, Hegele RA, Averna MR, Sirtori CR, Shah PK, Gaudet D, Stefanutti C, Vigna GB, Du Plessis AM, Probert KJ, Sasiela WJ, Bloedon LT, Rader DJ; Phase 3 HoFH Lomitapide Study investigators. Efficacy and safety of a microsomal triglyceride transfer protein inhibitor in patients with homozygous familial hypercholesterolaemia: a single-arm, open-label, phase 3 study.

Lancet 2013;381(9860):40-6.

ISSN: 0140-6736. doi: 10.1016/S0140-6736(12)61731-0

1. Soresi M, Noto D, **Cefalù AB**, Martini S, Vigna GB, Fonda M, Manzato E, Cattin L, Fellin R, Averna MR, Notarbartolo A. Nonalcoholic fatty liver and metabolic syndrome in Italy: results from a multicentric study of the Italian Arteriosclerosis society.

Acta Diabetol. 2013;50(2):241-9.

ISSN: 0940-5429. doi: 10.1007/s00592-012-0406-1

1. Noto D, **Cefalù AB**, Barbagallo CM, Falletta A, Ganci A, Sapienza M, Cavera G, Nardi I, Pagano M, Notarbartolo A, Averna MR. Prediction of incident type 2 diabetes mellitus based on a twenty-year follow-up of the Ventimiglia heart study.

Acta Diabetol. 2012;49:145-151.

ISSN: 0940-5429, doi:10.1007/s00592-011-0305-x

1. Noto D, **Cefalù AB**, Valenti V, Fayer F, Pinotti E, Ditta M, Spina R, Vigna G, Yue P, Kathiresan S, Tarugi P, Averna MR. Prevalence of ANGPTL3 and APOB Gene Mutations in Subjects With Combined Hypolipidemia.

Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2012;32(3):805-9.

ISSN: 1079-5642. doi: 10.1161/ATVBAHA.111.238766

1. Niesor Eric J., von der Mark E, Calabresi L, Aversa M, **Cefalù AB**, Tarugi P, Nilsson P, Dernick G. Lipid and Apoprotein Composition of HDL in Partial or Complete CETP Deficiency.

CURRENT VASCULAR PHARMACOLOGY. 2012;10: 422-431.

ISSN: 1570-1611. doi: 10.2174/157016112800812683

1. Noto D, **Cefalù AB**, Barraco G, Fayer F, Mina M, Yue P, Tarugi P, Schonfeld G, Aversa MR. Plasma non-cholesterol sterols in primary hypobetalipoproteinemia.

ATHEROSCLEROSIS. 2011; 216:409-413.

ISSN: 0021-9150, doi:10.1016/j.atherosclerosis.2010.10.050

1. Ben-Zeev O, Hosseini M, Lai Ching-Mei, Ehrhardt N, Wong H, **Cefalù AB**, Noto D, Aversa MR, Doolittle MH, Peterfy M (2011). Lipase maturation factor 1 is required for endothelial lipase activity.

JOURNAL OF LIPID RESEARCH, vol. 52, p. 1162-1169.

ISSN: 0022-2275, doi: 10.1194/jlr.M011155

1. Sani MN, Sabbaghian M, Mahjoob F, **Cefalù AB**, Aversa MR, Rezaei N (2011). Identification of a novel mutation of MTP gene in a patient with abetalipoproteinemia.

ANNALS OF HEPATOLOGY, vol. 10, p. 221-226

ISSN: 1665-268, doi.org/10.1016/S1665-2681(19)31573-X

1. Srivastava N, **Cefalù AB**, Noto D, Schonfeld G, Aversa M, Srivastava RAK. (2010). The production of 85 kDa N-terminal fragment of apolipoprotein B in mutant HepG2 cells generated by targeted modification of apob gene occurs by ALLN-inhibitable protease cleavage during translocation.

BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS, vol. 398, p. 665-670.

ISSN: 0006-291X, doi: 10.1016/j.bbrc.2010.06.130

1. **Cefalù AB**, Calvo PL., Noto D, Baldi M, Valenti V, Lerro P, Tramuto F, Lezo A, Morra I, Cenacchi G, Barbera C, Aversa MR. (2010). Variable phenotypic expression of chylomicron retention disease in a kindred carrying a mutation of the Sara2 gene.

METABOLISM, CLINICAL AND EXPERIMENTAL, vol. 59, p. 463-467.

ISSN: 0026-0495, doi: 10.1016/j.metabol.2009.07.042

1. Costa S, Nicosia A, Ragusa MA, **Cefalù AB**, Pollaccia D, Noto D, Averna M, Gianguzza F (2010). A novel putative interactor for the low density lipoprotein receptor cytoplasmic domain.

MOLECULAR MEDICINE REPORTS, vol. 3, p. 341-345.

ISSN: 1791-2997, doi: 10.3892/mmr00000263

1. Noto Davide, **Cefalù AB**, Barraco Giacomina, Martino Eliana, Fayer Francesca, Mina Mariangela, Montali Anna, Arca Marcello, Averna Maurizio, Martino Francesco (2010). Plasma Non-cholesterol Sterols: A Useful Diagnostic Tool in Pediatric Hypercholesterolemia.

PEDIATRIC RESEARCH, vol. 67, p. 200-204.

ISSN: 0031-3998. doi: 10.1203/PDR.0b013e3181c8f035

1. Norata Giuseppe Danilo, Garlaschelli Katia, Grigore Liliana, Raselli Sara, Tramontana Simona, Meneghetti Fiorella, Artali Roberto, Noto Davide, **Cefalù AB**, Buccianti Gherardo, Averna Maurizio, Catapano Alberico Luigi (2010). Effects of PCSK9 variants on common carotid artery intima media thickness and relation to ApoE alleles.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 208, p. 177-182.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2009.06.023

1. Vivona Nicoletta, Bivona Giulia, Noto Davide, Lo Sasso Bruna, **Cefalù AB**, Chiarello Gala, Falletta Angelo, Ciaccio Marcello, Averna Maurizio R. (2009). C-reactive protein but not soluble CD40 ligand and homocysteine is associated to common atherosclerotic risk factors in a cohort of coronary artery disease patients.

CLINICAL BIOCHEMISTRY, vol. 42, p. 1713-1718.

ISSN: 0009-9120, doi:10.1016/j.clinbiochem.2009.08.014

1. **Cefalù AB**, Noto Davide, Arpi Maria Luisa, Yin Fen, Spina Rossella, Hilden Hannele, Barbagallo Carlo M., Carroccio Antonio, Tarugi Patrizia, Squatrito Sebastiano, Vigneri Riccardo, Taskinen Marja-Riitta, Peterfy Miklos, Averna Maurizio R. (2009). Novel LMF1 Nonsense Mutation in a Patient with Severe Hypertriglyceridemia.

THE JOURNAL OF CLINICAL ENDOCRINOLOGY AND METABOLISM, vol. 94, p. 4584-4590.



1. Noto D., Niglio T., **Cefalù AB**, Martino E., Fayer F., Mina M., Valenti V., Notarbartolo A., Averna M., Martino F. (2009). Obesity and the metabolic syndrome in a student cohort from Southern Italy.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 19, p. 620-625.

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2008.12.003

1. Noto Davide, **Cefalù AB**, Cannizzaro Alessandra, Mina Mariangela, Fayer Francesca, Valenti Vincenza, Barbagallo Carlo M., Tuttolomondo Antonino, Pinto Antonio, Sciume Carmelo, Licata Giuseppe, Averna Maurizio (2009). Familial hypobetalipoproteinemia due to apolipoprotein B R463W mutation causes intestinal fat accumulation and low postprandial lipemia.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 206, p. 193-198.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2009.01.037

1. Noto D., **Cefalù AB**, Barbagallo C. M., Sapienza M., Cavera G., Nardi I., Pagano M., Vivona N. Notarbartolo A., Averna M. R. (2009). Hypertension and diabetes mellitus are associated with cardiovascular events in the elderly without cardiovascular disease. Results of a 15-year follow-up in a Mediterranean population.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 19, p. 321-326.

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2008.03.002

1. Martino F., Martino E., Lacobini M., Ferrara E., Pacifico L., Noto D., **Cefalù AB**, Averna M., Chiesa C. (2009). Down regulation of CD11b and CD18 expression in children with hypercholesterolemia: A preliminary report.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 19, p. 105-109.

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2008.05.001

1. Carroccio Antonio, Iacono Giuseppe, Di Prima Lidia, Ravelli Alberto, Pirrone Giuseppe, **Cefalù AB**, Florena Ada M., Rini Giovan Battista, Di Fede Gaetana (2009). Food Hypersensitivity as a Cause of Rectal Bleeding in Adults.

CLINICAL GASTROENTEROLOGY AND HEPATOLOGY, vol. 7, p. 120-122.

ISSN: 1542-3565. doi: 10.1016/j.cgh.2008.07.029

1. **Cefalù AB**, Noto Davide, Magnolo Lucia, Pinotti Elisa, Gomaraschi Monica, Martini Scipione, Vigna Giovanni B., Calabresi Laura, Tarugi Patrizia, Averna Maurizio R. (2009). Novel mutations of CETP gene in Italian subjects with hyperalphalipoproteinemia.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 204, p. 202-207.

ISSN: 0021-9150, doi:10.1016/j.atherosclerosis.2008.08.031

1. Bongiorno Maria Rita, **Cefalù AB**, Arico Mario, Averna Maurizio (2008). Clinical, pathologic, and genetic features of massive soft tissue neurofibromas in a Sicilian patient.

DERMATOLOGIC THERAPY, vol. 21, p. S21-S25.

ISSN: 1396-0296, doi: 10.1111/j.1529-8019.2008.00237.x

1. Monastero Roberto, Pipia Carmela, **Cefalù AB**, Liveri Eva Turco, Rosano Rosamaria, Camarda Rosolino, Camarda Cecilia (2008). Association between plasma lipid levels and migraine in subjects aged  $\geq 50$  years: preliminary data from the Zabut Aging Project.

NEUROLOGICAL SCIENCES, vol. 29, p. S179-S181.

ISSN: 1590-1874, doi: 10.1007/s10072-008-0919-0

1. Noto Davide, Barbagallo Carlo Maria, **Cefalù AB**, Falletta Angelo, Sapienza Michelangelo, Cavera Giovanni, Amato Salvatore, Pagano Michele, Maggiore Maria, Carroccio Antonio, Notarbartolo Alberto, Averna Maurizio R. (2008). The metabolic syndrome predicts cardiovascular events in subjects with normal fasting glucose: Results of a 15 years follow-up in a Mediterranean population.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 197, p. 147-153.

ISSN: 0021-9150, doi:10.1016/j.atherosclerosis.2007.03.005

1. Noto D, Pomilla M, Fertitta E, Gueli MC, Di Bella F, Foresta A, Fayer F, Rinella MR, Amato S, Barbagallo CM, **Cefalù AB**, Notarbartolo A, Averna MR (2007). Terapia con statine in pazienti siciliani affetti da iperlipidemia familiare combinata.

TRENDS IN MEDICINE, vol. 2, p. 123-129.

ISSN: 1594-284

1. Tarugi Patrizia, Averna Maurizio, Di Leo Enza, **Cefalù AB**, Noto Davide, Magnolo Lucia, Cattin Luigi, Bertolini Stefano, Calandra Sebastiano (2007). Molecular diagnosis of hypobetalipoproteinemia: An ENID review.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 195, p. E19-E27.

ISSN: 0021-9150, doi:10.1016/j.atherosclerosis.2007.05.003

1. Noto Davide, Cottone Santina, **Cefalù AB**, Vadala Anna, Barbagallo Carlo Maria, Rizzo Manfredi, Pernice Vincenzo, Mina Mariangela, Fayer Francesca, Cerasola Giovanni, Notarbartolo Alberto, Averna Maurizio Rocco (2007). Interleukin 6 plasma levels predict with high sensitivity and specificity coronary stenosis detected by coronary angiography. THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS, vol. 98, p. 1362-1367.

ISSN: 0340-6245, doi: 10.1160/TH07-06-0414

1. **Cefalù AB**, Amato Salvatore, Fertitta Emanuela, Fayer Francesca, Valenti Vincenza, Gueli Maria C., Di Blasi Ugo, Pagano Michele, Nardi Isa Bella, Cusumano Gaspare, Gulotta Paolo, Raffa Alessandro, Doveri Tiziana, Averna Maurizio R. (2007). The PCSK9 gene: a new gene controlling cholesterolemia.

ACTA MEDICA MEDITERRANEA, vol. 23, p. 11-14

ISSN: 0393-6384

1. Fasano Tommaso, **Cefalù AB**, Di Leo Enza, Noto Davide, Pollaccia Daniela, Bocchi Letizia, Valenti Vincenza, Bonardi Renato, Guardamagna Ornella, Averna Maurizio, Tarugi Patrizia (2007). A novel loss of function mutation of PCSK9 gene in white subjects with low-plasma low-density lipoprotein cholesterol.

ARTERIOSCLEROSIS, THROMBOSIS, AND VASCULAR BIOLOGY, vol. 27, p. 677-681.

ISSN: 1079-5642, doi: 10.1161/01.ATV.0000255311.26383.2f

1. Norata G. D., Ongari M., Garlaschelli K., Tibolla G., Grigore L., Raselli S., Vettoretti S., Baragetti I., Noto D., **Cefalù AB**, Buccianti G., Averna M., Catapano A. L. (2007). Effect of the-420C/G variant of the resistin gene promoter on metabolic syndrome, obesity, myocardial infarction and kidney dysfunction. JOURNAL OF INTERNAL MEDICINE, vol. 262, p. 104-112.

ISSN: 0954-6820, doi 10.1111/j.1365-2796.2007.01787.x

1. Carroccio A., Brusca I., Iacono G., Alessio M. G., Sonzogni A., Di Prima L., Barrale M., Ottomano C., Ambrosiano G., Teresi S., D'Angelo A., Pirrone G., **Cefalù AB**, Scalici C., La Chiusa S. M. (2007). IgA anti-actin antibodies ELISA in coeliac disease: A multicentre study.

DIGESTIVE AND LIVER DISEASE, vol. 39, p. 818-823,.

ISSN: 1590-8658, doi: 10.1016/j.dld.2007.06.004

1. Santilli Francesca, Bucciarelli Loredana, Noto Davide, **Cefalù AB**, Davi Valentina, Ferrante Elisabetta, Pettinella Caterina, Averna Maurizio R., Ciabattoni Giovanni, Davi Giovanni (2007). Decreased plasma soluble RAGE in patients with hypercholesterolemia: Effects of statins.

FREE RADICAL BIOLOGY & MEDICINE, vol. 43, p. 1255-1262.

*ISSN: 0891-5849, doi: 10.1016/j.freeradbiomed.2007.06.017*

1. Carroccio A, Di Prima L, Pirrone G, Ambrosiano G, Noto D, **Cefalù AB** (2006). [Anti-TNF (Infliximab) Treatment in Crohn disease: safety profile. RECENTI PROGRESSI IN MEDICINA, vol. 97(2), p. 102-108.

*ISSN: 0034-1193*

1. Carroccio A, Di Prima L, Iacono G, Florena AM, D'Arpa F, Sciume C, **Cefalù AB**, Noto D, Averna MR (2006). Multiple food hypersensitivity as a cause of refractory chronic constipation in adults.

SCANDINAVIAN JOURNAL OF GASTROENTEROLOGY, vol. 41, p. 498-504.

*ISSN: 0036-5521, doi: 10.1080/00365520500367400*

1. **Cefalù AB**, Barraco G, Noto D, Valenti V, Barbagallo CM, Elisir GD, Cuniberti LA, Werba JP, Libra M, Costa S, Gianguzza F, Notarbartolo A, Travali S, Averna MR (2006). Six novel mutations of the LDL receptor gene in FH kindred of Sicilian and Paraguayan descent. INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR MEDICINE, vol. 17, p. 539-546.

*ISSN: 1107-3756. doi: 10.3892/ijmm.17.3.539*

1. Carroccio A, Di Prima L, Scalici C, Soresi M, **Cefalù AB**, Noto D, Averna MR, Iviontalto G, Iacono G (2006). Unexplained elevated serum pancreatic enzymes: A reason to suspect celiac disease.

CLINICAL GASTROENTEROLOGY AND HEPATOLOGY, vol. 4, p. 455-459

*ISSN: 1542-3565, doi: 10.1015/j.cgh.2005.12.027*

1. Barbagallo CM, Rizzo M, Noto D, Frasher A, Pernice V, Rubino A, Pieri D, Pinto V, **Cefalù AB**, Giordano C, Notarbartolo A, Averna MR (2006). Accumulation of apoE-enriched triglyceride-rich lipoproteins in patients with coronary artery disease.

METABOLISM, CLINICAL AND EXPERIMENTAL, vol. 55, p. 662-668.

*ISSN: 0026-0495, doi: 10.1016/j.metabol.2006.01.005*

1. Sirtori CR, Calabresi L, Baldassarre D, Franceschini G, **Cefalù AB**, Averna M (2006). CETP levels rather than polymorphisms as markers of coronary risk: Healthy athlete with high HDL-C and coronary disease - effectiveness of probucol.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 186, p. 225-227.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2006.02.024

1. Pisciotta L, Oliva CP, **Cefalù AB**, Noto D, Bellocchio A, Fresa R, Cantafora A, Patel D, Averna M, Tarugi P, Calandra S, Bertolini S (2006). Additive effect of mutations in LDLR and PCSK9 genes on the phenotype of familial hypercholesterolemia.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 186, p. 433-440.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2005.08.015

1. Monastero Roberto, **Cefalù AB**, Camarda Cecilia, Noto Davide, Camarda Lawrence K., Caldarella Rosalia, Imbornone Emilia, Averna Maurizio R., Camarda Rosolino (2006). Association of estrogen receptor alpha gene with Alzheimer's disease: A case-control study.

JOURNAL OF ALZHEIMER'S DISEASE, vol. 9, p. 273-278.

ISSN: 1387-2877, doi: 10.3233/jad-2006-9306

1. Ragusa Maria A., Costa Salvatore, **Cefalù AB**, Noto Davide, Fayer Francesca, Travali Salvatore, Averna Maurizio R., Gianguzza Fabrizio (2006). RT-PCR and in situ hybridization analysis of apolipoprotein H expression in rat normal tissues.

INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR MEDICINE, vol. 18, p. 449-455.

ISSN: 1107-3756. doi: 10.3892/ijmm.18.3.449

1. Noto Davide, Rizzo Manfredi, Barbagallo Carlo Maria, **Cefalù AB**, Lo Verde Alessia, Fayer Francesca, Notarbartolo Alberto, Averna Maurizio Rocco (2006). Low-density lipoproteins generated during an oral fat load in mild hypertriglyceridemic and healthy subjects are smaller, denser, and have an increased low-density lipoprotein receptor binding affinity. METABOLISM, CLINICAL AND EXPERIMENTAL, vol. 55, p. 1308-1316.

ISSN: 0026-0495, doi: 10.1016/j.metabol.2006.05.015

1. Carroccio Antonio, Rocco Pasquale, Rabitti Pier Giorgio, Di Prima Lidia, Forte Giovanni Battista, **Cefalù AB**, Pisello Franco, Geraci Girolamo, Uomo Generoso (2006). Plasma calprotectin levels in patients suffering from acute pancreatitis.

DIGESTIVE DISEASES AND SCIENCES, vol. 51, p. 1749-1753.

ISSN: 0163-2116, doi: 10.1007/s10620-006-9078-4

1. Romano F, Fiore B, Pezzino FM, Longobardo MT, **Cefalù AB**, Noto D, Puglisi A, Brogna A, Mattina T, Averna M, Travali S. (2005). A Novel Mutation of the DHCR7 Gene in a Sicilian Compound Heterozygote with Smith-Lemli-Opitz Syndrome.

MOLECULAR DIAGNOSIS, vol. 9(4), p. 201-204.

ISSN: 1084-8592, doi: 10.1007/BF03260092

1. Rizzo M, Barbagallo CM, Noto D, Pace A, **Cefalù AB**, Pernice V, Rubino A, Pinto V, Pieri D, Traina M, Frasher A, Notarbartolo A, Averna MR (2005). Diabetes, family history and extension of coronary atherosclerosis are strong predictors of adverse events after PTCA: a one year follow-up study.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 15, p. 361-367.

ISSN: 0939-4753. doi:10.1016/j.numecd.2005.02.004

1. Noto D, **Cefalù AB**, Barbagallo CM, Pace A, Rizzo M, Marino G, Caldarella R, Castello A, Pernice V, Notarbartolo A, Averna MR (2005). Cystatin C levels are decreased in acute myocardial infarction - Effect of cystatin C G73A gene polymorphism on plasma levels. INTERNATIONAL JOURNAL OF CARDIOLOGY, vol. 101, p. 213-217

ISSN: 0167-5273, doi: 10.1016/j.ijcard.2004.03.018

1. Di Leo E, Lancellotti S, Penacchioni JY, **Cefalù AB**, Averna M, Pisciotta L, Bertolini S, Calandra S, Gabelli C, Tarugi P (2005). Mutations in MTP gene in abeta- and hypobeta-lipoproteinemia.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 180, p. 311-318.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2004.12.004

1. Monastero R, Camarda C, **Cefalù AB**, Caldarella R, Camarda LKC, Noto D, Averna MR, Camarda R (2005). No association between the cystatin C gene polymorphism and Alzheimer's disease: A case-control study in an Italian population.

JOURNAL OF ALZHEIMER'S DISEASE, vol. 7, p. 291-295.

ISSN: 1387-2877, doi: 10.3233/jad-2005-7404

1. Rizzo M, Barbagallo CM, Noto D, Pace A, **Cefalù AB**, Pernice V, Pinto V, Rubino A, Pieri D, Traina M, Frasher A, Notarbartolo A, Averna MR (2005). Family history, diabetes and extension of coronary atherosclerosis are strong predictors of adverse events after PTCA: A one-year follow-up study.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 15, p. 361-367.

ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/j.numecd.2005.02.004

1. Lupo I, **Cefalù AB**, Bongiorno MR, Daniele O, Valenti V, Noto D, Camarda R, Savettieri G, Arico M, Averna MR (2005). A novel mutation of the extracellular matrix protein 1 gene (ECM1) in a patient with lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe disease) from Sicily.

BRITISH JOURNAL OF DERMATOLOGY, vol. 153, p. 1019-1022.

*ISSN: 0007-0963, doi: 10.1111/j.1365-2133.2005.06842.x*

1. Pisciotta L, Hamilton-Craig I, Tarugi P, Bellocchio A, Fasano T, Alessandrini P, Bon GB, Siepi D, Mannarino E, Cattin L, Averna M, **Cefalù AB**, Cantafora A, Calandra S, Bertolini S (2004). Familial HDL deficiency due to ABCA1 gene mutations with or without other genetic lipoprotein disorders.

ATHEROSCLEROSIS, vol. 172, p. 309-320.

*ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/j.atherosclerosis.2003.11.009*

1. Barbagallo CM, Averna MR, Citarrella R, Rizzo M, Amato M, Noto D, Pugliese A, **Cefalù AB**, Galluzzo A, Giordano C (2004). Transient chylomicronemia preceding the onset of insulin-dependent diabetes in a young girl with no humoral markers of islet autoimmunity.

EUROPEAN JOURNAL OF ENDOCRINOLOGY, vol. 150, p. 831-836.

*ISSN: 0804-4643, doi: 10.1530/eje.0.1500831*

1. Averna M, Paravizzini G, Marino G, Emmanuele G, **Cefalù AB**, Magro G, Bartoloni G, Ragusa M, Noto D, Barbagallo CM, Callari D, Mazzarino MC, Notarbartolo A, Travali S (2004). Beta-2-glycoprotein I is growth regulated and plays a role as survival factor for hepatocytes.

THE INTERNATIONAL JOURNAL OF BIOCHEMISTRY & CELL BIOLOGY, vol. 36, p. 1297-1305.

*ISSN: 1357-2725, doi: 10.1016/j.biocel.2003.10.017*

1. Rizzo M, Barbagallo CM, Severino M, Polizzi F, Onorato F, Noto D, **Cefalù AB**, Pace A, Marino G, Notarbartolo A, Averna RM (2003). Low-density-lipoprotein peak particle size in a Mediterranean population. EUROPEAN JOURNAL OF CLINICAL INVESTIGATION, vol. 33, p. 126-133.

*ISSN: 0014-2972. doi: 10.1046/j.1365-2362.2003.01125.x*

1. Noto D, Pace A, **Cefalù AB**, Barbagallo CM, Rizzo M, Marino G, Emmanuele G, Travali S, Notarbartolo A, Averna M (2003). Differential apolipoprotein(a) isoform expression in heterozygosity is an independent contributor to lipoprotein(a) levels variability.

CLINICA CHIMICA ACTA, vol. 328, p. 91-97.

*ISSN: 0009-8981, doi: 10.1016/S0009-8981(02)00390-X*

1. Barbagallo CM, Emmanuele G, **Cefalù AB**, Fiore B, Noto D, Mazzarino MC, Pace A, Brogna A, Rizzo M, Corsini A, Notarbartolo A, Travali S, Averna MR (2003). Autosomal recessive hypercholesterolemia in a Sicilian kindred harboring the 432insA mutation of the ARH gene. *ATHEROSCLEROSIS*, vol. 166, p. 395-400.

*ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/S0021-9150(02)00379-9*

1. Rolleri M, Vivona N, Emmanuele G, **Cefalù AB**, Pisciotta L, Guido V, Noto D, Fiore B, Barbagallo CM, Notarbartolo A, Travali S, Bertolini S, Averna MR (2003). Two Italian kindreds carrying the Arg136 -> Ser mutation of the Apo E gene: development of premature and severe atherosclerosis in the presence of epsilon 2 as second allele.

*NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES*, vol. 13, p. 93-99.

*ISSN: 0939-4753, doi: 10.1016/S0939-4753(03)80024-8*

1. Monastero R, **Cefalù AB**, Camarda C, Buglino CM, Mannino M, Barbagallo CM, Lopez G, Camarda LKC, Travali S, Camarda R, Averna MR (2003). No association between Glu298Asp endothelial nitric oxide synthase polymorphism and Italian sporadic Alzheimer's disease. *NEUROSCIENCE LETTERS*, vol. 341, p. 229-232.

*ISSN: 0304-3940, doi: 10.1016/S0304-3940(03)00210-6*

1. Longobardo MT, **Cefalù AB**, Pezzino F, Noto D, Emmanuele G, Barbagallo CM, Fiore B, Monastero R, Castello A, Molini V, Notarbartolo A, Travali S, Averna MR (2003). The C(-260)> T gene polymorphism in the promoter of the CD14 monocyte receptor gene is not associated with acute myocardial infarction.

*CLINICAL AND EXPERIMENTAL MEDICINE*, vol. 3, p. 161-165.

*ISSN: 1591-8890, doi: 10.1007/s10238-003-0020-1*

1. Noto D, Barbagallo CM, **Cefalù AB**, Cavera G, Sapienza M, Notarbartolo A, Davi G, Averna MR (2002). Factor VII activity is an independent predictor of cardiovascular mortality in elderly women of a Sicilian population: Results of an 11-year follow-up.

*THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS*, vol. 87, p. 206-210

*ISSN: 0340-6245, doi: 10.1055/s-0037-1612974*

1. Barbagallo CM, Rizzo M, **Cefalù AB**, Noto D, Scimeca A, Castello A, Sarullo F, Notarbartolo A, Averna MR (2002). Ganges in plasma lipids and low-density lipoprotein peak particle size during and after acute myocardial infarction.

*THE AMERICAN JOURNAL OF CARDIOLOGY*, vol. 89, p. 460-2.

*ISSN: 0002-9149, doi: 10.1016/S0002-9149(01)02270-6*



1. Barbagallo CM, Polizzi F, Severino M, Onorato F, Noto D, **Cefalù AB**, Rizzo M, Notarbartolo A, Averna MR (2002). Distribution of risk factors, plasma lipids, lipoproteins and dyslipidemias in a small Mediterranean island: the Ustica Project.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 12, p. 267-274.

*ISSN: 0939-4753*

1. Barbagallo CM, Cavera G, Sapienza M, Noto D, **Cefalù AB**, Polizzi F, Onorato F, Rini G, Di Fede G, Pagano M, Montalto G, Rizzo M, Descovich G, Notarbartolo A, Averna MR (2002). Nutritional characteristics of a rural Southern Italy population: The Ventimiglia di Sicilia project.

JOURNAL OF THE AMERICAN COLLEGE OF NUTRITION, vol. 21, p. 523-529.

*ISSN: 0731-5724, doi: 10.1080/07315724.2002.10719250*

1. Monastero R, Caldarella R, Mannino M, **Cefalù AB**, Lopez G, Noto D, Camarda C, Camarda LKC, Notarbartolo A, Averna MR, Camarda R (2002). Lack of association between angiotensin converting enzyme polymorphism and sporadic Alzheimer's disease.

NEUROSCIENCE LETTERS, vol. 335, p. 147-149.

*ISSN: 0304-3940, doi: 10.1016/S0304-3940(02)01182-5*

1. Barbagallo CM, Polizzi F, Severino M, Rizzo M, Vivona N, Onorato F, Caldarella R, **Cefalù AB**, Noto D, Notarbartolo A, Averna MR (2001). ApoE polymorphism in a small Mediterranean island: Relationships with plasma lipids, lipoproteins and LDL particle size.

EUROPEAN JOURNAL OF EPIDEMIOLOGY, vol. 17, p. 707-713.

*ISSN: 0393-2990, doi: 10.1023/A:1015618216828*

1. Barbagallo CM, Cavera G, Sapienza M, Noto D, **Cefalù AB**, Pagano M, Montalto G, Notarbartolo A, Averna MR (2001). Prevalence of overweight and obesity in a rural southern Italy population and relationships with total and cardiovascular mortality: the Ventimiglia di Sicilia project.

INTERNATIONAL JOURNAL OF OBESITY, vol. 25, p. 185-190.

*ISSN: 0307-0565, doi:10.1038/sj.ijo.0801321*

1. Parrinello G, Barbagallo CM, Pinto A, Amato P, Cecala MG, Noto D, **Cefalù AB**, Scalisi G, Notarbartolo A, Averna MR, Licata G (2001). Carotid atherosclerosis in hypercholesterolemic patients: Relationship with cardiovascular events.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 11, p. 96-103.

ISSN: 0939-4753

1. Averna M, Barbagallo CM, Ganci A, Giammarresi C, **Cefalù AB**, Sparacino V, Caputo F, Basili S, Notarbartolo A, Davi G (2001). Determinants of enhanced thromboxane biosynthesis in renal transplantation.

KIDNEY INTERNATIONAL, vol. 59, p. 1574-1579.

ISSN: 0085-2538, doi:10.1046/j.1523-1755.2001.0590041574.x

1. Noto D, Barbagallo CM, Cavera G, **Cefalù AB**, Caimi G, Marino G, Lo Coco L, Caldarella R, Notarbartolo A, Averna MR (2001). Leukocyte count, diabetes mellitus and age are strong predictors of stroke in a rural population in southern Italy: an 8-year follow-up. ATHEROSCLEROSIS, vol. 157, p. 225-231.

ISSN: 0021-9150, doi: 10.1016/S0021-9150(00)00716-4

1. **Cefalù AB**, Barbagallo CM, Sesti E, Caldarella R, Polizzi F, Marino G, Noto D, Rolleri M, Travali S, Scalisi G, Notarbartolo A, Corsini A, Bertolini S, Averna MR (2001). Italian familial defective apolipoprotein B patients share a unique haplotype with other Caucasian patients.

CLINICAL AND EXPERIMENTAL MEDICINE, vol. 1, p. 151-154, ISSN: 1591-8890, doi: 10.1007/s10238-001-8027-y

1. **Cefalù AB**, Emmanuele G, Marino G, Fiore B, Caldarella R, Vivona N, Noto D, Barbagallo CM, Costa S, Gueli MC, Bertolini S, Notarbartolo A, Travali S, Averna MR (2001). Effectiveness of screening for known mutations in Sicilian patients with "probable" familial hypercholesterolemia.

NMCD. NUTRITION METABOLISM AND CARDIOVASCULAR DISEASES, vol. 11, p. 394-400.

ISSN: 0939-4753

1. Barbagallo CM, **Cefalù AB**, Scalisi G, Polizzi F, Amato S, Pintacuda S, Cuffaro MP, Sparacino V, Caputo F, Notarbartolo A, Averna MR (2000). Effetti della dieta mediterranea sui lipidi plasmatici e sul rischio cardiovascolare in portatori di trapianto renale.

GIORNALE DI TECNICHE NEFROLOGICHE & DIALITICHE, vol. 12, p. 20-25.

ISSN: 0394-9362

1. Manunta M, Le moli C, Scalisi G, Polizzi F, Onorato F, Noto D, **Cefalù AB**, Cavera G, Barbagallo CM, notarbartolo A, averna MR. (1999). Esperienza clinica di un programma di personalizzazione dietetica nel trattamento nutrizionale di pazienti dislipidemic.

GIORNALE ITALIANO DI NUTRIZIONE CLINICA E PREVENTIVA, vol. 8(2), p. 153-159

ISSN: 1122-2239

1. Barbagallo CM, Pinto A, Gallo S, Parrinello G, Caputo F, Sparacino V, **Cefalù AB**, Novo S, Licata G, Notarbartolo A, Averna MR (1999). Carotid atherosclerosis in renal transplant recipients - Relationships with cardiovascular risk factors and plasma lipoproteins. *TRANSPLANTATION*, vol. 67, p. 366-371

ISSN: 0041-1337, doi: 10.1097/00007890-199902150-00005

1. Wu JS, Kim J, Li Q, Kwok PY, Cole TG, **Cefalù AB**, Averna M, Schonfeld G (1999). Known mutations of apoB account for only a small minority of hypobetalipoproteinemia.

*JOURNAL OF LIPID RESEARCH*, vol. 40, p. 955-959.

ISSN: 0022-2275, doi.org/10.1016/S0022-2275(20)32131-3

1. Srivastava RAK, Srivastava N, Averna M, **Cefalù AB**, Schonfeld G (1999). Molecular bases of low production rates of apolipoprotein B-100 and truncated apoB-82 in a mutant HepG2 cell line generated by targeted modification of the apolipoprotein B gene.

*JOURNAL OF LIPID RESEARCH*, vol. 40, p. 901-912.

ISSN: 0022-2275, doi.org/10.1016/S0022-2275(20)32125-8

1. Noto D, Barbagallo CM, Lo Cascio A, **Cefalù AB**, Cavera G, Caldarella R, Marino G, Travali S, Cutaia I, Maringhini S, Notarbartolo A, Averna M (1999). Lipoprotein(a) levels in relation to albumin concentration in childhood nephrotic syndrome.

*KIDNEY INTERNATIONAL*, vol. 55, p. 2433-2439.

ISSN: 0085-2538, doi: 10.1046/j.1523-1755.1999.00489.x

1. Barbagallo CM, **Cefalù AB**, Gallo S, Rizzo M, Noto D, Cavera G, Camemi AR, Marino G, Caldarella R, Notarbartolo A, Averna MR (1999). Effects of Mediterranean diet on lipid levels and cardiovascular risk in renal transplant recipients.

*NEPHRON*, vol. 82, p. 199-204.

ISSN: 0028-2766, doi:10.1159/000045403

1. Srivastava RAK, Toth L, Srivastava N, Hinsdale ME, Maeda N, **Cefalù AB**, Averna M, Schonfeld G (1999). Regulation of the apolipoprotein B in heterozygous hypobetalipoproteinemic knock-out mice expressing truncated apoB, B81. Low production and enhanced clearance of apoB cause low levels of apoB.

*MOLECULAR AND CELLULAR BIOCHEMISTRY*, vol. 202, p. 37-46.

ISSN: 0300-8177, doi: 10.1023/A:1007030531478

1. Barbagallo CA, Averna MR, Sparacino V, **Cefalù AB**, Caputo F, Noto D, Verghi F, Notarbartolo A, Barbagallo CM (1996). HDL subfractions distribution in renal transplant recipients: Lack of evidence of a reduction of HDL(2) particles.

NEPHRON, vol. 72, p. 407-412.

ISSN: 0028-2766, doi: 10.1159/000188904

1. Barbagallo CM, Averna MR, Liotta A, La Grutta S, Maggio C, Casimiro L, **Cefalù AB**, Notarbartolo A (1995). Plasma-levels of lipoproteins and apolipoproteins in congenital hypothyroidism. Effects of L-Thyroxine substitution therapy.

METABOLISM, CLINICAL AND EXPERIMENTAL, vol. 44, p. 1283-1287.

ISSN: 0026-0495, doi:10.1016/0026-0495(95)90030-6

1. Barbagallo CM, Averna MR, Sparacino V, Galione A, Caputo F, Scafidi V, Amato S, Mancino C, **Cefalù AB**, Notarbartolo A (1993). Lipoprotein (a) levels in end-stage renal failure and renal transplantation. NEPHRON, vol. 64, p. 560-564.

ISSN: 0028-2766, doi: 10.1159/000187400

1. Barbagallo CM, Averna MR, Cavera G, Noto D, Di Marco T, La Placa FP, Lanigra M, **Cefalù AB**, Notarbartolo A (1992). Plasma lipids and apoproteins. The effect of cigarette smoking.

RECENTI PROGRESSI IN MEDICINA, vol. 83, p. 127-130.

ISSN: 0034-1193

## **TRATTATISTICA**

**E' Autore dei seguenti capitoli in trattati e manuali:**

### **La Terapia Genica delle Malattie Cardiovascolari**

M. Averna, A.B. Cefalù

In: "Malattie Cardiovascolari - Prospettive Future" (Coordinamento Editoriale: Enzo Manzato).

Mosby-Italia, 2001

### **Stress ossidativo e antiossidanti naturali**

M. Averna, C.M. Barbagallo, A. Cefalù, D. Noto

In: Alterazioni metaboliche lipidiche (Coordinamento Editoriale: Alberto Notarbartolo).

Istituto Danone, Stamperia Artistica Nazionale, Torino 2002

### **Alimentazione e geni**

M. Averna, A. Cefalù, A. Notarbartolo, D. Noto

In: Alterazioni metaboliche lipidiche (Coordinamento Editoriale: Alberto Notarbartolo).

Istituto Danone, Stamperia Artistica Nazionale, Torino 2002

### **La genetica delle iperlipidemie**

M. Averna, A. Cefalù, D. Noto

In: Alterazioni metaboliche lipidiche (Coordinamento Editoriale: Alberto Notarbartolo).

Istituto Danone, Stamperia Artistica Nazionale, Torino 2002

### **Ipo e Iper alfalipoproteinemie**

M.R. Averna, D. Noto, A.B. Cefalù

Manuale delle Dislipidemie e dell'Arteriosclerosi (a cura di A. Pujja e A. Notarbartolo)

Edizioni PRO.SA., Catanzaro 2004

### **Le Ipocolesterolemie**

M.R. Averna, D. Noto, A.B. Cefalù

Manuale delle Dislipidemie e dell'Arteriosclerosi (a cura di A. Pujia e A. Notarbartolo)

Edizioni PRO.SA., Catanzaro 2004

### **La Suscettibilità genetica alle Malattie Cardiovascolari**

M.R. Averna, A.B. Cefalù

Manuale delle Dislipidemie e dell'Arteriosclerosi (a cura di A. Pujia e A. Notarbartolo)

Edizioni PRO.SA., Catanzaro 2004

### **Complicanze cardiovascolari**

E. Manzato, F. Cacciapuoti, A.B. Cefalù

Principi di obesologia (a cura di P. Iannella, M. Averna, E. Manzato)

Edizioni Pharma Project Group, Saronno (VA) 2013

ISBN: 8886758227

### **Complicanze cardiovascolari**

E. Manzato, F. Cacciapuoti, A.B. Cefalù

Principi di obesologia

PPG Pharma Project Group Edizioni, 2014, 201-245

ISBN/EAN: 9788886758222

## **Dislipidemie**

M Averna, C Barbagallo, AB Cefalù, D Noto

SIMI Handbook - Terapia medica

Edra Masson Editore, 2017; 917-931.

ISBN/EAN: 9788821441783

## **ATTIVITA' SCIENTIFICHE**

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

- Attività Gruppo di Ricerca in collaborazione con Prof. Gustav Schonfeld, Washington University of St Louis, School of Medicine, St Louis (MO) USA, Atherosclerosis, Nutrition and Lipid Research Division. Progetti Finanziati con Grants National Institutes of Health (NIH): HL R01 42460, HL 59515, DK20579, R01 HL4246006

**Esiti di ricerca: 4 pubblicazioni scientifiche (n 60, 63, 130, 131, 134 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Componente Unità di Ricerca, Progetto ex 40%, MIUR, anno 2000, dal titolo "Il gene ABC1 e i geni candidati responsabili del fenotipo "LOW HDL": studi genetici e metabolici". Protocollo MM06178194

**Esiti di ricerca: 1 pubblicazione scientifica (n 106 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Attività Gruppo di Ricerca Multicentrico internazionale coordinato dal Prof S. Kathiresan, Center for Human Genetic Research and Cardiovascular Research Center, Massachusetts General Hospital, Boston, USA. Ricerca finanziata da grants del National Heart Lung and Blood Institute (NHLBI) e European Union (Resolve: FP7-305707; TransCard: FP7-603091-2)

**Esiti di ricerca: 1 pubblicazione scientifica (n 42 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Attività Gruppo di Ricerca in collaborazione con Dr. M. Peterfy, Department of Medicine, David Geffen School of Medicine, University of California, Los Angeles, USA. Progetto finanziato con Grant del National Institutes of Health (NIH) - Grant HL-028481

**Esiti di ricerca: 2 pubblicazioni scientifiche (n 61, 69 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Attività Gruppo di Ricerca Multicentrico internazionale coordinato dalla Prof P. Tarugi, Università di Modena e Reggio Emilia. Ricerca finanziata da grants MIUR-PRIN 2010-2011 (Grant No. 2010C4JJWB) e un "operating grant" da Canadian Institutes of Health Research (MOP-123279)

#### **Esiti di ricerca: 1 pubblicazione scientifica (n 32 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Attività Gruppo di Ricerca in collaborazione con Prof S. Kathiresan, Center for Human Genetic Research and Cardiovascular Research Center, Massachusetts General Hospital, Boston, USA. Attività di ricerca finanziate supportata da i seguenti grants: Grant 2009-RLKXPF "PRIN 2009" del MIUR, National Institutes of Health (NIH) R01 HL-107816, K08-HL-114642, R01 HL-107816

#### **Esiti di ricerca: 3 pubblicazioni scientifiche (n 49, 50, 58 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Partecipazione al "Global Burden of Metabolic Risk Factors for Chronic Diseases Collaboration". Studio collaborativo multicentrico internazionale finanziato da: UK Medical Research Council, National Institute for Health Research Comprehensive Biomedical Research Centre at Imperial College Healthcare NHS Trust, National Institute of Health grant RO1 DK090435, UK Medical Research Council, National Institute for Health Research Comprehensive Biomedical Research Centre at Imperial College Healthcare NHS Trust

#### **Esiti di ricerca: 1 pubblicazione scientifica (n 48 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- Partecipante al gruppo di ricerca del Progetto PON03PE0021.6-1, D.D. n. 713/Ric. Del 29/10/2010. Titolo: DRUG DELIVERY: VEICOLI PER UN'INNOVAZIONE SOSTENIBILE. Responsabile Scientifico: Prof. Gennara Cavallaro (Università di Palermo)

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

- Componente Unità di Ricerca, Progetto Innovativo finanziato con fondi di Ateneo (bando 2007) dal titolo: "Terapia innovativa della Ipercolesterolemia Familiare basata sulla inattivazione del gene PCSK9". ID 2007-ATE-1340
- Responsabile Scientifico, Progetto di Ateneo "ex-60%" (bando 2007) dal titolo "Studio genetico sulla regione 3' UTR del gene del recettore delle LDL e ruolo dei microRNA nella ipobetalipoproteinemia". ID 2007-ATE-03980
- Componente dell'Unità di ricerca, Progetto di Ateneo "ex-60%" (bando 2004) dal titolo "Studio Biochimico e Genetico delle alterazioni del metabolismo lipidico in corso di NON ALCOHOLIC FATTY LIVER DISEASE (NAFLD)"
- Componente dell'Unità di ricerca, Progetto di Ateneo "ex-60%" (bando 2005) dal titolo "Studio genetico dell'iperalfalipoproteinemia primitiva"
- Componente dell'Unità di ricerca, Progetto di Ateneo "ex-60%" (bando 2006) dal titolo "Studio genetico sul gene PCSK9 nella ipercolesterolemia autosomica dominante"
- Componente dell'Unità Operativa di uno studio Multicentrico Internazionale finanziato da UNILEVER CORPORATE RESEARCH (2007) dal titolo: "Studio sugli aspetti genetici del rischio di malattia cardiaca coronarica in volontari con ipercolesterolemia familiare"
- Componente dell'Unità di ricerca, Progetto di Ateneo "ex-60%" (bando 2009) dal titolo "PCSK9 e colesterolo LDL: dalla regolazione genica alla modulazione farmacologica"
- Dal 1989 membro operativo della sezione " Fattore di rischio lipidico " del Progetto Epidemiologico "Progetto salute Ventimiglia" facente parte di un progetto finalizzato dell'Assessorato alla Sanità della Regione Sicilia
- Componente dell'unità di ricerca, P.O. FESR Sicilia 2014-2020, AZIONE 1.1.5 dal titolo "Alimenti nutraceutica e salute – valutazione di un olio extravergine di oliva salutistico - Progetto TRIAL.

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

Responsabile Scientifico Unità di ricerca di progetto multicentrico, Progetto "Giovani Ricercatori" del Ministero della Salute (bando 2007) dal titolo "Epidemiology and risk factors for Mild Cognitive Impairment, Alzheimer's disease and dementia. The Zabut Aging Project: 5-year follow-up study on a rural Sicilian population". ID Pratica di ateneo 2007-NAZ-0105

#### **Esiti di ricerca: 2 pubblicazioni scientifiche (n 14, 20 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

#### **ALTRE COLLABORAZIONI SCIENTIFICHE**

- **1999-presente:** Dipartimento di Scienze Bio-mediche, Università di Catania, Italia (Prof. Salvatore Travali)



seguire)

**Esiti di ricerca: 12 pubblicazioni scientifiche (n 90, 96, 99, 108, 110-114, 125, 126 dell'elenco delle pubblicazioni a**

- **2004-presente:** Dipartimento di Scienze Mediche, Università di Modena e Reggio Emilia, Modena, Italia (Prof. Sebastiano Calandra)

**Esiti di ricerca: 11 pubblicazioni scientifiche (n 8, 21, 22, 32, 39, 49, 53, 81, 94, 102, 106 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- **2006-presente:** Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari, Università degli Studi di Milano, Milano, Italia (Proff. Alberico L. Catapano, Laura Calabresi, Danilo G. Norata)

**Esiti di ricerca: 4 pubblicazioni scientifiche (n 7, 43, 99, 67, 85, dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- **2011-presente:** Department of Pediatric Gastroenterology, Pediatrics Center of Excellence, Tehran University of Medical Sciences, Iran (Prof. Nima Rezaei)

**Esiti di ricerca: 1 pubblicazione scientifica (n 62 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

- **2012-presente:** Washington University of St Louis, School of Medicine, St Louis (MO) USA, Department of Medicine, Division of Gastroenterology (Prof. Nicholas O. Davidson)
- **2012-presente:** Dipartimento di Farmacia, Università di Parma, Parma, Italia (Prof. F. Bernini)

**Esiti di ricerca: 1 pubblicazione scientifica (n 29 dell'elenco delle pubblicazioni a seguire)**

#### **AMBITI DI RICERCA**

- Disordini ereditari del metabolismo lipidico

- Aterosclerosi;

- Epidemiologia clinica;

- Epidemiologia genetica;

- Malattie rare del metabolismo.