

## Curriculum Vitae

### INFORMAZIONI PERSONALI

**Nome** ROSA SANTACROCE  
**Indirizzo** DIP.TO DI MEDICINA CLINICA E SPERIMENTALE – UNIVERSITÀ DI FOGGIA –  
AOU “OSPEDALI RIUNITI”, VIALE PINTO, 71122 FOGGIA  
**Telefono**  
**Fax**  
**E-mail** rosa.santacroce@unifg.it  
**Nazionalità** Italiana

**Incarico attuale** Professore Associato di Genetica Medica con qualifica di Dirigente Biologo

### ESPERIENZA LAVORATIVA

**Dal 2019 a oggi** Professore Associato in Genetica Medica presso “Servizio di Genetica Medica” presso l’Azienda Ospedaliero-Universitaria “Ospedali Riuniti” di Foggia  
**Dal 2019 a oggi** *Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (accesso Non medici) dell’Università degli Studi di Foggia.*  
**Dal 2021 al 2022** *Presidente del corso di Laurea Magistrale Scienze delle professioni sanitarie tecniche diagnostiche dell’Università degli Studi di Foggia.*  
**Dal 2007 al 2019** Ricercatore in Genetica Medica presso “Servizio di Genetica Medica” presso l’Azienda Ospedaliero-Universitaria “Ospedali Riuniti” di Foggia  
**Dal 2008 a oggi** Dirigente biologo incaricato presso l’Azienda Ospedaliero-Universitaria “Ospedali Riuniti” di Foggia con incarico dirigenziale presso il servizio di Genetica Medica.  
**Dal 2003 al 2006** Assegnista di ricerca presso il Servizio di Genetica Medica (settore scientifico-disciplinare MED/03)  
**Dal 1999 al 2001** Stage di perfezionamento in biologia molecolare svolto presso la “School of Medicine”, University of Pennsylvania, USA Molecular Biology Diagnostic Unit del Children’s Hospital of Philadelphia diretto dal Prof. P. Fortina.  
**Dal 1998 al 2003** Ricercatrice Biologa presso il Laboratorio di Aterosclerosi e Trombosi dell’IRCSS “Casa Sollievo della Sofferenza” (San Giovanni Rotondo, Foggia).  
• **Nome e indirizzo datore di lavoro** Università degli Studi di Foggia, Dip.to di Medicina Clinica e Sperimentale, Viale Pinto - Foggia  
• **Tipo di azienda o settore** Università degli Studi di Foggia in convenzione con Policlinico Universitario “ Riuniti” di Foggia.  
• **Tipo di impiego** Professore Associato in convenzione assistenziale (Dirigente Biologo)

### CARRIERA ACCADEMICA E FORMAZIONE PROFESSIONALE

**Dal 2019** Professore Associato in Genetica Medica  
**Dal 2007** Ricercatore universitario di Genetica Medica (settore scientifico-disciplinare MED/03)  
**2012** Master Universitario di Il Livello In “Genetica Forense” presso Università degli Studi di

	Roma "Tor Vergata"
2009	Dottorato di Ricerca in "Medicina molecolare dell'adulto e del bambino" presso l'Università degli Studi di Foggia.
2006	Specializzazione in Genetica Medica (votazione 70/70)
1997	Laurea in Scienze Biologiche (votazione 107/110)
1989	Maturità Scientifica

## ATTIVITA' ISTITUZIONALE E ACCADEMICA

Dal 2007 a oggi

■ *Titolare dell'insegnamento di Genetica Umana e titolare dell'insegnamento di Genetica Medica per i corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie della Facoltà di*

Dal 2016 a 2018

*Medicina e Odontoiatria, Università degli Studi di Foggia e e per il Corso di Laurea in Scienze e Tecnologie Biomolecolari presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Foggia.*

■ *Titolare dell'insegnamento di Genetica per la scuola di Specializzazione in Medicina Interna e per la scuola di Specializzazione in Genetica Medica presso l'Università degli Studi di Foggia.*

■ *Titolare dell'insegnamento di Genetica Medica per il corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Mediche e Medicina Molecolare, Università degli Studi di Bari.*

## RELATORE AI CORSI DI AGGIORNAMENTO

2008, Foggia – Corso di Formazione "Il prelievo dei campioni biologici: primo step per la qualità": I test genetici per la coagulazione, organizzato da Ospedali Riuniti di Foggia.

2008, Foggia – 1a Giornata Europea Malattie Rare: Tavola rotonda, organizzato da Ospedali Riuniti di Foggia.

2009, Foggia – Corso di Formazione: "Appropriatezza nella Medicina di Laboratorio": Appropriatezza della richiesta del test genetico in coagulazione, organizzato da Ospedali Riuniti di Foggia.

2011, Foggia- Master in Emostasi e Trombosi organizzato da Università degli Studi di Foggia.

2011, Torre a Mare (Bari) - Convegno "Emofilia in movimento" organizzato dall'Associazione emofilici di Bari.

2012, Foggia- Docente al Master in Emostasi e Trombosi organizzato da Università degli Studi di Foggia.

2013, Foggia- Docente al Master in Emostasi e Trombosi organizzato da Università degli Studi di Foggia.

2014, Foggia- Docente al Master in Emostasi e Trombosi organizzato da Università degli Studi di Foggia.

2014, Alberobello (Bari)- LA TERAPIA DELL'EMOFILIA 3° Corso di Autoinfusione per il Trattamento Domiciliare dell'Emofilia. Corso di formazione teorico-pratico di base.

2014, Trani- Corso di Aggiornamento "Genetica molecolare nella diagnosi delle malattie genetiche. La diagnostica di laboratorio integrata alla pratica clinica".

2014, Lecce - Corso di Aggiornamento "Genetica molecolare nella diagnosi delle malattie genetiche. La diagnostica di laboratorio integrata alla pratica clinica".

2015, Lecce - Corso di Aggiornamento "Genetica molecolare nella diagnosi delle malattie genetiche. La diagnostica di laboratorio integrata alla pratica clinica- Parte II."

2015, Alberobello (Bari)- LA TERAPIA DELL'EMOFILIA 3° Corso di Autoinfusione per il Trattamento Domiciliare dell'Emofilia. Corso di formazione teorico-pratico di base.

2015, Otranto- Docente al Corso "Incontri Idruntini di Addestramento Permanente alla Cura dell'Emofilia e delle Coagulopatie Rare".

2018, Monopoli- Docente al Corso "L'Emofilia: i giovedì dell'ospedale di Monopoli" – La genetica dell'Emofilia e la diagnosi prenatale.

2022, *on line* - CORSO FORMAZIONE REGIONALE PBM/EET 1° MODULO.

2023, *on line* - CORSO FORMAZIONE REGIONALE PBM/EET 1° MODULO.

## ALTRE CAPACITÀ E COMPETENZE

Competenze non precedentemente indicate.

**MADRELINGUA** ITALIANO

### ALTRE LINGUE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

INGLESE : CERTIFICAZIONE B2 OTTENUTA A MARZO 2019

Eccellente

Buona

Buona

### ALTRE LINGUE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

SPAGNOLO

Buona

Elementare

Elementare

Pubblicazioni su riviste internazionali

1. Santacroce R., Bossone A., Brancaccio V., Fortina P., Di Minno G., Margaglione M.: In the presence of other inherited or acquired high-risk situations, the Factor V Cambridge mutation maybe an additional thrombophilic risk, through its effect on APC sensitivity. *Thrombosis and Haemostasis*, 2000; 83: 963-4.
2. Margaglione M., Santacroce R., Colaizzo D., Seripa D., Vecchione G., Lupone M.R., De Lucia D., Fortina P., Grandone E., Di Minno G.: A G-to A mutation in IVS-3 of the human gamma fibrinogen gene causing afibrinogenemia due to abnormal RNA splicing. *Blood*, 2000; 96: 2501-05.
3. Fortina P., Delgrosso K., Sakazume T., Santacroce R., Mounterau S., Su H.-J., Graves D., McKenzie S., Surrey S.: A simple two-color array-based approach for mutation detection. *European Journal of Human Genetics*, 2000; 8: 884-894.
4. Su H.-J, Fortina P., Sakazume T., Santacroce R.: Factor v mutation detection: field-enhanced hybridization improves speed and efficiency. *Blood* 2000; 96 (11 part II) 78.
5. Vecchione G., Casetta B., Santacroce R., Margaglione M.: A comprehensive on-line digestion-liquid chromatography/mass spectrometry/collision-induced dissociation mass spectrometry approach for the characterization of human fibrinogen. *Rapid Commun. Mass Spectrom.* 2001; 15: 1383-1390.
6. Margaglione M., Vecchione G., Santacroce R., D'Angelo F., Casetta B., Papa M.L., Grandone E., Di Minno G.: A frameshift mutation in the human fibrinogen Aalpha-chain (Aalpha (499) Ala frameshift stop) leading to dysfibrinogen San Giovanni Rotondo. *Thrombosis and Haemostasis*, 2001; 86: 1483-8.
7. Bossone A., D'Angelo F., Santacroce R., De Lucia D., Margaglione M.: Factor V Arg2074Cys: a novel missense mutation in the C2 domain of factor V. *Thrombosis and Haemostasis*, 2002; 87: 923-4.
8. Ferraris A., Rappaport E., Santacroce R., Pollak E., Krantz I., Toth S., Lysholm F., Margaglione M., Restagno G., Dallapiccola B., Surrey S., Fortina P.: Pyrosequencing for detection of mutations in the connexin 26 (GJB2) and mitochondrial 12S RNA (MTRNR1) genes associated with hereditary hearing loss. *Human Mutation*, 2002; 20: 312-20.
9. Kudaravalli R., Tidd T., Pinotti M., Ratti A., Santacroce R., Margaglione M.,

- Dallapiccola B., Bernardi F., Fortina P., Devoto M., Pollak E.: Polymorphic changes in the 5' flanking region of factor VII have a combined effect on promoter strength. *Thrombosis and Haemostasis*, 2002; 88: 763-7.
10. Santacroce R., Ratti A., Caroli F., Foglieni B., Ferrarsi A., Cremonesi L., Margaglione M., Seri M., Ravazzolo R., Restagno G., Dalla piccola B., Rappaport E., Pollak E., Surrey S., Ferrari M., Fortina P.: Analysis of clinically relevant single-nucleotide polymorphisms by use of microelectronic array technology. *Clinical Chemistry*, 2002; 48: 2124-30.
  11. Santacroce R., Cappucci F., Di Perna P., Sessa F., Margaglione M.: Protein Z gene polymorphisms are associated with protein Z plasma levels. *J Thromb Haemost.* 2004 Jul; 2(7): 1197-9.
  12. D'Andrea G., D'ambrosio R.L., Di Perna P., Chetta M., Santacroce R., Brancaccio V., Grandone E., Margaglione M.: A polymorphism in VKORC1 gene is associated with an inter-individual variability in the dose-anticoagulant effect of warfarin. *Blood*. 2005 Jan 15; 105(2): 645-9.
  13. Abdulmalik O, Safo MK, Lerner NB, Ochotorena J, Daikhin E, Lakka V, Santacroce R, Abraham DJ, Asakura T.: Characterization of hemoglobin bassett ( $\alpha$ 94Asp $\rightarrow$ Ala), a variant with very low oxygen affinity. *Am J Hematol*. 2004 Oct 19; 77(3): 268-276.
  14. Santacroce R., Cappucci F., Pisanelli D., Perricone C., Papa M.L., Santoro R., Grandone E., Margaglione M.: Inherited abnormalities of fibrinogen: 10-year clinical experience of an Italian group. *Blood Coagulation and Fibrinolysis*, 2006 Jun; 17(4): 235-40.
  15. Santacroce R., Vecchione G., Tomaiuolo M., Sessa F., Sarno M., Colaizzo D., Grandone E., Margaglione M.: Identification of fetal gender in maternal blood is a helpful tool in the prenatal diagnosis of haemophilia. *Haemophilia*, 2006 Jul; 12(4): 417-22.
  16. Santacroce R., Sarno M., Cappucci F., Sessa F., Colaizzo D., Brancaccio V., Grandone E., Margaglione M.: Low protein Z levels and risk of occurrence of deep vein thrombosis. *J Thromb Haemost.*, 2006 Nov; 4 (11):2417-22.
  17. D'Ambrosio R., Santacroce R., Di Perna P., Sarno M., Romondia A., Margaglione M.: A description of a new case of combined Factor V and Factor VIII deficiency: the LMAN1 M1T is a frequent cause in Italian patients. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2007 Mar; 18(2): 203-4.
  18. Schirinzi A, Centra M, Prattichizzo C, Gigante M, De Fabritiis M, Giancaspro V, Petrarulo F, Santacroce R., Margaglione M, Gesualdo L, Ranieri E.: Identification of GLA gene deletions in Fabry patients by Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA). *Mol Genet Metab.*, 2008 Jul; 94(3): 382-385.
  19. Santacroce R, Santoro R, Sessa F, Iannaccaro P, Sarno M, Longo V, Gallone A, Vecchione G, Muleo G, Margaglione M. Screening of mutations of hemophilia A in 40 Italian patients: a novel G-to-A mutation in intron 10 of the F8 gene as a putative cause of mild hemophilia A in southern Italy. *Blood Coagul Fibrinolysis*, 2008 Apr; 19(3):197-202.
  20. Margaglione M, Castaman G, Morfini M, Rocino A, Santagostino E, Tagariello G, Tagliaferri AR, Zanon E, Bicocchi MP, Castaldo G, Peyvandi F, Santacroce R, Torricelli F, Grandone E, Mannucci PM; AICE-Genetics Study Group. The Italian AICE-Genetics hemophilia A database: results and correlation with clinical phenotype. *Haematologica*, 2008 May; 93(5):722-8.
  21. Santacroce R, Aquila M, Belvini D, Castaldo G, Garagiola I, Giacomelli SH, Lombardi AM, Minuti B, Riccardi F, Salviato R, Tagliabue L, Grandone E,

- Margaglione M; AICE-Genetics Study Group. Identification of 217 unreported mutations in the F8 gene in a group of 1,410 unselected Italian patients with hemophilia A. *J Hum Genet.* 2008; 53(3): 275-84.
22. Bukvic N, Sportelli F, Sessa F, Longo V, Roberti MG, Santacroce R, Margaglione M. Coexistence of beta-thalassemia and hereditary hemochromatosis in homozygosity: a possible synergic effect? *Hemoglobin.* 2009;33(2):155-7
  23. Chetta M, Drmanac A, Santacroce R, Grandone E, Surrey S, Fortina P, Margaglione M. Identification of FVIII gene mutations in patients with hemophilia A using new combinatorial sequencing by hybridization. *Indian J Hum Genet.* 2008 May;14(2):55-64.
  24. Santacroce R, Longo V, Bafunno V, Sessa F, Chetta M, Sarno M, Bukvic N, D'Andrea G, Tomaiuolo M, Margaglione. Detection of new deletions in a group of Italian patients with Hemophilia A by multiplex ligation-dependent probe amplification. *M. Genet Test Mol Biomarkers.* 2009 Oct; 13(5):573-6.
  25. Coppola A, Margaglione M, Santagostino E, Rocino A, Grandone E, Mannucci PM, Di Minno G; AICE PROFIT Study Group. Factor VIII gene (F8) mutations as predictors of outcome in immune tolerance induction of hemophilia A patients with high-responding inhibitors. *J Thromb Haemost.* 2009 Nov; 7(11):1809-15.
  26. Lapecorella M, Santacroce R, Napolitano M, Bafunno V, Favuzzi G, Longo V, Grandone E, Mariani G, Margaglione. A platelet defect modulates bleeding in mild hemophilia: the tale of 2 brothers. *M. Clin Appl Thromb Hemost.* 2009 Dec; 15(6):715-6.
  27. Bafunno V, Santacroce R, Chetta M, D'Andrea G, Pisanelli D, Sessa F, Trotta T, Tagariello G, Peyvandi F, Margaglione M. Polymorphisms in genes involved in autoimmune disease and the risk of FVIII inhibitor development in Italian patients with haemophilia A. *Haemophilia.* 2009 Dec 14.
  28. Querques G, Zerbib J, Santacroce R, Margaglione M, Delphin N, Rozet JM, Kaplan J, Martinelli D, Delle Noci N, Soubrane G, Souied EH. Functional and clinical data of Best vitelliform macular dystrophy patients with mutations in the BEST1 gene. *Mol Vis.* 2009 Dec 31; 15:2960-72.
  29. Querques G, Zerbib J, Santacroce R, Margaglione M, Delphin N, Querques L, Rozet JM, Kaplan J, Souied EH. The spectrum of subclinical Best vitelliform macular dystrophy in subjects with mutations in BEST1 gene. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2011 Jun 28;52(7):4678-84.
  30. Bukvic N, Carri VD, Di Cosola ML, Pustorino G, Cesarano C, Chetta M, Santacroce R, Sarno M, Sessa F, Longo V, Novelli A, Gentile M, Margaglione M. Familial X;Y translocation with distinct phenotypic consequences: Characterization using FISH and array CGH. *Am J Med Genet A.* 2010 Jul;152A(7):1730-4.
  31. Castaman G, Giacomelli SH, Mancuso ME, D'Andrea G, Santacroce R, Sanna S, Santagostino E, Mannucci PM, Goodeve A, Rodeghiero F. Deep intronic variations may cause mild hemophilia A. *J Thromb Haemost.* 2011 Aug;9(8):1541-8.
  32. Bafunno V, Santacroce R, Margaglione M. The risk of occurrence of venous thrombosis: focus on protein Z. *Thromb Res.* 2011 Dec;128(6):508-15. Review.
  33. Grandone E, Tiscia G, Cappucci F, Favuzzi G, Santacroce R, Pisanelli D, Soli F, Legnani C, Rizzo MA, Palareti G, Margaglione M. Clinical histories and molecular characterization of two afibrinogenemic patients: insights into clinical management. *Haemophilia.* 2012 Jan;18(1): 16-18.

34. Bafunno V, Santacroce R, Chetta M, Peyvandi F, Sessa F, Chinni E, Longo V, Margaglione M. Polymorphic miRNA-mediated gene contribution to inhibitor development in haemophilia A. *Haemophilia*. 2012 Nov;18(6):1003-7.
35. Trunzo R, Santacroce R, D'Andrea G, Longo V, De Girolamo G, Dimatteo C, Leccese A, Lillo V, Papadia F, Margaglione M. Mutation analysis in hyperphenylalaninemia patients from South Italy. *Clin Biochem*. 2013 Jun 18.
36. Belvini D, Salviato R, Aquila M, Bicocchi MP, Frusconi S, Garagiola I, Sanna V, Santacroce R, Rocino A, Tagariello G. Prenatal diagnosis of haemophilia B: the Italian experience. *Haemophilia*. 2013 Nov;19(6):898-903.
37. Trunzo R, Santacroce R, D'Andrea G, Longo V, De Girolamo G, Dimatteo C, Leccese A, Lillo V, Papadia F, Margaglione M. Intra-familial discordant PKU phenotype explained by mutation analysis in three pedigrees. *Clin Biochem*. 2013 Dec; 46(18): 1896-1898.
38. D'Andrea G, Schiavulli M, Dimatteo C, Santacroce R, Guerra E, Longo VA, Grandone E, Margaglione M. Homozygosity by descent of a 3Mb chromosome 17 haplotype causes coinheritance of Glanzmann thrombasthenia and primary ciliary dyskinesia. *Blood*. 2013 Dec 19;122(26):4289-91.
39. Leccese A, Longo V, Dimatteo C, De Girolamo G, Trunzo R, D'Andrea G, Bafunno V, Margaglione M, Santacroce R. Lack of genotype phenotype correlation in congenital adrenal hyperplasia due to a CYP21A2-like gene. *Clin Chim Acta*. 2014 Nov 1;437:48-51.
40. Santacroce R, Trunzo R, Leccese A, Pansini A, Gentile M, Margaglione M. The first case of a small supernumerary marker chromosome derived from chromosome 10 in an adult woman with an apparently normal phenotype. *Syst Biol Reprod Med*. 2015 Aug 13:1-5.
41. Trunzo R, Santacroce R, D'Andrea G, Longo V, De Girolamo G, Dimatteo C, Leccese A, Bafunno V, Lillo V, Papadia F, Margaglione M. Phenylalanine hydroxylase deficiency in south Italy: Genotype-phenotype correlations, identification of a novel mutant PAH allele and prediction of BH4 responsiveness. *Clin Chim Acta*. 2015 Jul 23; 450:51-55.
42. Colaizzo D, Amitrano L, Guardascione MA, Favuzzi G, Tiscia GL, D'Andrea G, Santacroce R, Grandone E, Margaglione M. Clinical utility of screening for CALR gene exon 9 mutations in patients with splanchnic venous thrombosis. *Thromb Haemost*. 2015 Jun; 113(6):1381-2.
43. Firinu D, Bafunno V, Vecchione G, Barca MP, Manconi PE, Santacroce R, Margaglione M, Del Giacco SR. Characterization of patients with angioedema without wheals: the importance of F12 gene screening. *Clin Immunol*. 2015 Apr;157(2):239-48.
44. Dimatteo C, D'Andrea G, Vecchione G, Paoletti O, Tiscia GL, Santacroce R, Correale M, Brunetti N, Grandone E, Testa S, Margaglione M. ABCB1 SNP rs4148738 modulation of apixaban interindividual variability. *Thromb Res*. 2016 Sep; 145:24-6.
45. Trunzo R, Santacroce R, Shen N, Jung-Klawitter S, Leccese A, De Girolamo G, Margaglione M, Blau N. In vitro residual activity of phenylalanine hydroxylase variants and correlation with metabolic phenotypes in PKU. *Gene*. 2016 Dec 5;594(1):138-143.
46. Cotlarciuc I, Marjot T, Khan MS, Hiltunen S, Haapaniemi E, Metso TM, Putaala J, Zuurbier SM, Brouwer MC, Passamonti SM, Bucciarelli P, Pappalardo E, Patel T,

Costa P, Colombi M, Canhão P, Tkach A, Santacroce R, Margaglione M, Favuzzi G, Grandone E, Colaizzo D, Spengos K, Arauz A, Hodge A, Ditta R, Debette S, Zedde M, Pare G, Ferro JM, Thijs V, Pezzini A, Majersik JJ, Martinelli I, Coutinho JM, Tatlisumak T, Sharma P; ISGC (International Stroke Genetics Consortium) and BEAST investigators. Towards the genetic basis of cerebral venous thrombosis-the BEAST Consortium: a study protocol. *BMJ Open*. 2016 Nov 22;6(11):e012351. doi: 10.1136/bmjopen-2016-012351

47. Bafunno V, Firinu D, D'Apolito M, Cordisco G, Loffredo S, Leccese A, Bova M, Barca MP, Santacroce R, Cicardi M, Del Giacco S, Margaglione M. Mutation of Angiopoietin-1 Gene Associates with a New Type of Hereditary Angioedema. *J Allergy Clin Immunol*. 2018 March; 141 (3): 1009-1017.
48. Carpagnano GE, Santacroce R, Palmiotti GA, Leccese A, Giuffreda E, Margaglione M, Foschino Barbaro MP, Aliberti S, Lacedonia D. A New SERPINA-1 Missense Mutation Associated with Alpha-1 Antitrypsin Deficiency and Bronchiectasis. *Lung*. 2017 Oct;195(5):679-682
49. Viganò S, D'Andrea G, Valle PD, Santacroce R, Margaglione M, D'Angelo A. A novel allele variant of the SERPINF2 gene responsible for severe plasmin inhibitor ( $\alpha$ 2-antiplasmin) deficiency in an Italian patient. *Thromb Res*. 2018 Jun; 166:60-62.
50. d'Apolito M, Santacroce R, Colia AL, Cordisco G, Maffione AB, Margaglione M. Angiopoietin-1 haploinsufficiency affects the endothelial barrier and causes hereditary angioedema. *Clin Exp Allergy*. 2019 May; 49(5):626-635.
51. Sottilotta G, Luise F, Oriana V, Piromalli A, Santacroce R, Di Lelio A. Use of catridecacog in a patient with severe factor XIII deficiency undergoing surgery. *Hematology Reports* 2019 Feb;11 (1):4-5.
52. Bottigliero D, Monaco I, Santacroce R, Casavecchia G, Correale M, Guastafierro F, Leccese A, Cordisco G, Ieva R, Trunzo R, Di Biase M, Margaglione M, Brunetti ND. Novel AKAP9 mutation and long QT syndrome in a patient with torsades des pointes. *J Interv Card Electrophysiol* 2019 Aug; pp1-2.
53. Grandone E, Martinelli P, Villani M, Vecchione G, Fischetti I, Leccese A, Santacroce R, Corso G, Margaglione M. Prospective evaluation of pregnancy outcome in an Italian woman with late-onset combined homocystinuria and methylmalonic aciduria. *BMC Pregnancy and Childbirth* 2019; 19:318.
54. Ariano, A., D'Apolito, M., Bova, M., Bellanti, F., Loffredo, S., D'Andrea, G., Intriari, M., Petraroli, A., Maffione, A.B., Spadaro, G., Santacroce, R., Margaglione, M. A myoferlin gain-of-function variant associates with a new type of hereditary angioedema (2020) *Allergy: European Journal of Allergy and Clinical Immunology*.
55. Lunghi, B., Lecchi, A., Santacroce, R., Scavone, M., Paniccia, R., Artoni, A., Gachet, C., Castaman, G., Margaglione, M., Bernardi, F., Cattaneo, M Severe bleeding and absent ADP-induced platelet aggregation associated with inherited combined CalDAG-GEFI and P2Y12 deficiencies (2020) *Haematologica*, 105 (7), pp. E361-E364.
56. D'apolito M. D'andrea G.; Colia A. L.; Santacroce R.; Margaglione M.; Maffione A. B. The molecular organization of endothelial junctions in vascular permeability (2021) *EuroMediterranean Biomedical Journal Volume 16, Issue 26*, pp. 108 – 113.
57. Santacroce, R., D'andrea, G., Maffione, A.B., Margaglione, M., D'Apolito, M. The genetics of hereditary angioedema: A review (2021) *Journal of Clinical Medicine*, 10(9).

58. Ken-Dror G, Cotlarciuc I, Martinelli I, Grandone E, Hiltunen S, Lindgren E, Margaglione M, Duchez VLC, Triquenot AB, Zedde M, Mancuso M, Ruigrok YM, Marjot T, Worrall B, Majersik JJ, Metso TM, Putaala J, Haapaniemi E, Zuurbier SM, Brouwer MC, Passamonti SM, Abbattista M, Bucciarelli P, Mitchell BD, Kittner SJ, Lemmens R, Jern C, Pappalardo E, Costa P, Colombi M, de Sousa DA, Rodrigues S, Canhão P, Tkach A, Santacroce R, Favuzzi G, Arauz A, Colaizzo D, Spengos K, Hodge A, Ditta R, Pezzini A, Debette S, Coutinho JM, Thijs V, Jood K, Pare G, Tatlisumak T, Ferro JM, Sharma P. *Genome-Wide Association Study Identifies First Locus Associated with Susceptibility to Cerebral Venous Thrombosis*. (2021) *Ann Neurol*, Nov; 90 (5):777-788.
59. D'apolito M., Ariano A.; D'andrea G.; Tiscia G.; Santacroce R.; Maffione A. B.; Margaglione M. *Identification of the Novel G250R Variant Indicates a Role for Thrombomodulin in Modulating the Risk for Venous Thromboembolism*. *Thrombosis and Haemostasis* Volume 122, Issue 10, Pages 1827 - 18321 October 2022.
60. Bova M., Suffritti C., Joseph K. , Caccia S. , Gelderman KA. , Berra S. , Loffredo S., Santacroce R. , Petraroli A. , RoemHaagsma D. , Margaglione M. , Spadaro G. , Kaplan A. *An Atypical Case of Idiopathic Nonhistaminergic Angioedema With Anti-C1-INH Antibodies*. *J Investig Allergol Clin Immunol* 2022; Vol. 32(6): 498-500 doi: 10.18176/jiaci.0791.
61. Maria d'Apolito, Francesco Santoro, Rosa Santacroce, Giorgia Cordisco, Ilaria Ragnatela, Girolamo D'Arienzo, Pier Luigi Pellegrino, Natale Daniele Brunetti and Maurizio Margaglione. *A Novel DLG1 Variant in a Family with Brugada Syndrome: Clinical Characteristics and In Silico Analysis*. *Genes* 2023, 14, 427. <https://doi.org/10.3390/genes14020427>.
62. Redoy Ranjan, Ken-Dror G, Cotlarciuc I, Martinelli I, Grandone E, Hiltunen S, Lindgren E, Margaglione M, Duchez VLC, Triquenot AB, Zedde M, Mancuso M, Ruigrok YM, Marjot T, Worrall B, Majersik JJ, Metso TM, Putaala J, Haapaniemi E, Zuurbier SM, Brouwer MC, Passamonti SM, Abbattista M, Bucciarelli P, Mitchell BD, Kittner SJ, Lemmens R, Jern C, Pappalardo E, Costa P, Colombi M, de Sousa DA, Rodrigues S, Canhão P, Tkach A, Santacroce R, Favuzzi G, Arauz A, Colaizzo D, Spengos K, Hodge A, Ditta R, Pezzini A, Debette S, Coutinho JM, Thijs V, Jood K, Pare G, Tatlisumak T, Ferro JM, Sharma P. *Age of onset of cerebral venous thrombosis: the BEAST study*. *European Stroke Journal* 2023, Vol. 8(1) 344–350.
63. Maria d'Apolito, Caterina Ceccarini, Rosa Savino, Iolanda Adipietro, Ighli di Bari, Rosa Santacroce, Maria Curcetti, Giovanna D'Andrea, Anna-Irma Croce, Carla Cesarano, Anna Nunzia Polito and Maurizio Margaglione. *A Novel KCNN2 Variant in a Family with Essential Tremor Plus: Clinical Characteristics and In Silico Analysis*. *Genes* 2023, 14(7), 1380; <https://doi.org/10.3390/genes14071380>.
64. Gianpaolo Palmieri, Maria Francesca D'Ambrosio, Michele Correale, Natale Daniele Brunetti, Rosa Santacroce, Massimo Iacoviello, Maurizio Margaglione. *The Role of Genetics in the Management of Heart Failure Patients*. *Int. J. Mol. Sci.* 2023, 24, 15221. <https://doi.org/10.3390/ijms242015221>.

#### Attività scientifica e di ricerca

Socio della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), dell'Associazione Italiana dei Centri per la cura dell'Emofilia (AICE) e di ITACA- ITALIAN NETWORK FOR HEREDITARY AND ACQUIRED ANGIOEDEMA

Principal Investigator dei seguenti progetti di ricerca finanziati:

- Fondo per i progetti di ricerca di ateneo: Progetto di Ricerca Annuale - 2017: Modulation of the Angiopoietin-1 TIE2 axis for the therapy of Hereditary Angioedema
- Fondo per i progetti di ricerca di ateneo: Progetto di Ricerca Annuale - 2019: "Searc For Rare Genetic Factors For Venous Thrombosis"



**Partecipazione a progetti di ricerca finanziati:**

2007 Ministero della Salute - Progetto GR - "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". Coordinatore scientifico della ricerca: Dott.ssa Rosa Santacroce.

2009 "Special Project Award" (Bayer Healthcare Pharmaceuticals) "POLYMORPHIC miRNA MEDIATED GENE CONTRIBUTION TO INHIBITORS DEVELOPMENT IN HEMOPHILIA A". Coordinatore scientifico della ricerca: Prof. Maurizio Margaglione.

**• Principali interessi di ricerca**

Genetica medica, malattie rare, epidemiologia, basi patogenetiche, manifestazioni cliniche delle malattie emorragiche e trombotiche (con particolare riguardo alle sindromi trombofiliche congenite e alle emofilie). Studi epidemiologici sulle malattie emorragiche e trombotiche. Studi di associazione ed analisi di geni candidati nell'ambito delle patologie trombotiche. Applicazione di nuovi metodi di sequenziamento massivo del DNA, che garantiscono lo studio contemporaneo di diversi livelli di flusso dell'informazione biologica ( NGS, Trascrittoma. Proteoma).

F.TO Rosa Santacroce

La sottoscritta Rosa Santacroce consapevole delle sanzioni penali richiamate dall'art. 76 del D.P.R. 28/12/00 n. 445 in caso di dichiarazioni mendaci e della decadenza dei benefici eventualmente conseguenti al provvedimento emanato sulla base di dichiarazioni non veritiere, di cui all'art. 47 del D.P.R. del 28/12/00 n. 445, ai sensi e per gli effetti dell'art. 47 del citato D.P.R. 445/2000, sotto la propria responsabilità dichiara che i dati e le informazioni del presente curriculum vitae corrispondono al vero e autorizza il trattamento dei dati personali presenti nel cv ai sensi dell'art. 13 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 del GDPR (Regolamento UE 2016/679).