

Curriculum

DATI PERSONALI

Cognome: Torella

Nome: Annalaura

Stato civile: coniugata

Nazionalità: italiana

Data di nascita: 03/02/1981

Luogo di nascita: Napoli

Residenza in San Giorgio a Cremano 80046 (NA), Via Bruno Buozzi, 18

Tel.Cell. 3394867728

e-mail: annalaura.torella@unicampania.it; annalaura.torella@gmail.com

Posta certificata: annalaura.torella@biologo.onb.it

Codice fiscale: TRLNLR81B43F839S

TITOLI DI STUDIO

- Diploma di maturità classica conseguito nel 1999, presso l'istituto "Landriani" sito in Portici (Na). Voto: 91/100.

- Laurea in Scienze Biologiche conseguita presso la facoltà di Scienze Matematiche e Fisiche dell'Università Federico II di Napoli il 20 ottobre 2004 summa cum laude. Tesi sperimentale in Genetica Umana dal titolo "Studio delle variazioni alleliche del gene della titina, codificante il più complesso trascritto del genoma umano".

- Phd in Genetica Medica conseguito il 15 Dicembre 2011 presso la Seconda Università degli Studi di Napoli. Tesi dal titolo: "Identification of novel limb-girdle muscular dystrophy genes by arrays and exome sequencing"

- Specializzazione in Patologia Clinica presso la Seconda Università degli Studi di Napoli conseguita ad Ottobre 2012.

FORMAZIONE SUPERIORE:

-Abilitazione all'esercizio della professione di biologa conseguita il 28/11/2004 presso l'Università degli Studi di Napoli ` Federico II`

-Iscrizione all'Albo dei Biologi nella Provincia di Napoli conseguita il 6 novembre 2017 con il N. di Iscrizione: AA_0790064

ESPERIENZE LAVORATIVE :

- Da Dicembre 2016 ad oggi
 - Co.co.co Telethon presso Laboratorio di Genetica Medica del Prof. Vincenzo Nigro, Univesrità degli Studi della Campania 'Luigi Vanvitelli' e Tigem (Telethon Institute of Genetics and Medicine) come Esperta di Whole Exome Sequencing per il Progetto Telethon 'Undiagnosed Diseases'
- Da Giugno 2013 ad Novembre 2015
 - Co.co.co Telethon presso Laboratorio di Genetica Medica del Prof. Vincenzo Nigro, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Dal 2009 ad oggi
 - Responsabile del servizio di Next Generation Sequencing presso Tigem (Telethon Institute of Genetics and Medicine)
- Da Giugno 2012 a Maggio 2013
 - Co.co.co Telethon presso Laboratorio di Genetica Medica del Prof.Vincenzo Nigro, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Da Dicembre 2011 a Dicembre 2012
 - Quinto anno della Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica presso la Seconda Università degli Studi di Napoli
- Da Novembre 2008 a Dicembre 2011
 - Dottorato in Genetica Medica XXIV ciclo, Seconda Università degli Studi di Napoli
- Dicembre 2007
 - Vincitrice di borsa di studio - Fondazione Luigi Califano per il progetto: 'Ricerca di mutazioni atipiche nel gene della distrofina'
- Da Gennaio 2006 a giugno 2007
 - Contratto con l'azienda Fiuotecnica per il progetto: ' sviluppo e messa a punto di protocolli d'analisi in DHPLC per l'dentificazione di SNPs in geni candidati alla valutazione del rischio trombotico. Esecuzione di analisi su DNA di soggetti con infarto del miocardio in età giovanile'
- Da settembre 2003 a ottobre 2004:
 - tesi sperimentale presso il laboratorio del Prof. V. Nigro, Dipartimento di Patologia Generale, Seconda Università degli Studi di Napoli avente oggetto Studio delle variazioni alleliche del gene della titina, codificante il più complesso trascritto del genoma umano basato su:
 - 1)Selezione dei campioni di DNA di pazienti affetti da distrofia dei cingoli che analizzati con le metodiche classiche risultano privi di mutazioni note
 - 2)Purificazione DNA genomico mediante protocollo standard e determinazione spettrofluorimetrica della concentrazione del DNA
 - 3)Amplificazione dei singoli esoni mediante PCR in pools di DNA, analisi degli amplificati mediante DHPLC e sequenziamento per l'individuazione di mutazioni puntiformi

- Da Luglio 2005 a novembre 2008:

Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica presso la Seconda Università degli Studi di Napoli congelata a Novembre 2008 causa vincita Dottorato di Ricerca in Genetica Medica

- Da Luglio 2004 – Luglio 2007

Conduzione del progetto GUP04008 TELETHON-UILDM 'A High-Throughput Service for the Molecular Diagnosis of Elusive Dystrophin Gene Mutation', SUN and TIGEM

- Da ottobre 2004 al 2013

-collaborazione al progetto Telethon e al progetto Telethon-UILDM responsabile Prof. V. Nigro:

-screening di mutazioni in geni candidati a Distrofie Muscolari dei Cingoli (LGMD);

-diagnosi molecolare delle Distrofie Muscolari dei Cingoli mediante PCR, DHPLC e sequenziamento (automatico e/o manuale);

-diagnosi molecolare delle Distrofie Muscolari di Becker e di Duchenne:

-individuazione di delezioni e duplicazioni esoniche in pazienti maschi mediante

-test di Chamberlain/Beggs e nuove metodiche di multiplex-PCR

-individuazione di mutazioni puntiformi mediante PCR, scanning al DHPLC e sequenziamento

-studio dell'inattivazione del cromosoma X su DNA estratto da linfociti.

-studio di polimorfismi in geni implicati in malattie cardiovascolari

-Progetto di Dottorato: Ricerca di geni orfani causa di Distrofia Muscolare dei Cingoli mediante l'utilizzo di tecnologie di nuova generazione quali SNP-array, CGH-array, Next Generation Sequencing

Premi e riconoscimenti

Diploma d'onore per tesi di Dottorato di Ricerca bandito dall'Accademia Ercolanese ricevuto il 12 dicembre 2014

CONOSCENZE INFORMATICHE

Conosce i più diffusi sistemi operativi per personal computer (Win 2000, Win XP, MacOS) ed i principali software di office automation e grafica avanzata, nonché i principali protocolli internet.

LINGUE STUDIATE

Discreta conoscenza della lingua inglese parlata e scritta.

Publicazioni :

- 1) Trimarco A., **Torella A.** et al.: 'Log-PCR: a new tool for immediate and cost-effective diagnosis of up to 85% of mutations in the dystrophin gene', Clin. Chem. 2008 Jun;54(6):973-81
PMID:18403565
- 2) **Torella A.**, Trimarco A, Blanco Fdel V, Cuomo A, Aurino S, Piluso G, Minetti C, Politano L, Nigro V. One hundred twenty-one dystrophin point mutations detected from stored DNA samples by combinatorial denaturing high-performance liquid chromatography. J Mol Diagn. 2010 Jan;12(1):65-73
PMID:19959795
- 3) Bonnal RJ, Severgnini M, Castaldi A, Bordoni R, Iacono M, Trimarco A, **Torella A.**, Piluso G, Aurino S, Condorelli G, De Bellis G, Nigro V. 'Reliable resequencing of the human dystrophin locus by universal long polymerase chain reaction and massive pyrosequencing'. Anal Biochem. 2010 Nov 15;406(2):176-84. Epub 2010 Jul 27.
PMID:20670611
- 4) Piluso G, Aurino S, Cacciottolo M, Del Vecchio Blanco F, Lancioni A, Rotundo IL, **Torella A.**, Nigro V 'Mendelian bases of myopathies, cardiomyopathies, and neuromyopathies'
Acta Myol. 2010 Jul;29(1):1-20
PMID:22029103
- 5) Roncarati R, Latronico MV, Musumeci B, Aurino S, **Torella A.**, Bang ML, Jotti GS, Puca AA, Volpe M, Nigro V, Autore C, Condorelli G. 'Unexpectedly low mutation rates in beta-myosin heavy chain and cardiac myosin binding protein genes in italian patients with hypertrophic cardiomyopathy'. J Cell Physiol. 2011 Nov;226(11):2894-900.
PMID:21302287
- 6) Piluso G, Dionisi M, Del Vecchio Blanco F, **Torella A.**, Aurino S, Savarese M, Giugliano T, Bertini E, Terracciano A, Vainzof M, Criscuolo C, Politano L, Casali C, Santorelli FM, Nigro V. 'Motor chip: a comparative genomic hybridization microarray for copy-number mutations in 245 neuromuscular disorders'
Clin Chem. 2011 Nov;57(11):1584-96
PMID:21896784
- 7) Bello L, Melacini P, Pezzani R, D'Amico A, Piva L, Leonardi E, **Torella A.**, Soraru G, Palmieri A, Smaniotto G, Gavassini BF, Vianello A, Nigro V, Bertini E, Angelini C, Tosatto SC, Pegoraro E. 'Cardiomyopathy in patients with POMT1-related congenital and limb-girdle muscular dystrophy'
Eur J Hum Genet. 2012 May 2
PMID:22549409
- 8) Savarese M, Piluso G, Orteschi D, Di Fruscio G, Dionisi M, Blanco Fdel V, **Torella A.**, Giugliano T, Iacomino M, Zollino M, Neri G, Nigro V. Enhancer chip: detecting human copy number variations in regulatory elements.
PLoS One. 2012 Dec;7(12)
PMID:23284961
- 9) **A. Torella.**, M. Fanin, M. Mutarelli, E. Peterle, F. Del Vecchio Blanco, R. Rispoli, M. Savarese, A. Garofalo, G. Piluso, L. Morandi, G. Ricci, G. Siciliano, C. Angelini, V. Nigro, Next-generation sequencing identifies Transportin 3 as the causative gene for LGMD1F.
PLOS One, 2013 May.
PMID:23667635
- 10) Savarese M, Di Fruscio G, Mutarelli M, **Torella A.**, Magri F, Santorelli FM, Comi GP, Bruno C, Nigro V., MotorPlex provides accurate variant detection across large muscle genes both in single myopathic patients and in pools of DNA samples.
Acta Neuropathol Commun. 2014 Sep.
PMID:25214167

- 11) Fanin M, Peterle E, Fritegotto C, Nascimbeni AC, Tasca E, **Torella A**, Nigro V, Angelini C., Incomplete penetrance in limb-girdle muscular dystrophy type 1F. *Muscle Nerve*. 2015 Aug. PMID:25487718
- 12) Perillo L, Monsurrò A, Bonci E, **Torella A**, Mutarelli M, Nigro V. Genetic association of ARHGAP21 gene variant with mandibular prognathism. *J Dent Res*. 2015 Apr. PMID:25691070
- 13) Maciag A, Villa F, Ferrario A, Spinelli CC, Carrizzo A, Malovini A, **Torella A**, Montenero C, Parisi A, Condorelli G, Vecchione C, Nigro V, Montenero AS, Puca AA, Exome sequencing of a family with lone, autosomal dominant atrial flutter identifies a rare variation in ABCB4 significantly enriched in cases. *BMC Genet*. 2015 Feb 11;16:15. PMID:25888430
- 14) Taglia A, Petillo R, D'Ambrosio P, Picillo E, **Torella A**, Orsini C, Ergoli M, Scutifero M, Passamano L, Palladino A, Nigro G, Politano L. Clinical features of patients with dystrophinopathy sharing the 45-55 exon deletion of DMD gene. *Acta Myol*. 2015 May. *Acta Myol*. 2015 May;34(1):9-13. PMID:26155064
- 15) Savarese M, Musumeci O, Giugliano T, Rubegni A, Fiorillo C, Fattori F, **Torella A**, Battini R, Rodolico C, Pugliese A, Piluso G, Maggi L, D'Amico A, Bruno C, Bertini E, Santorelli FM, Mora M, Toscano A, Minetti C, Nigro V. Novel findings associated with MTM1 suggest a higher number of female symptomatic carriers. *Neuromuscul Disord*. 2016 Apr-May;26(4-5):292-9. PMID:27017278
- 16) Fanin M, **Torella A**, Savarese M, Nigro V, Angelini C. GYG1 gene mutations in a family with polyglucosan body myopathy. *Neurol Genet*. 2015 Sep 24;1(3) PMID:27066558
- 17) Petillo R, D'Ambrosio P, **Torella A**, Taglia A, Picillo E, Testori A, Ergoli M, Nigro G, Piluso G, Nigro V, Politano L. Novel mutations in LMNA A/C gene and associated phenotypes. *Acta Myol*. 2015 Dec;34(2-3):116-9. PMID:27199538
- 18) Savarese M, Di Fruscio G, **Torella A**, Fiorillo C, Magri F, Fanin M, Ruggiero L, Ricci G, Astrea G, Passamano L, Ruggieri A, Ronchi D, Tasca G, D'Amico A, Janssens S, Farina O, Mutarelli M, Marwah VS, Garofalo A, Giugliano T, Sanpaolo S, Del Vecchio Blanco F, Esposito G, Piluso G, D'Ambrosio P, Petillo R, Musumeci O, Rodolico C, Messina S, Evilä A, Hackman P, Filosto M, Di Iorio G, Siciliano G, Mora M, Maggi L, Minetti C, Sacconi S, Santoro L, Claes K, Vercelli L, Mongini T, Ricci E, Gualandi F, Tupler R, De Bleecker J, Udd B, Toscano A, Moggio M, Pegoraro E, Bertini E, Mercuri E, Angelini C, Santorelli FM, Politano L, Bruno C, Comi GP, Nigro V. The genetic basis of undiagnosed muscular dystrophies and myopathies: Results from 504 patients. *Neurology*. 2016 Jul 5;87(1):71-6. PMID:27281536
- 19) Sferra A, Baillat G, Rizza T, Barresi S, Flex E, Tasca G, D'Amico A, Bellacchio E, Ciolfi A, Caputo V, Cecchetti S, **Torella A**, Zanni G, Diodato D, Piermarini E, Niceta M, Coppola A, Tedeschi E, Martinelli D, Dionisi-Vici C, Nigro V, Dallapiccola B, Compagnucci C, Tartaglia M, Haase G, Bertini E. TBCE Mutations Cause Early-Onset Progressive Encephalopathy with Distal Spinal Muscular Atrophy. *Am J Hum Genet*. 2016 Oct 6;99(4):974-983. PMID:27666369

- 20) Grandone A, **Torella A**, Santoro C, Giugliano T, Del Vecchio Blanco F, Mutarelli M, Cirillo M, Cirillo G, Piluso G, Capristo C, Festa A, Marzuillo P, Del Giudice EM, Perrone L, Nigro V. Expanding the phenotype of RTTN variations: a new family with primary microcephaly, severe growth failure, brain malformations and dermatitis. *Clin Genet*. 2016 Mar 4
PMID: 26940245.
- 21) Grandone A, Del Vecchio Blanco F, **Torella A**, Caruso M, De Luca F, Di Mase R, Messina MF, Salerno MC, Sallemi A, Perone L, Marzuillo P, Miraglia Del Giudice E, Nigro V, Perrone L. Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification Accurately Detects Turner Syndrome in Girls with Short Stature. *Horm Res Paediatr*. 2016;86(5):330-336
PMID:27784012
- 22) Testa F, Filippelli M, Brunetti-Pierri R, Di Fruscio G, Di Iorio V, Pizzo M, **Torella A**, Barillari MR, Nigro V, Brunetti-Pierri N, Simonelli F, Banfi S. Mutations in the PCYT1A gene are responsible for isolated forms of retinal dystrophy. *Eur J Hum Genet*. 2017 May;25(5):651-655
PMID:28272537
- 23) Cappuccio G, Pinelli M, **Torella A**, Alagia M, Auricchio R, Staiano A, Nigro V; TUDP, Brunetti-Pierri N. Expanding the phenotype of DST-related disorder: A case report suggesting a genotype/phenotype correlation. *Am J Med Genet A*. 2017 Oct;173(10):2743-2746
PMID:28767192
- 24) Vicinanza C, Aquila I, Scalise M, Cristiano F, Marino F, Cianflone E, Mancuso T, Marotta P, Sacco W, Lewis FC, Couch L, Shone V, Gritti G, **Torella A**, Smith AJ, Terracciano CM, Britti D, Veltri P, Indolfi C, Nadal-Ginard B, Ellison-Hughes GM, Torella D. Adult cardiac stem cells are multipotent and robustly myogenic: c-kit expression is necessary but not sufficient for their identification. *Cell Death Differ*. 2017 Dec;24(12):2101-2116
PMID:28800128
- 25) Accogli A, Iacomino M, Pinto F, Orsini A, Vari MS, Selmi R, **Torella A**, Nigro V, Minetti C, Severino M, Striano P, Capra V, Zara F. Novel AMPD2 mutation in pontocerebellar hypoplasia, dysmorphisms, and teeth abnormalities. *Neurol Genet*. 2017 Aug 9;3(5)
PMID:28815207
- 26) Agolini E, Dentici ML, Bellacchio E, Alesi V, Radio FC, **Torella A**, Musacchia F, Tartaglia M, Dallapiccola B, Nigro V, Digilio MC, Novelli A. Expanding the clinical and molecular spectrum of PRMT7 mutations: 3 additional patients and review. *Clin Genet*. 2018 Mar;93(3):675-681
PMID:28902392
- 27) Cappuccio G, Pinelli M, **Torella A**, Vitiello G, D'Amico A, Alagia M, Del Giudice E, Nigro V; TUDP, Brunetti-Pierri N. An extremely severe phenotype attributed to WDR81 nonsense mutations. *Ann Neurol*. 2017 Oct;82(4):650-651
PMID:28972664
- 28) Alagia M, Cappuccio G, Pinelli M, **Torella A**, Brunetti-Pierri R, Simonelli F, Limongelli G, Oppido G, Nigro V, Brunetti-Pierri N; TUDP. A child with Myhre syndrome presenting with corectopia and tetralogy of Fallot. *Am J Med Genet A*. 2018 Feb;176(2):426-430
PMID:29230941

- 29) Giugliano T, Santoro C, **Torella A**, Del Vecchio Blanco F, Bernardo P, Nigro V, Piluso G. UBE2A deficiency in two siblings: A novel splicing variant inherited from a maternal germline mosaicism. Am J Med Genet A. 2018 Mar;176(3):722-726
PMID:29283210
- 30) Iacomino M, Fiorillo C, **Torella A**, Severino M, Broda P, Romano C, Falsaperla R, Pozzolini G, Minetti C, Striano P, Nigro V, Zara F. Spinal motor neuron involvement in a patient with homozygous PRUNE mutation. Eur J Paediatr Neurol. 2018 May;22(3):541-543
PMID:29307700
- 31) Savarese M, Maggi L, Vihola A, Jonson PH, Tasca G, Ruggiero L, Bello L, Magri F, Giugliano T, **Torella A**, Evilä A, Di Fruscio G, Vanakker O, Gibertini S, Vercelli L, Ruggieri A, Antozzi C, Luque H, Janssens S, Pasanisi MB, Fiorillo C, Raimondi M, Ergoli M, Politano L, Bruno C, Rubegni A, Pane M, Santorelli FM, Minetti C, Angelini C, De Bleecker J, Moggio M, Mongini T, Comi GP, Santoro L, Mercuri E, Pegoraro E, Mora M, Hackman P, Udd B, Nigro V. Interpreting Genetic Variants in Titin in Patients With Muscle Disorders. JAMA Neurol. 2018 Feb 12.
PMID:29435569
- 32) Vicinanza C, Aquila I, Cianflone E, Scalise M, Marino F, Mancuso T, Fumagalli F, Giovannone ED, Cristiano F, Iaccino E, Marotta P, **Torella A**, Latini R, Agosti V, Veltri P, Urbanek K, Isidori AM, Saur D, Indolfi C, Nadal-Ginard B, Torella D. Kitcre knock-in mice fail to fate-map cardiac stem cells. Nature. 2018 Mar 21;555(7697)
PMID:29565363
- 33) Savarese M, **Torella A**, Musumeci O, Angelini C, Astrea G, Bello L, Bruno C, Comi GP, Di Fruscio G, Piluso G, Di Iorio G, Ergoli M, Esposito G, Fanin M, Farina O, Fiorillo C, Garofalo A, Giugliano T, Magri F, Minetti C, Moggio M, Passamano L, Pegoraro E, Picillo E, Sampaolo S, Santorelli FM, Semplicini C, Udd B, Toscano A, Politano L, Nigro V. Targeted gene panel screening is an effective tool to identify undiagnosed late onset Pompe disease. Neuromuscul Disord. 2018 Jul;28(7):586-591
PMID:29880332
- 34) Santoro C, Giugliano T, Kraemer M, **Torella A**, Schwitalla JC, Cirillo M, Melis D, Berlit P, Nigro V, Perrotta S, Piluso G. Whole exome sequencing identifies MRVI1 as a susceptibility gene for moyamoya syndrome in neurofibromatosis type 1. PLoS One. 2018 Jul 12;13(7)
PMID:30001348
- 35) Fecarotta S, Gragnaniello V, Della Casa R, Romano A, Raiano E, **Torella A**, Savarese M, Nigro V, Strisciuglio P, Andria G, Parenti G. Steroid therapy in an alpha-dystroglycanopathy due to GMPPB gene mutations: A case report. Neuromuscul Disord. 2018 Nov;28(11):956-960
PMID:30126629
- 36) Laforgia N, Capozza M, De Cosmo L, Di Mauro A, Baldassarre ME, Mercadante F, **Torella AL**, Nigro V, Resta N. A Rare Case of Severe Congenital RYR1-Associated Myopathy. Case Rep Genet. 2018 Aug 1;2018:6184185
PMID:30155320
- 37) Accogli A, Scala M, Calcagno A, Castello R, **Torella A**, Musacchia F, Allegri AME, Mancardi MM, Maghnie M, Severino M; Telethon Undiagnosed Diseases Program, Nigro V, Capra V.) Novel CNS malformations and skeletal anomalies in a patient with Beaulieu-boycott-Innes syndrome. Am J Med Genet A. 2018 Dec;176(12):2835-2840.
PMID:30238602

38) Broad phenotypic spectrum and genotype-phenotype correlations in GMPPB-related dystroglycanopathies: an Italian cross-sectional study.

Astrea G, Romano A, Angelini C, Antozzi CG, Barresi R, Battini R, Battisti C, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, Fanin M, Fattori F, Fiorillo C, Guerrini R, Maggi L, Mercuri E, Morani F, Mora M, Moro F, Pezzini I, Picillo E, Pinelli M, Politano L, Rubegni A, Sanseverino W, Savarese M, Striano P, **Torella A**, Trevisan CP, Trovato R, Zараieva I, Muntoni F, Nigro V, D'Amico A, Santorelli FM; Italian CMD Network.

Orphanet J Rare Dis. 2018 Sep 26;13(1):170

PMID:30257713

39) Copy Number Variants Account for a Tiny Fraction of Undiagnosed Myopathic Patients.

Giugliano T, Savarese M, Garofalo A, Picillo E, Fiorillo C, D'Amico A, Maggi L, Ruggiero L, Vercelli L, Magri F, Fattori F, **Torella A**, Ergoli M, Rubegni A, Fanin M, Musumeci O, Bleecker J, Peverelli L, Moggio M, Mercuri E, Toscano A, Mora M, Santoro L, Mongini T, Bertini E, Bruno C, Minetti C, Comi GP, Santorelli FM, Angelini C, Politano L, Piluso G, Nigro V.

Genes (Basel). 2018 Oct 26;9(11)

PMID:30373198

40) Van de Sompele S, Smith C, Karali M, Corton M, Van Schil K, Peelman F, Cherry T, Rosseel T, Verdin H, Derolez J, Van Laethem T, Khan KN, McKibbin M, Toomes C, Ali M, **Torella A**, Testa F, Jimenez B, Simonelli F, De Zaeytijd J, Van den Ende J, Leroy BP, Coppieters F, Ayuso C, Inglehearn CF, Banfi S, De Baere E. Biallelic sequence and structural variants in RAX2 are a novel cause for autosomal recessive inherited retinal disease.

Genet Med. 2018 Oct 31.

PMID:30377383

41) AP1S2-truncating variant in a patient with severe neurodevelopmental disorder and cerebral folate deficiency.

Cappuccio G, **Torella A**, Mastrangelo M, Carducci C, Nigro V; TUDP, Brunetti-Pierri N, Leuzzi V. Acta Paediatr. 2018 Nov 1

PMID:30383884

42) VarGenius executes cohort-level DNA-seq variant calling and annotation and allows to manage the resulting data through a PostgreSQL database.

Musacchia F, Ciolfi A, Mutarelli M, Bruselles A, Castello R, Pinelli M, Basu S, Banfi S, Casari G, Tartaglia M, Nigro V; **TUDP**.

BMC Bioinformatics. 2018 Dec 12;19(1):477. doi: 10.1186/s12859-018-2532-4.

PMID:30541431

Abstract di Convegni nazionali :

- 1) Nigro V, Trimarco A, Ventriglia VM, **Torella AL**, Righetti, MR, Esposito M, Aurino , Saccone V, Dionisi M, D'Amico F, Vitiello C, Piluso G, Ferlini A, Politano L.
'Towards the molecular diagnosis of all DMD/BMD cases'
V Conferenza dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), Ischia 16-18 Giugno 2005.
- 2) Trimarco A., **Torella A.**, Righetti M.R., Ventriglio V.M., Aurino S., Piluso G., Politano L., Nigro V.,
'Mutazioni atipiche del gene della distrofina'
Giornate Scientifiche SUN 2005 (Seconda Università degli Studi di Napoli), Napoli 5 Luglio 2005
- 3) Trimarco A., **Torella A.**, Righetti M.R., Ventriglio V.M., Aurino S., Piluso G., Politano L., Nigro V.,
'Atypical mutations in the dystrophin gene'
Retreat TIGEM, Spoleto 11-13 Luglio 2005
- 4) Trimarco A., **Torella A.**, Piluso G., Politano L., Nigro V.
'A novel cysteine-to-tyrosin mutation at the cysteine-rich domain of dystrophin is associated with DMD'
VI Conferenza dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), Roma 24-26 Maggio 2006
- 5) Trimarco A., Nigro V., **Torella A.**, Politano L., Piluso G.
'Mutazioni atipiche del gene della distrofina identificate mediante una nuova strategia'
Giornate Scientifiche SUN 2006 (Seconda Università degli Studi di Napoli), Napoli e Caserta 3-6 Luglio 2006.
- 6) Trimarco A., **Torella A.**, Ventriglia V.M., Piluso G., Cuomo A., Castaldi A., D'Amico F., Aurino S., Politano L., Nigro V.
'High-throughput service for the molecular diagnosis of elusive dystrophin gene mutations'
Convention Telethon, Salsomaggiore Terme 12-14 Marzo 2007.
- 7) Trimarco A., **Torella A.**, Bassi M.T., Fanin M., Galluzzi G., Minetti C., Politano L., Cuomo A., Nigro V.: Combinatorial dhplc analyses to identify point mutations in the dystrophin gene in 144 dmd/bmd patients. Fellowship award by World Muscle Society on the occasion of the 13th International WMS Congress, 29th September- 2nd October 2008, Newcastle, UK
- 8) Trimarco A., **Torella A.**, Esposito E., Cannavacciuolo M., Nigro V. 'Combinatorial dhplc analyses to identify point mutations in the dystrophin gene', Tigem Retreat, Città di Castello (PG) 19-21 May 2008;
- 9) Trimarco A., **Torella A.**, V. M. Ventriglia, G. Piluso, A. Cuomo, A. Castaldi, L. Politano, V. Nigro. 'ATYPICAL MUTATIONS IN THE DYSTROPHIN GENE', 20th course in Medical Genetics, Bertinoro di Romagna (Italy) 05-11 May 2007;

Partecipazione Convegni Nazionali :

- 1)Giornate Scientifiche SUN 2005 (Seconda Università degli studi di Napoli), Napoli 5 Luglio e Caserta 6 Luglio 2005
- 2)Retreat TIGEM, Spoleto 11-13 Luglio 2005
- 3)VI Conferenza dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), Roma 24-26 Maggio 2006
- 4)Retreat TIGEM, Perugia 23-25 Ottobre 2006
- 5)Giornate Scientifiche SUN 2006 (Seconda Università degli studi di Napoli), Napoli 3 Luglio e Caserta 6 Luglio 2006
- 6)Convention Telethon, Salsomaggiore Terme 12-14 Marzo 2007

- 7) Giornate Scientifiche SUN 2007 (Seconda Università degli studi di Napoli), Napoli 2 Luglio e Caserta 7 Luglio 2007
- 8) Giornate Scientifiche SUN 2008 (Seconda Università degli studi di Napoli), Napoli 2 Luglio e Caserta 4 Luglio 2008
- 9) Giornate Scientifiche SUN 2009(Seconda Università degli studi di Napoli), Napoli 8 Luglio e Caserta 10 Luglio 2009
- 10) XII Congresso Sigu, Torino 8-10 Novembre 2009
- 11) Giornate Scientifiche SUN 2010(Seconda Università degli studi di Napoli), Napoli 9 Luglio 2010
- 13) XV Congresso Sigu, Sorrento 21-24 Novembre 2012
- 14) XVI Congresso Sigu, Roma 25-28 Settembre 2013
- 15) ESHG CONFERENCE 2014 - XVII CONGRESSO SIGU, 31 maggio-3 giugno 2014 Milano
- 16) 16° Congresso Nazionale AIM, Lecce, 8-11 Giugno 2016.
- 17) 17° Congresso Nazionale AIM, Siracusa, 31 Maggio- 3 Giugno 2017
- 18) ESHG CONFERENCE 2018- MILANO- 16-19 Giugno 2018

Corsi:

- 1) Corso tecnico pratico per tecnici di laboratorio e biologi: Ospedale Rummo Benevento: 28 Aprile - 8 Maggio 2006
- 2) EBI Course (Ensembl, Array Express, Uniprot, Reactome) 1-2 Luglio 2010 Tigem, Napoli
- 3) Workshop on NGS (Solid, Applied Biosystem) Data Analysis 27 Ottobre 2010, Igb Napoli
- 4) EMBL Master Course: Target Enrichment and NGS 14-18 Giugno 2011, Heidelberg, Germany

Napoli 10/01/2019

Annalaura Torella

Autorizza al trattamento dei dati personali ai sensi del D.Lgs. n.101/2018