

## INFORMAZIONI PERSONALI

## GIULIA FRISSO

 081/7462405  gfrisso@unina.it <https://www.docenti.unina.it/GIULIA.FRISSE>Sesso Femmina | [Nazionalità Italiana](#)

## POSIZIONE RICOPERTA

Dal 2011: Professore Associato di Scienze Tecniche di Medicina di laboratorio (SSD MED/46), Dipartimento di medicina molecolare e biotecnologie mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II

Dal 2009: Dirigente Medico I livello, Dipartimento Assistenziale Integrato di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale, AOU Federico II, Napoli

## ESPERIENZA PROFESSIONALE

2002-2011:

Ricercatore Universitario, SSD: Biochimica Clinica (BIO/12), Università di Napoli Federico II

2000-2002

Ricercatore post-doc, Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

1996-2000

Dottorato di ricerca in Biotecnologie, presso l'Università degli Studi di L'Aquila.

1992-1996

Specializzazione in Biochimica e Chimica Clinica (indirizzo diagnostico) con voti 70 e lode/70

1992

Abilitazione all'esercizio della professione medica ed iscrizione all'Albo dei Medici e Chirurghi di Napoli

1991

Laurea in Medicina e Chirurgia con voti 110 e lode/110

## COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiano

Inglese

COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
Ascolto B2	Letture B2	Interazione B2	Produzione orale B2	B2

**Competenze comunicative** Giulia Frisso possiede buone competenze comunicative acquisite durante l'esperienza di:

- docente universitario dal 2002
- relatore a congressi nazionali ed internazionali

**Competenze organizzative e gestionali** Group Leader: attualmente responsabile di un team di 5 persone  
 Coordinatrice del Centro di Diagnosi Molecolare Prenatale presso AOU Federico II/CEINGE scarl  
 Segreteria didattica-scientifica della Scuola di Specializzazione in Biochimica Clinica, Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Università Federico II, Napoli

**Competenze professionali** Dal 1991 Giulia Frisso svolge attività di ricerca presso il Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche (ex Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche), Università degli Studi di Napoli "Federico II".  
 I temi di studio sono qui riassunti:

A: impiego delle metodologie con DNA ricombinante per lo studio dei meccanismi molecolari e patogenetici di malattie neuromuscolari (distrofia muscolare di Duchenne/Becker, distrofia miotonica, atrofia muscolo-spinale).

B: Impiego delle metodologie con DNA ricombinante per lo studio dei meccanismi molecolari e patogenetici di malattie rare: difetti della sintesi di protrombina, displasia ciliare primitiva e sindrome di Kartagener, malattie oculari (degenerazione maculare senile), ritardo mentale (sindrome di X-Fragile), anemia emolitica da defici di piruvato chinasi di tipo reticolocitario (PK-RL), malattie metaboliche ereditarie.

C: Impiego delle metodologie con DNA ricombinante per lo studio dei meccanismi molecolari e patogenetici delle cardiomiopatie e sindromi aritmogeniche ereditarie, correlate al rischio di morte improvvisa: cardiomiopatia ipertrofica, cardiomiopatia dilatativa, sindrome del Q-T lungo, sindrome di Brugada, tachicardia ventricolare polimorfica catecolaminergica, cardiomiopatia aritmogena. Negli ultimi anni l'attività di ricerca di Giulia Frisso è soprattutto finalizzata allo studio dei meccanismi patogenetici della morte improvvisa, con particolare interesse alla correlazione tra attività sportiva e rischio di morte improvvisa.

D: Valutazione della biodiversità microbica.

E: Impiego delle metodologie con DNA ricombinante per lo studio dei meccanismi molecolari e patogenetici di malattie oncologiche: carcinoma ereditario della mammella e dell'ovaio.

**Competenze informatiche** Ottima padronanza degli strumenti Microsoft Office e SPSS

**Altre competenze**

Giulia Frisso svolge dal 1996 attività diagnostica nel campo della Biologia Molecolare Clinica, interessandosi dell'esecuzione e della refertazione di indagini molecolari pre e post-natali, presso l'AOU Federico II di Napoli  
 E' responsabile del coordinamento del Centro di Diagnosi Molecolare Prenatale presso AOU Federico II/CEINGE scarl

**Patente di guida** Patente di guida B

ULTERIORI INFORMAZIONI

## Pubblicazioni

- L. Pastore, M.G. Caporaso, **G. Frisso**, A. Orsini, L. Santoro, L. Sacchetti and F. Salvatore. A quantitative polymerase chain reaction (PCR) assay completely discriminates between Duchenne and Becker muscular dystrophy deletion carriers and normal females. *Molecular and Cellular Probes* 1996;10:129-137
- L. Pastore, R. Della Morte, **G. Frisso**, F. Alfinito, D. Vitale, R.M. Calise, F. Ferraro, A. Zagari, B. Rotoli and F. Salvatore. Novel Mutations and Structural Implications in R-type Pyruvate Kinase-Deficient Patients From Southern Italy. *Human Mutation* 1998;11:127-134
- L. Santoro, L. Pastore, P. Gasparo Rippa, A.V.M. Orsini, E. Del Giudice, G. Vita, **G. Frisso** and F. Salvatore. Dystrophinopathy in a young boy with Klinefelter's syndrome. *Muscle & Nerve* 1998;21:792-795
- G. Frisso**, S.Sampaolo, L. Pastore, A. Carlomagno, R.M. Calise, G. Di Iorio and F. Salvatore. Novel deletion at the M and P promoters of the human dystrophin gene associated with an atypical phenotype. *Neuromuscular Disorder* 2002;12:494-497
- G. Frisso**, A. Carsana, N. Tinto, G. Calcagno, F. Salvatore, L. Sacchetti. Direct Detection of exon deletions/duplications in female carriers of and male patients with Duchenne/Becker Muscular Dystrophy. *Clinical Chemistry* 2004;50:1435-1438
- A. Carsana, **G. Frisso**, M. R. Tremolaterra, R. Lanzillo, D. F. Vitale, L. Santoro, F. Salvatore. Analysis of dystrophin gene deletions indicates that the hinge III region of the protein correlates with the disease severity. *Annals Human Genetics* 2005;69(Pt 3):253-259
- F. Simonelli, **G. Frisso**, F. Testa, D.F. Vitale, M.P. Manitto, R. Brancato, E. Rinaldi, L. Sacchetti. Polymorphism T1277C in the complement factor H protein increases the risk of age-related macular degeneration in an Italian population. *Br J Ophthalmol.* 2006;90(9):1142-5
- A. Carsana, **G. Frisso**, M.R. Tremolaterra, E. Ricci, D. De Rasmio, F. Salvatore. A larger spectrum of intragenic STRs improves linkage analysis and localization of intragenic recombination detection in the Dystrophin gene: an analysis of 93 families from Southern Italy. *Journal of Molecular Diagnostics* 2007;9(1):64-69
- D. Ercolini, **G. Frisso**, G. Mauriello, F. Salvatore, S. Coppola. Microbial diversity in Natural Whey Cultures used for the production of Caciocavallo Silano PDO cheese. *Int J Food Microbiol* 2008;124:164-170
- G. Frisso**, G. Limongelli, G. Pacileo, A. Del Giudice, L. Forgione, P. Calabrò, M. Iacomino, N. Detta, L. M. Di Fonzo, V. Maddaloni, R. Calabrò, F. Salvatore. A child cohort study from South Italy enlarges the genetic spectrum of hypertrophic cardiomyopathy. *Clin Genet* 2009;76: 91-101
- A. Carsana, **G. Frisso**, M. Intriari, M.R. Tremolaterra, G. Savarese, G. Scapagnini, G. Esposito, L. Santoro, F. Salvatore. A 15-year molecular analysis of Duchenne/Becker muscular dystrophy: genetic features in a large cohort. *Front Biosci (Elite Ed)*. 2010;2:547-58
- F. Catanzano, D. Ombrone, C. Di Stefano, A. Rossi, N. Nosari, E. Scolamiero, I. Tandurella, **G. Frisso**, G. Parenti, M. Ruoppolo, G. Andria, F. Salvatore. The first case of mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency identified by expanded newborn metabolic screening in Italy: the importance of an integrated diagnostic approach. *J Inherit Metab Dis*. 2010 Epub ahead of print
- B. Sarubbi, **G. Frisso**, E. Romeo, E. Evangelista, A. Cordella, M. D'Alto, G. Santarpia, M.G. Russo, F. Salvatore, R. Calabrò. Efficacy of Pharmacological Treatment and Genetic Characterization in Early Diagnosed Patients Affected by Long QT Syndrome with Impaired A-V Conduction. *Int J Cardiol.* 2011;149(1):109-13
- N. Detta, **G. Frisso**, A. Zullo, B. Sarubbi, C. Cozzolino, E. Romeo, DW Wang, R. Calabrò, F. Salvatore, AL Jr George. Novel deletion mutation in the cardiac sodium channel inactivation gate causes long QT syndrome. *Int J Cardiol.* 2013;165(2):362-5. Epub 2012 Sep 12
- GM Maruotti, **G. Frisso**, G. Calcagno, G. Fortunato, G. Castaldo, P. Martinelli, L. Sacchetti, F. Salvatore. Prenatal diagnosis of inherited diseases: 20 years' experience of an Italian Regional Reference Centre. *Clin Chem Lab Med.* 2013 Apr 11:1-7. doi: 10.1515/cclm-2013-0194.
- D'Argenio V, **Frisso G**, Precone V, Boccia A, Fienga A, Pacileo G, Limongelli G, Paoletta G, Calabrò R, Salvatore F. DNA Sequence Capture and Next-Generation Sequencing for the Molecular Diagnosis of Genetic Cardiomyopathies. *J Mol Diagn.* 2014;16(1):32-44. doi:pii: S1525-1578(13)00212-2.
- G. Terrone, M. Ruoppolo, N. Brunetti Pierri, C. Cozzolino, E. Scolamiero, G. Parenti, A. Romano, G. Andria, F. Salvatore, **G. Frisso**. Recurrent rhabdomyolysis due to a fatty acid oxidation disorder. *Neurology.* 2014 Jan 7;82(1):e1-4. doi: 10.1212/01.wnl.0000438217.31437.72
- Detta N, **Frisso G**, Limongelli G, Marzullo M, Calabrò R, Salvatore F. Genetic analysis in a family affected by sick sinus syndrome may reduce the risk of sudden death in a young agonist athlete. *Int J Cardiol.* 2014 Jan 1;170(3):e63-5. doi: 10.1016/j.ijcard.2013.11.013. Epub 2013 Nov 12.
- D'Argenio V, Esposito MV, Gilder JA, **Frisso G**, Salvatore F. Should a BRCA2 stop codon human variant, usually considered a polymorphism, be classified as a predisposing mutation? *Cancer.* 2014 May 15;120(10):1594-5. doi: 10.1002/cncr.28605
- Cappuccio G, Cozzolino C, **Frisso G**, Romanelli R, Parenti G, D'Amico A, Carotenuto B, Salvatore F, Del Giudice E. Pearls & Oysters: Familial epileptic encephalopathy due to methylenetetrahydro-folate reductase deficiency. *Neurology.* 2014 Jul 15;83(3):e41-4. doi: 10.1212/WNL.0000000000000591.
- Biagini E, Olivetto I, Iascone M, Parodi MI, Girolami F, **Frisso G**, Autore C, Limongelli G, Cecconi M, Maron BJ, Maron MS, Rosmini S, Formisano F, Musumeci B, Cecchi F, Iacovoni A, Haas TS, Bacchi

Reggiani ML, Ferrazzi P, Salvatore F, Spirito P, Rapezzi C. Significance of sarcomere gene mutations analysis in the end-stage phase of hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol*. 2014 Sep 1;114(5):769-76. doi: 10.1016/j.amjcard.2014.05.065. Epub 2014 Jun 19.

Scolamiero E, Cozzolino C, Albano L, Ansalone A, Caterino M, Corbo G, di Girolamo MG, Di Stefano C, Durante A, Franzese G, Franzese I, Gallo G, Giliberti P, Ingenito L, Ippolito G, Malamisura B, Mazzeo P, Norma A, Ombrone D, Parenti G, Pellicchia S, Pecce R, Pierucci I, Romanelli R, Rossi A, Siano M, Stoduto T, Villani GR, Andria G, Salvatore F, **Frisso G**, Ruoppolo M. Targeted metabolomics in the expanded newborn screening for inborn errors of metabolism. *Mol Biosyst*. 2015 Jun;11(6):1525-35. doi: 10.1039/c4mb00729h.

D'Argenio V, Esposito MV, Telese A, Precone V, Starnone F, Nunziato M, Cantiello P, Iorio M, Evangelista E, D'Aiuto M, Calabrese A, **Frisso G**, D'Aiuto G, Salvatore F. The molecular analysis of BRCA1 and BRCA2: Next-generation sequencing supersedes conventional approaches. *Clin Chim Acta*. 2015 Jun 15;446:221-5. doi: 10.1016/j.cca.2015.03.045.

Detta N, **Frisso G**, Salvatore F. The multi-faceted aspects of the complex cardiac Nav1.5 protein in membrane function and pathophysiology. *Biochim Biophys Acta*. 2015 Oct;1854(10 Pt A):1502-9. doi: 10.1016/j.bbapap.2015.07.009.

Limongelli G, Masarone D, **Frisso G**, Iacomino M, Ferrara I, Rea A, Gravino R, Bossone E, Salvatore F, Calabro R, Elliott P, Pacileo G. Clinical and genetic characterization of patients with hypertrophic cardiomyopathy and right atrial enlargement. *J Cardiovasc Med (Hagerstown)*. 2016 Jan 23.

Mozzillo E, Cozzolino C, Genesisio R, Melis D, **Frisso G**, Orrico A, Lombardo B, Fattorusso V, Discepolo V, Della Casa R, Simonelli F, Nitsch L, Salvatore F, Franzese A. Mulibrey nanism: Two novel mutations in a child identified by Array CGH and DNA sequencing. *Am J Med Genet A*. 2016 Aug;170(8):2196-9. doi: 10.1002/ajmg.a.37770.

**Frisso G**, Detta N, Coppola P, Mazzaccara C, Pricolo MR, D'Onofrio A, Limongelli G, Calabrò R and Salvatore F. Functional Studies and In Silico Analyses to Evaluate Non-Coding Variants in Inherited Cardiomyopathies. *Int. J. Mol. Sci*. 2016, 17, 1883; doi:10.3390/ijms17111883

Creanza A, Cotugno M, Mazzaccara C, **Frisso G**, Parenti G, Capaldo B. Successful Pregnancy in a Young Woman with Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency. *JIMD Rep*. 2017 Jul 7. doi: 10.1007/8904\_2017\_38. [Epub ahead of print]

Zullo A, **Frisso G**, Detta N, Sarubbi B, Romeo E, Cordella A, Vanoye CG, Calabrò R, George AL, Salvatore F. Allelic Complexity in Long QT Syndrome: A Family-Case Study. *Int J Mol Sci*. 2017 Jul 27;18(8) 1633-1648. doi: 10.3390/ijms18081633.

**Frisso G**, Gelzo M, Procopio E, Sica C, Lenza MP, Dello Russo A, Donati MA, Salvatore F, Corso G. A rare case of sterol-C4-methyl oxidase deficiency in a young Italian male: Biochemical and molecular characterization. *Mol Genet Metab*. 2017;121(4):329-335. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.06.013. Epub 2017 Jun 27.

Girolami F, **Frisso G**, Benelli M, Crotti L, Iacone M, Mango R, Mazzaccara C, Pilichou K, Arbustini E, Tomberli B, Limongelli G, Basso C, Olivetto I. Contemporary genetic testing in inherited cardiac disease: Tools, ethical issues, and clinical applications. *J Cardiovasc Med*. 2018, vol. 19,1-11, doi:10.2459/JCM.0000000000000589

D'Argenio V, Esposito MV, Nunziato M, De Simone A, Buono P, Salvatore F, **Frisso G**. Molecular diagnosis of Brugada syndrome via next-generation sequencing of a multigene panel in a young athlete. *Medicina dello Sport* 2018; 71(1),27-34, doi:10.23736/S0025-7826.18.03280-5

Cozzolino C, Villani GR, **Frisso G**, Scolamiero E, Albano L, Gallo G, Romanelli R, Ruoppolo M. Biochemical and molecular characterization of 3-Methylcrotonylglycinuria in an Italian asymptomatic girl. *Genet Mol Biol*. 2018;41(2):379-385. doi: 10.1590/1678-4685-GMB-2017-0093.

Mazzaccara C, Limongelli C, Petretta M, Vastarella R, Pacileo G, Bonaduce D, Salvatore F, **Frisso G**. A common polymorphism in the SCN5A gene is associated with dilated cardiomyopathy. 2018;19(7):344-350. doi: 10.2459/JCM.0000000000000670.

Mazzaccara C, Redi A, Lemme E, Pelliccia A, Salvatore F, **Frisso G**. Impact of molecular diagnostics in an asymptomatic amateur athlete found to be affected by hypertrophic cardiomyopathy *Medicina dello Sport* 2018;71(3):405-412. doi: 10.23736/S0025-7826.18.03331-8

Zito FP, Gala A, Genovese D, Vozzella L, Polese B, Cassarano S, Cargioli M, Andreozzi P, Gelzo M, Samelli G, **Frisso G**, Cuomo R. Mild dehydration in dyspeptic athletes is able to increase gastrointestinal symptoms: Protective effects of an appropriate hydration. *Neurogastroenterol Motil*. 2019 Jan;31(1):e13520. doi: 10.1111/nmo.13520.

Lombardo B, Izzo V, Terracciano D, Ranieri A, Mazzaccara C, Fimiani F, Cesaro A, Gentile L, Leggiero E, Pero R, Izzo B, D'Alicandro A C, Ercolini D, D'Alicandro G, **Frisso G**, Pastore L, Calabrò P, Scudiero O. Laboratory medicine: health evaluation in elite athletes. Accepted for publication in *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine*

Mazzaccara C, D'Argenio V, Nunziato M, Esposito MV, Salvatore F, Frisso G. La biologia molecolare clinica nella valutazione e prevenzione del rischio cardiologico nell'attività sportiva e

nell'attività motoria di notevole intensità. Accepted for publication in Biochimica Clinica

**Progetti** Degenerazione maculare senile: aspetti clinico-epidemiologici e biochimico-genetici", finanziato dal MIUR (PRIN 2004-2007)

"Identificazione precoce di marcatori genetici predittivi di patologie cardiache potenzialmente letali in atleti agonisti".2008-2011, finanziato dal MIUR (PRIN 2008-2011)

**Appartenenza a gruppi / associazioni** Membro dell' Editorial Board di Cardiogenetics (Italy) dal 2011

---

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del GDPR 2016/679 , del Parlamento Europeo e del Consiglio dell'UE.