Curriculum Vitae - Andrea Angius

Nome Cognome: *Andrea Angius*
Nazionalità: *Italiana* E−mail:

Indici della produzione scientifica
Scopus H-index=39, Totale citazioni = 12.110;
Google Scholars H-index= 45, i10-index=83, citazioni= 17.502

Google Scholar Profile: https://scholar.google.it/citations?user=C63GioQAAAAJ&hl=it
ORCID profile: orcid.org/0000-0003-2596-6461

Posizione Attuale (novembre 2023)

Primo Ricercatore *(posizione equiparabile a Professore Associato)*
Dipartimento/Università/Istituzione: *Dipartimento di Biomedicina - Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica – Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR)* Indirizzo: *Cittadella Universitaria di Monserrato, S.S. 554 bivio per Sestu Km 4,500* Città: *09042 Monserrato (CA)*
Provincia/Stato: *Cagliari, Italia*
Professore Associato a Contratto
Dipartimento/Università: *Dip. Di Scienze Biomediche e al Dip. di Medicina Veterinaria – Università di Sassari* Indirizzo: *V.le San Pietro 43/C-* Città: *07100 Sassari (SS)*
Provincia/Stato: *Sassari, Italia*

Attività di ricerca

I prodotti e titoli di questo CV rappresentano una panoramica delle mie attività scientifiche nel loro complesso con riferimento alle mie mansioni di responsabile di un gruppo di ricerca che utilizza metodologie di laboratorio all'avanguardia insieme a competenze di bioinformatica e statistica genetica in un contesto di analisi integrate finalizzate a un approccio interdisciplinare. Alcuni titoli e prodotti rappresentano al meglio le mie attività più recenti e i progetti in corso incentrati sull'analisi interomica per la dissezione molecolare di malattie rare e tumori. Grazie all'approccio integrato di genomica, trascrittomica e, più recentemente, metabolomica, siamo in grado di affrontare adeguatamente e con elevata competenza anche diverse malattie/fenomeni biologici evidenziando sempre più la loro impronta multidisciplinare da applicare nel campo della medicina personalizzata. Alcuni dei miei prodotti illustrare meglio il mio percorso professionale dagli studi monogenici a quelli su malattie/tratti complessi e evidenziano il mio ruolo in progetti internazionali (es. 1000 genomi, ProgeNIA, Horizon 2020, ecc.) che hanno visto la collaborazione di diversi centri di studio in tutto il mondo e che hanno posto le basi per una maggiore comprensione del significato funzionale e delle differenze che definiscono l'impronta/profilo genetico di ogni individuo.
Ho contribuito alla letteratura scientifica con più di 100 pubblicazioni peer-reviewed, tra cui articoli originali (109), reviews (4) e capitoli di libri (2).

Istruzione e formazione

1992 - Università di Cagliari, *Italia: Laurea Magistrale in Biologia*
1999 - Università di Sassari, Italia: *Dottorato di Ricerca, Ph.D.*

Posizioni e responsabilità lavorative

2021 - ad oggi – Primo Ricercatore a tempo indeterminato del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), Istituto di Ricerca Biomedica e Genetica, Monserrato, Cagliari (Italia).
Dal 2013 ad oggi: Professore a contratto in Biotecnologie presso la Facoltà di Medicina Veterinaria dell'Università di Sassari, Sassari (Italia).
2011 - 2020 - Ricercatore a tempo indeterminato del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), Istituto di Ricerca Biomedica e Genetica, Monserrato, Cagliari (Italia).
2010-2019 - Professore a contratto di Genetica Medica presso il Dipartimento di Scienze Biomediche dell'Università di Sassari, Sassari (Italia).
2001 - 2011 - Ricercatore a tempo indeterminato Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), Istituto di Genetica della Popolazione, Alghero, Sassari (Italia).
2010 - 2014 - Responsabile del laboratorio e coordinatore scientifico del laboratorio di Genomica, CRS4, Pula (Cagliari) (Italia).

2006 - 2010 - Responsabile del laboratorio e Coordinatore Scientifico del Laboratorio di Genotipizzazione, Sardegna Ricerche "Polaris" Parco Scientifico e Tecnologico della Sardegna, Pula (Cagliari) (Italia**).**
2002 - 2006 - Responsabile del Laboratorio di Genotipizzazione, Soc. SHARDNA Life Sciences, Cagliari (Italia).
2000-2001 - Ricercatore a tempo determinato presso l'Istituto di Genetica Molecolare, del Consiglio Nazionale della Ricerca (CNR), Alghero (Italia).
1996 - 1999 - Dottorato di Ricerca presso la Facoltà di Biologia dell'Università di Sassari, Sassari (Italia).
1995-1996 - Borsa di studio del CNR. Istituto di Ricerca sull'Anemia e Talassemia Mediterranea, Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR), Direttore: Antonio Cao, MD; Cagliari (Italia).
1992-1994 - Borsa di studio post-dottorato. Laboratorio di Patologia Molecolare, Ospedale regionale per le Microcitemie, Direttore: Antonio Cao, MD; Cagliari (Italia).
1990-1992 - Studente universitario. Dipartimento di Biologia Sperimentale, Università di Cagliari, Cagliari (Italia). Supervisore: G. Floris, Ph.D.

Attività didattica

Sono stato coinvolto nelle attività didattiche come Professore Associato presso Università, scuole di specializzazione, corsi di specializzazione e seminari volti a far conoscere al pubblico i risultati scientifici più avanzati. Ho avuto esperienza di Mentore in qualità di tutor con dottorandi, master e studenti universitari presso le Università di Cagliari, Sassari e Torino. Sono attualmente membro del Collegio dei Docenti della Scuola di Dottorato in Scienze Biomediche (Genetica Medica, Malattie Metaboliche e Nutrigenomica) e in precedenza del Collegio dei Docenti della Scuola di Dottorato in Scienze Biomolecolari e Biotecnologiche, certificato dal Ministero della Ricerca Universitaria.

2017 – 2026 *Abilitazione Scientifica Nazionale in 06/A1 Seconda Fascia – Genetica Medica (MED03)* (Abilitazione Scientifica Nazionale settore concorsuale 06/A1 ai sensi del DD n. 222/2012)
2014 – 2023 *Abilitazione Scientifica Nazionale in 05/I1 Seconda Fascia – Genetica e Microbiologia (BIO18)* (Abilitazione Scientifica Nazionale settore concorsuale 05/I1 ai sensi del DD n. 222/2012)

2013-14 ad oggi (10 corsi/anni accademici) – *Docente Corso Integrato di Diagnostica molecolare, Modulo di "Tecniche di Genotipizzazione ed Espressione Genica", Laurea Magistrale in Biotecnologie Sanitarie Mediche e Veterinarie, Facoltà di Medicina Veterinaria in collaborazione con la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Sassari*
2010-11 / 2019/20 (9 corsi/anni accademici) – *Docente Corso di "Genetica Medica", Laurea Magistrale in Biologia Sperimentale e Applicata, Facoltà di Scienze MM. FF. NN., Università Sassari*
2012-13 /2013-14 (2 corsi/anni accademici) - *Docente Modulo 07 "Genetics and Technics of Genetic Characterization", Master Universitario internazionale di II livello denominato "International Master in Medical Biotechnology", Hue University of Medicine and Pharmacy, Vietnam, e Dipartimento di Scienze Biomediche Università Sassari*
2010-11 to 2012-13 (3 corsi/anni accademici)) - *Docente Corso Integrato di Diagnostica molecolare, Modulo di "Tecniche di Genotipizzazione", Laurea Magistrale in Biotecnologie Sanitarie Mediche e Veterinarie, Facoltà di Medicina Veterinaria in collaborazione con la Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Sassari*
2007- *Docente Master in R&S in Biotecnologie Mediche, Parco Tecnolog. Sardegna Ricerche Ed. 2007*
2006-07 to 2010-11 (5 corsi/anni accademici) – *Docente Corso di "Genetica Umana", Laurea Triennale Scienze Biologiche, Facoltà di Scienze MM. FF. NN., Università Sassari*
2003-2004 – *Docente Corso di "Genetica Fondamenti e Laboratorio", Laurea Triennale Scienze Biologiche, Facoltà di Scienze MM. FF. NN., Università Sassari*

Appartenenza al collegio dei docenti di dottorato riconosciuto dal MIUR

Collegio dei Docenti del Corso di Dottorato di Ricerca in Scienze Biomediche in Genetica Medica, Malattie Metaboliche e Nutrigenomica, certificato dal MIUR, Università di Sassari dal XXIX ciclo (a.a. 2013-2014) ad oggi.

Collegio dei Docenti del Corso di Dottorato di Ricerca in Scienze Biomolecolari e Biotecnologiche, certificato dal MIUR, Università di Sassari dal XXVI ciclo (a.a. 2010/11) al XXIII (a.a. 2012/13).

Partecipazione scientifica a progetti di ricerca internazionali e nazionali

Il Dr. Angius è stato coinvolto nella stesura e nella gestione di progetti sia come responsabile che come collaboratore in diversi progetti di ricerca regionali, nazionali e internazionali ammissibili al finanziamento sulla base di bandi di gara, come descritto in dettaglio nella lista seguente.

Responsabilità di progetto scientifico, responsabilità di Unità Operativa

2 – anni progetto di ricerca finanziato da Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. PRIN 2022 "DETECT DEciphering geneTic hEterogeneity in ColorecTal cancer: in situ and circulating cell subtypes identification" 2022WBLA3Z - Ruolo: Principal Investigator

2 – anni progetto di ricerca finanziato da Ministero della salute PNRR: M6/C2_CALL 2022 "Definition of a personalized signature of chronic inflammation and early aging predictive of the development of comorbidities in infertile men –Ruolo: Responsabile unità

3- anni progetto di ricerca finanziato da Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. PRIN 2020: Unveiling the hidden side of NEUrodevelopmental DIsorder Genetics (NEUDIG): a multidisciplinary pathway to new molecular diagnoses by integrating genomic, transcriptomic, and functional analyses. GRANT NUMBER: 20203P8C3X - Ruolo: Responsabile Unità

1- anno progetto di ricerca finanziato da Fondazione Sardegna "Sviluppo di un panello di marcatori immunoistochimici ed epigenetici a scopo predittivo nella terapia del carcinoma mammario "Triplo Negativo"" GRANT_NUMBER: 2021.0494 – Ruolo: Principal Investigator

2- anni progetto di ricerca finanziato da by Fondo di Beneficenza, Intesa Sanpaolo S.p.A. "(PREDICT) PREcision meDicine In ColorecTal cancer: new clinical-genomic network for expanding tailored oncologic care" GRANT_NUMBER: B/2020/0094 – Role: Principal Investigator

2- anni progetto di ricerca finanziato da Fondazione Banco di Sardegna ROL 2019 Bando "Salute pubblica, medicina preventiva e riabilitativa" for the project entitled "Prevenzione e diagnosi precoce del carcinoma del colon-retto: sviluppo di un panel di marcatori molecolari da biopsia liquida" – Ruolo: Coordinatore generazioni dati e analisi NGS

2-anni progetto di ricerca finanziato da Bando competitivo Fondazione di Sardegna – 2017 per progetti di ricerca con revisione tra pari" for the project entitled "Personalized Care in Colorectal Cancer: building a new clinical-genomic network for tailoring genotype and phenotype" –Ruolo: Coordinatore generazioni dati e analisi NGS

4-anni progetto di ricerca finanziato da MIUR "PATH - Pathology in Automated Traceable Healthcare" PON04a2_00557 - Decreto n. 428 del 27/02/2017 Ruolo: Responsabile Unità

Responsabile scientifico o collaboratore

5-anni progetto di ricerca finanziato da European Framework Programme for Research and Innovation HORIZON 2020, "An integrated approach to dissect determinants, risk factors and pathways of ageing of the immune system". European Community Grant –Ruolo: Coordinatore analisi genomiche tramite NGS

2-anni progetto di ricerca finanziato da Telethon per il progetto intitolato " Post GWAS functional characterization of BCL11A locus toward the development of a treatment for ß-thalassemia". Telethon Grant 2013 GGP13246 – Ruolo: Responsabile Unità

1-anni progetto di ricerca finanziato da Telethon per il progetto intitolato "Identification of novel gene(s) associated with Crisponi/Cold Induced Sweating syndrome-like phenotypes by exome sequencing". Telethon Grant 2013 GEP13093 - Ruolo: Coordinatore analisi genomiche tramite NGS

2-anni progetto di ricerca finanziato da Regione Autonoma della Sardegna intitolato "Unravelling the genetic causes of syndromic Intellectual Disability in the era of exome sequencing". - Ruolo: Coordinatore analisi genomiche tramite NGS

6-anni progetto di ricerca finanziato da Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. FIRB Laboratori 2003: per il progetto intitolato "Identificazione di geni-malattia mediante genotipizzazione ad alta densità di popolazioni". – Ruolo: Responsabile Unità

5-anni progetto di ricerca finanziato da Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca. per il progetto intitolato "Identificazione di fattori genetici associati a malattie multifattoriali comuni tramite un originale approccio allo studio di isolati genetici" (Art. 5 del D.M. 593 8 agosto 2000) - Ruolo: Collaboratore

3 anni progetto di ricerca finanziato da Telethon Fondazione Onlus per il progetto intitolato "Sardinian Isolated Population For The Study of Complex Traits". Telethon Grant E 1185 – Ruolo: Collaboratore

2 anni progetto di ricerca finanziato da Regione Autonoma della Sardegna. per il progetto intitolato "Studio della componente genetica e nutrizionale nell'insorgenza di malattie complesse" POR Sardegna 2000-2006, deliberazione Giunta Regionale della Sardegna n.27/30 del 7/08/2001. – Ruolo: Collaboratore

2 anni progetto di ricerca finanziato da Regione Autonoma della Sardegna per il progetto intitolato "Identificazione di geni associati a malattie multifattoriali con alto impatto socio-economico: Ipertensione arteriosa essenziale e Alopecia androgenetica". Determinazione n. 107 del 22/06/2005. – Ruolo: Collaboratore

1,5 anni progetto di ricerca finanziato da Regione Autonoma della Sardegna per il progetto intitolato "Metodologie computazionali ibride per l'analisi statistica del flusso genico in grandi Dataset". PON "Ricerca, Sviluppo Tecnologico ed Alta Formazione" 2000-2006 per le Regioni dell' obiettivo 1 Decreto 192/Ric del 04/12/2007 – Ruolo: Collaboratore

2 anni progetto di ricerca finanziato da Regione Autonoma della Sardegna per il progetto intitolato "Infrastruttura bioinformatica per un approccio "system biology" alle malattie complesse". Programma di R&S "Tecnologie bio-informatiche applicate alla medicina personalizzata" Bando di selezione N. 364.173 A – Ruolo: Collaboratore

Organizzazione Eventi

Il Dr. Angius ha organizzato i seguenti corsi:
September 16–20, 2019 - 8° Sardinian International Summer School "From Genomic discoveries to therapeutic targets" Pula, Cagliari, http://www.irgb.cnr.it
July 9–13, 2018 - 7° Sardinian International Summer School "From genome-wide association studies (GWAS) to Function"" Pula, Cagliari, http://www.irgb.cnr.it
June 12–16, 2017 - 6° Sardinian International Summer School "From genome-wide association studies (GWAS) to Function"" Pula, Cagliari, http://www.irgb.cnr.it
June 20–24, 2016 - 5° Sardinian International Summer School "From genome-wide association studies (GWAS) to Function"" Pula, Cagliari, http://www.irgb.cnr.it
June 22–26, 2015, - 4° Sardinian International Summer School "From genome-wide association studies (GWAS) to Function"" Pula, Cagliari, http://www.irgb.cnr.it

Principali lezioni magistrali ad invito

04/11/2022 Integrazione, interpretazione e applicazione di dati multiomici: dalle tecnologie alle analisi dati. Ciclo seminari di Biologia Molecolare Università di Cagliari Facoltà di Biologia e Farmacia
22/05/2016 Mutations in KLHL7, a Dominant Retinitis Pigmentosa Locus, Cause a Recessive Crisponi/CISS1 like phenotype. Congresso internazionale ESHG2016, Barcelona, Spain
08/02/2013 High throughput genotyping e next generation sequencing: nuovi approcci integrati e applicazioni. Corso di Perfezionamento in "Nuove tecnologie in medicina molecolare", Università degli Studi di Padova
27/03/2012 Whole Genome Sequencing of 1000 Individuals in the Sardinian founder population. Seminario Next Generation Sequencing Illumina, Università degli Studi di Cagliari,
08/02/2010 Whole Genome Sequencing of 1000 Individuals in the Sardinian founder population. Corso di aggiornamento in "La tecnica del Microarray – basi teorico pratiche e analisi dati", Università Cattolica del sacro Cuore, Roma
16/12/2009 High throughput genotyping and next generation sequencing: Mappaggio di varianti geniche predisponenti nelle malattie complesse. Corso di formazione in "Tecniche strumentali applicate alle biotecnologie". Porto Conte Ricerche Loc. Tramariglio – Alghero (SS)
09/09/2008 Genotyping of a large Sardinian cohort: an experience with Genome Wide Human SNP Array 6.0. Integrated Genomics Seminar Series. Università degli Studi di Modena
23/04/2007 Affymetrix GeneChip high throughput SNPs analysis: identification of genetic parameters and application to association studies. Giornata di seminari su "Gestione e Analisi di Dati di Microarray" Parco Tecnologico Sardegna Ricerche, Edificio 2, Sala conferenze. Pula
19/09/2006 Identification of risk factors for cardiovascular diseases in Sardinian genetic isolates. Bioforum 2006, Università Statale di Milano
25/04/2006 The analysis of an isolated population: the Sardinian experience. College de France, La Sorbone, Séminaire de la Chaire de Médecine Expérimentale, Genetics of Arterial Hypertension: Lessons from the Last Ten Years
31/10/2005 A multifaceted approach to the understanding of complex traits in Sardinia genetic isolates. Human Genetics Speaker Series – Fall Quarter 2005 Department of Human Genetics David Geffen School of Medicine at University of California, Los Angeles

18 19/04/2005 SNPlexτ technology: a genotyping platform for analysing isolated populations. European SNPlexτ System User Meeting, Applied Biosystems, Paris

Attività di Editore, Reviewer e Revisore for Grant Application

2020-oggi	Editor Board Member International Journal of Molecular Sciences on the Editorial Board of Molecular Oncology
2020- oggi	Editor Board Member BMC Genomics
2022- oggi	Review Editor on the Editorial Board of Oncology
2022- oggi	Review Editor on the Editorial Board of Frontiers in Genetics
2022- oggi	Review Editor on the Editorial Board of Frontiers in Pediatrics
2008– oggi	Ad-Hoc Reviewer for American Journal of Human Genetics, Annals of Translational Medicine, Biological Conservation, BMC Genomics, BMC Medical Genetics, Cancer Investigation, Case Report in Genetics, Chemical Senses, Circulation, Circulation & Cardiovascular Genetics, Clinical genetics, Clinical Laboratory Analysis, Expert Opinion on Orphan Drugs, Gene, Genetics, Hypertension, Hypertension, Human Genetics., International Journal of Genomics, IOVS, Journal of Biotechnology, Journal of Endocrinological Investigation, Journal of Medical Genetics, Metabolism & Cardiovascular Diseases, Nutrition e PloS ONE.
2022–2023	Ad-Hoc Reviewer for grant applications for The Israel Science Foundation Ad-Hoc Reviewer for grant applications for The Fundação para a Ciência e a Tecnologia, I. P. (FCT) - the Portuguese public funding Agency for R&D

Premi e riconoscimenti

Cossu S, Angius A, Oppo M, Onano S, Persico I, Uva P, Cuccuru G, Asunis M, Pruna D, Crisponi L. Fenotipo epilettico in due fratelli con mutazioni nel gene NALCN. 40° Congresso Nazionale Lega Italiana Contro l'Epilessia (LICE), Roma, Italy, June 7-9 2017 (premio per il miglior contributo scientifico)

Pira G, Angius A, Uva P, Cossu Rocca P, Sanges F, Loi F Ena S, Murgia L, Carru C, Muroni MR, DeMiglio MR. MiRNA-135b contributes to triple negative breast cancer molecular heterogeneity:different expression profile in basal-like vs non basal-like. 48° Congresso Nazionale Società Italiana di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica (SIBioC). Torino 18-20 ottobre 2016 (premio Miglior Poster SIBioC)

Concas A, Cusano R, Orsini M, Costelli C, Cao A, Angius A. Microalgae based technology for biofuels production and CO2 capture: the role of mathematical modeling and genetic engineering. Accademia Nazionale dei Lincei – Fondazione ENI Enrico Mattei, XXXI Giornata dell'ambiente. Convegno Internazionale: The TeraWatt challenge: What researchfor our future energy? 5 - 6 Novembre 2013 (premio Miglior Poster)

Lista delle pubblicazioni
Riviste Internazionali

1. Wen X, Coradduzza D, Shen J, Scanu AM, Muroni MR, Massidda M, Rallo V, Carru C, Angius A, De Miglio MR. Harnessing Minimal Residual Disease as a Predictor for Colorectal Cancer: Promising Horizons Amidst Challenges. Medicina 2023, 59(10), 1886; https://doi.org/10.3390/medicina59101886
2. Orrù S, Pascariello E, Pes B, Rallo V, Barbara R, Muntoni M, Notari F, Fancello G, Mocci C, Muroni MR, Cossu-Rocca P, **Angius A,** De Miglio MR. Biomarker dynamics affecting neoadjuvant therapy response and outcome of HER2-positive breast cancer subtype. Sci Rep. 2023 Aug 8;13(1):12869. doi: 10.1038/s41598-023-40071-2.
3. Coradduzza D, Arru C, Culeddu N, Congiargiu A, Azara EG, Scanu AM, Zinellu A, Muroni MR, Rallo V, Medici S, Carru C, **Angius A,** De Miglio MR. Quantitative Metabolomics to Explore the Role of Plasma Polyamines in Colorectal Cancer. Int J Mol Sci. 2022 Dec 21;24(1):101. doi: 10.3390/ijms24010101.
4. Serra R, Coscas F, **Angius A**, Pinna A. Multiple bilateral retinal astrocytic hamartomas in Usher syndrome. J Fr Ophtalmol. 2022 Mar;45(3):363-364. doi: 10.1016/j.jfo.2021.09.017.
5. Muroni MR, Ribback S, Sotgiu G, Kroeger N, Saderi L, **Angius A**, Cossu-Rocca P, De Miglio MR, Prognostic Impact of Membranous/Nuclear Epidermal Growth Factor Receptor Localization in Clear Cell Renal Cell Carcinoma. Int J Mol Sci. 2021 Aug 14;22(16):8747. doi: 10.3390/ijms22168747.
6. **Angius A,** Scanu MS, Arru C, Muroni MR, Rallo V, Deiana G, Ninniri MC, Carru C, Porcu A, Pira G, Uva P, Cossu-Rocca P, De Miglio MR. Portrait of cancer stem cells on colorectal cancer: molecular biomarkers, signaling pathways and miRNAome. Int. J. Mol. Sci. 2021, 22(4), 1603; https://doi.org/10.3390/ijms22041603
7. Baragetti A, Severgnini M, Olmastroni E, Conca Dioguardi C, Mattavelli E, **Angius A,** Rotta L, Cibella J, Consolandi C, Grigore L, Pellegatta F, Giavarini F, Caruso D, Norata GD, Catapano AL, Peano C. Gut Microbiota Functional Dysbiosis Relates to Individual Diet in Subclinical Carotid Atherosclerosis. Nutrients 2021, 13, 304. https://doi.org/10.3390/nu13020304
8. **Angius A,** Cossu-Rocca P, Arru C, Muroni MR, Rallo V, Carru C, Uva P, Pira G, Orr√π S, De Miglio MR. Modulatory Role of microRNAs in Triple Negative Breast Cancer with Basal-Like Phenotype. Cancers (Basel). 2020 Nov 7;12(11):3298. doi: 10.3390/cancers12113298
9. Pira G, Uva P; Scanu A, Cossu Rocca P, Murgia L, Uleri E, Piu C, Porcu A, Carru C, Manca A, Ivana Persico I, Muroni MR, Sanges F, Dolei A, Serra C, **Angius A,** De Miglio MR. Landscape of transcriptome variations uncovering known and novel driver events in colorectal carcinoma. Sci Rep. 2020 Jan 16;10(1):432. doi: 10.1038/s41598-019-57311-z.

10. Serra R, Floris M, Pinna A, Boscia F, Cucca F, **Angius A**. Novel mutations in c2orf71 causing an early onset form of cone-rod dystrophy: A molecular diagnosis after 20 years of clinical follow-up. Mol Vis. 2019; 25:814-820
11. Balzano F, Campesi I, Cruciani S, Garroni G, Bellu E, Dei Giudici S, **Angius A**, Oggiano A, Rallo V, Capobianco G, Dessole S, Ventura C, Montella A, Maioli M. Epigenetics, stem cells and autophagy: exploring a path involving miRNA. Int J Mol Sci. 2019 Oct 14;20(20):5091. doi: 10.3390/ijms20205091.
12. **Angius A,** Pira G, Scanu A, Uva P, Sotgiu G, Saderi L, Manca A, Serra C, Uleri E, Piu C, Caocci M, Ibba G, Zinellu A, Cesaraccio MR, Sanges F, Muroni MR, Dolei A, Cossu Rocca P, De Miglio MR. MicroRNA-425-5p Expression affects BRAF/RAS/MAPK pathways in colorectal cancers. Int. J. Med. Sci. 2019; 16(11): 1480-1491. doi: 10.7150/ijms.35269
13. **Angius A,** Uva P, Pira G, Muroni, MR, Sotgiu G, Saderi L, Uleri E, Caocci M, Ibba G, Cesaraccio MR, Serra C, Carru C, Manca A, Sanges F, Porcu A, Dolei A, Scanu AM, Cossu-Rocca P, De Miglio MR. Integrated analysis of miRNA and mRNA endorses a twenty miRNAs signature for colorectal carcinoma. Int J Mol Sci. 2019 Aug 20;20(16). pii: E4067. doi: 10.3390/ijms20164067.
14. Raveane A, Aneli S, Montinaro F, Athanasiadis G, Barlera S, Birolo G, Boncoraglio G, Di Blasio AM, Di Gaetano C, Pagani L, Parolo S, Paschou P, Piazza A, Stamatoyannopoulos G, **Angius A**, Brucato N, Cucca F, Hellenthal G, Mulas A, Peyret-Guzzon M, Zoledziewska M, Baali A, Bycroft C, Cherkaoui M, Chiaroni J, Di Cristofaro J, Dina C, Dugoujon JM, Galan P, Giemza J, Kivisild T, Mazieres S, Melhaoui M, Metspalu M, Myers S, Pereira L, Ricaut FX, Brisighelli F, Cardinali I, Grugni V, Lancioni H, Pascali VL, Torroni A, Semino O, Matullo G, Achilli A, Olivieri A, Capelli C. Population structure of modern-day Italians reveals patterns of ancient and archaic ancestries in Southern Europe.Sci Adv. 2019 Sep 4;5(9):eaaw3492. doi: 10.1126/sciadv.aaw3492. eCollection 2019 Sep.
15. **Angius A**, Uva P, Oppo M, Buers I, Persico I, Onano S, Cuccuru G, Van Allen MI, Hulait G, Aubertin G, Muntoni F, Fry AE, Annerén G, Stattin EL, Palomares-Bralo M, Santos-Simarro F, Cucca F, Crisponi G, Rutsch F, Crisponi L. Exome sequencing in Crisponi/cold-induced sweating syndrome-like individuals reveals unpredicted alternative diagnoses. Clin Genet. 2019 Mar 12. doi: 10.1111/cge.13532
16. **Angius A,** Uva P, Oppo M, Persico I, Onano S, Olla S, Pes V, Perria C, Cuccuru G, Atzeni R, Serra G, Cucca F, Sotgiu S, Hennekam RC, Crisponi L. Confirmation of a new phenotype in an individual with a variant in the last part of exon 30 of CREBBP. American Journal of Medical Genetics Part A.; 2019; doi:10.1002/ajmg.a.61052.
17. Alves RM, Uva P, Veiga MF, Oppo M, Zschaber F, Porcu G, Porto HP, Persico I, Onano S, Cuccuru G, Atzeni R, Vieira L, Pires M, Cucca F, Toralles MB, **Angius A**, Crisponi L. Novel ANKRD11 gene mutation in an individual with a mild phenotype of KBG syndrome associated to a GEFS+ phenotypic spectrum: a case report. BMC Medical Genetics; 2019; 20:16. doi: 10.1186/s12881-019-0745-7
18. Pisanu C, Congiu D, Costa M, Chillotti C, Ardau R, Severino G, **Angius A**, Heilbronner U, Hou L, McMahon FJ, Schulze TG, Del Zompo M, Squassina A. Convergent analysis of genome-wide genotyping and transcriptomic data suggests association of zinc finger genes with lithium response in bipolar disorder. Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2018 Oct;177(7):658-664. doi: 10.1002/ajmg.b.32663.
19. Chiang CWK, Marcus JH, Sidore C, Biddanda A, Al-Asadi H, Zoledziewska M, Pitzalis M, Busonero F, Maschio A, Pistis G, Steri M, **Angius A**, Lohmueller KE, Abecasis GR, Schlessinger D, Cucca F, Novembre J. Genomic history of the Sardinian population. Nat Genet. 2018 Oct;50(10):1426-1434. doi: 10.1038/s41588-018-0215-8.
20. Egorov ES, Kasatskaya SA, Zubov VN, Izraelson M, Nakonechnaya TO, Staroverov DB, **Angius A**, Cucca F, Mamedov IZ, Rosati E, Franke A, Shugay M, Pogorelyy MV, Chudakov DM, Britanova OV. The changing landscape of naive T cell TCR repertoire with human ageing. Front Immunol. 2018 Jul 24; 9:1618. doi: 10.3389/fimmu.2018.01618. eCollection 2018.
21. Uva P, Cossu-Rocca P, Loi F, Pira G, Murgia L, Orrù S, Floris M, Muroni MR, Sanges F, Carru C, **Angius A**, De Miglio MR. miRNA-135b contributes to Triple Negative Breast Cancer molecular heterogeneity: different expression profile in Basal-like versus non-Basal-like phenotypes. Int J Med Sci 2018; 15(6):536-548. doi:10.7150/ijms.23402
22. **Angius A,** Cossu S, Uva P, Oppo M, Onano S, Persico I, Fotia G, Atzeni R, Cuccuru G, Asunis M, Cucca F, Pruna D, Crisponi L. Novel NALCN biallelic truncating mutations in siblings with IHPRF1 syndrome. Clin Genet. 2018 Jun;93(6):1245-1247. doi: 10.1111/cge.13162.
23. Cossu S, **Angius A**, Oppo M, Onano S, Persico I, Uva P, Cuccuru G, Asunis M, Pruna D, Crisponi L. Epileptic phenotypes related to the UNC79-UNC80-NALCN protein complex. Clinical Cases and Reviews in Epilepsy 2017; 2(1): 54-58. doi: 10.11138/ccre/2017.2.1.054
24. Maccari ME, Scarselli A, Di Cesare S, Floris M, **Angius A,** Deodati A, Chiriaco M, Cambiaso P, Corrente S, Colafati GF, Utzh PJ, Angelini F, Fierabracci A, Aiuti A, Carsetti R, Rosenbergh JM, Cappa M, Rossi P, Bacchetta R, Cancrini C. Severe Toxoplasma gondii infection in a member of a NFKB2-deficient family with T and B cell dysfunction. Clin Immunol. 2017 Oct; 183:273-277. doi: 10.1016/j.clim.2017.09.011.
25. Pisanu C, Congiu D, Melis C, **Angius A**, Severino G, Ardau R, Chillotti C, Del Zompo M, Squassina A. Involvement of core clock genes in lithium response. World J Biol Psychiatry. 2017 Jul 12:1-2. doi: 10.1080/15622975.2017.1346281
26. Malavasi V, Costelli C, Orsini M, Cusano R, **Angius A,** Cao G. Deep genomic analysis of Chlorella sorokiniana SAG 211-8k chloroplast. European Journal of Phycology. 2017 52(3): 320-329 doi: 10.1080/09670262.2017.1287959
27. Steri M, Orrù V, Idda ML, Pitzalis M, Pala M, Zara I, Sidore C, Faà V, Floris M, Deiana M, Asunis I, Porcu E, Mulas A, Piras MG, Lobina M, Lai S, Marongiu M, Serra V, Marongiu M, Sole G, Busonero F, Maschio A, Cusano R, Cuccuru G, Deidda F, Poddie F, Farina G, Dei M, Virdis F, Olla S, Satta MA, Pani M, Delitala A, Cocco E, Frau J, Coghe G, Lorefice L, Fenu G, Ferrigno P, Ban M, Barizzone N, Leone M, Guerini FR, Piga M, Firinu D, Kockum I, Lima Bomfim I, Olsson T, Alfredsson L, Suarez A, Carreira PE, Castillo-Palma MJ, Marcus JH, Congia M, **Angius A,** Melis M, Gonzalez A, Alarcón Riquelme ME, da Silva BM, Marchini M, Danieli MG, Del Giacco S, Mathieu A, Pani A, Montgomery SB, Rosati G, Hillert J, Sawcer S, D'Alfonso S, Todd JA, Novembre J, Abecasis GR, Whalen MB, Marrosu MG, Meloni A, Sanna S, Gorospe M, Schlessinger D, Fiorillo E, Zoledziewska M,

Cucca F. Overexpression of the Cytokine BAFF and Autoimmunity Risk. N Engl J Med. 2017 Apr 27;376(17):1615-1626. doi: 10.1056/NEJMoa1610528.

28. Pala M, Zappala Z, Marongiu M, Li X, Davis JR, Cusano R, Crobu F, Kukurba KR, Gloudemans MJ, Reinier F, Berutti R, Piras MG, Mulas A, Zoledziewska M, Marongiu M, Sorokin EP, Hess GT, Smith KS, Busonero F, Maschio A, Steri M, Sidore C, Sanna S, Fiorillo E, Bassik MC, Sawcer SJ, Battle A, Novembre J, Jones C**, Angius A,** Abecasis GR, Schlessinger D, Cucca F, Montgomery SB. Population and individual-specific regulatory variation in Sardinia. Nat Genet. 2017 May;49(5):700-707. doi: 10.1038/ng.3840.
29. Olivieri A, Sidore C, Achilli A, **Angius A,** Posth C, Furtwängler A, Brandini S, MRCapodiferro, Gandini F, Zoledziewska M, Pitzalis M, Maschio A, Busonero F, Lai L, Skeates R, Gradoli MG, Beckett J, Marongiu M, Mazzarello M, Marongiu P, Rubino S, Rito T, Macaulay V, Semino O, Pala M, Abecasis GR, Schlessinger D, Soares P, Richards MB, Cucca F, Torroni A. Mitogenome Diversity in Sardinians: a Genetic Window onto an Island's Past. Mol Biol Evol. 2017 May 1;34(5):1230-1239. doi: 10.1093/molbev/msx082
30. Palombo F, Al-Wardy N, Ruscone GA, Oppo M, Kindi MN, **Angius A,** Al Lamki K, Girotto G, Giangregorio T, Benelli M, Magi A, Seri M, Gasparini P, Cucca F, Sazzini M, Al Khabori M, Pippucci T, Romeo G. A novel founder MYO15A frameshift duplication is the major cause of genetic hearing loss in Oman. J Hum Genet. 2017 Feb;62(2):259-264. doi: 10.1038/jhg.2016.120.
31. McCarthy S, Das S, Kretzschmar W, Delaneau O, Wood AR, Teumer A, Kang HM, Fuchsberger C, Danecek P, Sharp K, Luo Y, Sidore C, Kwong A, Timpson N, Koskinen S, Vrieze S, Scott LJ, Zhang H, Mahajan A, Veldink J, Peters U, Pato C, van Duijn CM, Gillies CE, Gandin I, Mezzavilla M, Gilly A, Cocca M, Traglia M, **Angius A,** Barrett JC, Boomsma D, Branham K, Breen G, Brummett CM, Busonero F, Campbell H, Chan A, Chen S, Chew E, Collins FS, Corbin LJ, Smith GD, Dedoussis G, Dorr M, Farmaki AE, Ferrucci L, Forer L, Fraser RM, Gabriel S, Levy S, Groop L, Harrison T, Hattersley A, Holmen OL, Hveem K, Kretzler M, Lee JC, McGue M, Meitinger T, Melzer D, Min JL, Mohlke KL, Vincent JB, Nauck M, Nickerson D, Palotie A, Pato M, Pirastu N, McInnis M, Richards JB, Sala C, Salomaa V, Schlessinger D, Schoenherr S, Slagboom PE, Small K, Spector T, Stambolian D, Tuke M, Tuomilehto J, Van den Berg LH, Van Rheenen W, Volker U, Wijmenga C, Toniolo D, Zeggini E, Gasparini P, Sampson MG, Wilson JF, Frayling T, de Bakker PI, Swertz MA, McCarroll S, Kooperberg C, Dekker A, Altshuler D, Willer C, Iacono W, Ripatti S, Soranzo N, Walter K, Swaroop A, Cucca F, Anderson CA, Myers RM, Boehnke M, McCarthy MI, Durbin R; Haplotype Reference Consortium. A reference panel of 64,976 haplotypes for genotype imputation. Nat Genet. 2016 Oct; 48(10):1279-83. doi: 10.1038/ng.3643.
32. Orsini M, Costelli C, Malavasi V, Cusano R, Concas A, **Angius A,** Cao G. Complete sequence and characterization of mitochondrial and chloroplast genome of Chlorella variabilis NC64A. Mitochondrial DNA A DNA Mapp Seq Anal. 2016 Sep;27(5):3128-30. doi: 10.3109/19401736.2015.1007297.
33. Greco CM, Kunderfranco P, Rubino M, Larcher V, Carullo P, Anselmo A, Kurz K, Carell T, **Angius A,** Latronico MV, Papait R, Condorelli G. DNA hydroxymethylation controls cardiomyocyte gene expression in development and hypertrophy. Nat Commun. 2016 Aug 4; 7:12418. doi: 10.1038/ncomms12418.
34. **Angius A**, Uva P, Buers I, Oppo M, Puddu A, Onano S, Persico I, Loi A, Marcia L, Höhne W, Cuccuru G, Fotia G, Deiana M, Marongiu M, Atalay AT, Inan S, El Assy O, Smit LME, Okur I, Boduroglu K, Utine GE, Kılıç E, Zampino G, Crisponi G, Crisponi L, Rutsch F. Bi-allelic Mutations in KLHL7 cause a Crisponi/CISS1-like phenotype associated with early onset retinitis pigmentosa. Am J Hum Genet, July 7, 2016; 99 (1): 236-245. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.05.026
35. Marongiu M, Deiana M, Marcia L, Sbardellati A, Asunis I, Meloni A, **Angius A,** Cusano R, Loi A, Crobu F, Fotia G, Cucca F, Schlessinger D, Crisponi L. Novel action of FOXL2 as mediator of Col1a2 gene autoregulation. Dev Biol. 2016 May 19. pii: S0012-1606(16)30070-7. doi: 10.1016/j.ydbio.2016.05.022.
36. Orsini M, Costelli C, Malavasi V, Cusano R, Concas A, Angius A, Cao G. Complete genome sequence of mitochondrial DNA (mtDNA) of Chlorella sorokiniana. Mitochondrial DNA A DNA Mapp Seq Anal. 2016;27(2):1539-41. doi: 10.3109/19401736.2014.953128.
37. Orsini M, Cusano R, Costelli C, Malavasi V, Concas A, **Angius A,** Cao G. Complete genome sequence of chloroplast DNA (cpDNA) of Chlorella sorokiniana. Mitochondrial DNA A DNA Mapp Seq Anal. 2016;27(2):838-9. doi: 10.3109/19401736.2014.919466. PubMed PMID: 24865923.
38. Erre G, Piga M, Carru C, **Angius A**, Carcangiu L, Piras M, Sotgia S, Zinellu A, Mathieu A, Passiu G, Pescatori M. Global microRNA profiling of peripheral blood mononuclear cells in patients with Behçet's disease. Clin Exp Rheumatol. 2015 Nov-Dec;33(6 Suppl 94):S72-9.
39. Ding J, Sidore C, Butler TJ, Wing MK, Qian Y, Meirelles O, Busonero F, Tsoi LC, Maschio A, **Angius A**, Kang HM, Nagaraja R, Cucca F, Abecasis GR, Schlessinger D. Correction: Assessing Mitochondrial DNA Variation and Copy Number in Lymphocytes of ~2,000 Sardinians Using Tailored Sequencing Analysis Tools. PLoS Genet. 2015 Sep 29;11(9):e1005549. doi: 10.1371/journal.pgen.1005549. eCollection 2015 Sep.
40. Sidore C, Busonero F, Maschio A, Porcu E, Naitza S, Zoledziewska M, Mulas A, Pistis G, Steri M, Danjou F, Kwong A, Ortega Del Vecchyo VD, Chiang CW, Bragg-Gresham J, Pitzalis M, Nagaraja R, Tarrier B, Brennan C, Uzzau S, Fuchsberger C, Atzeni R, Reinier F, Berutti R, Huang J, Timpson NJ, Toniolo D, Gasparini P, Malerba G, Dedoussis G, Zeggini E, Soranzo N, Jones C, Lyons R, **Angius A**, Kang HM, Novembre J, Sanna S, Schlessinger D, Cucca F, Abecasis GR. Genome sequencing elucidates Sardinian genetic architecture and augments GWAS findings: the examples of lipids and blood inflammatory markers. Nat Genet. 2015 Nov;47(11):1272-81. doi: 10.1038/ng.3368.
41. Danjou F, Zoledziewska M, Sidore C, Steri M, Busonero F, Maschio A, Mulas A, Perseu L, Barella S, Porcu E, Pistis G, Pitzalis M, Pala M, Menzel S, Metrustry S, Spector TD, Leoni L, **Angius A**, Uda M, Moi P, Thein SL, Galanello R, Abecasis GR, Schlessinger D, Sanna S, Cucca F. Whole genome sequencing-based GWAS in Sardinia explicates genetic regulation of hemoglobin levels and clinical consequences. Nat Genet. 2015 Nov;47(11):1264-71. doi: 10.1038/ng.3307.
42. Zoledziewska M, Sidore C, Chiang CW, Sanna S, Mulas A, Steri M, Busonero F, Marcus JH, Marongiu M, Maschio A, Del Vecchyo DO, Floris M, Meloni A, Delitala A, Concas MP, Murgia F, Biino G, Vaccargiu S,

Nagaraja R, Lohmueller KE; UK10K Consortium, Timpson NJ, Soranzo N, Tachmazidou I, Dedoussis G, Zeggini E; Understanding Society Scientific Group, Uzzau S, Jones C, Lyons R, **Angius A,** Abecasis GR, Novembre J, Schlessinger D, Cucca F. Major height reducing variants and selection for short stature on the island of Sardinia. Nat Genet. 2015 Nov;47(11):1352-6. doi: 10.1038/ng.3403.

43. Reinier F, Zoledziewska M, Hanna D, Smith JD, Valentini M, Zara I, Berutti R, Sanna S, Oppo M, Cusano R, Montesu MA, Jones C, Cerimele D, Nickerson DA, **Angius A,** Cucca F, Cottoni F, Crisponi L. Mandibular hypoplasia, deafness, progeroid features and lipodystrophy (MDPL) syndrome: a case report in the context of other inherited lipodystrophies. Metabolism. 2015 Nov;64(11):1530-40. doi: 10.1016/j.metabol.2015.07.022.
44. Ding J, Sidore C, Butler TJ, Wing MK, Qian Y, Meirelles O, Busonero F, Tsoi LC, Maschio A, Angius A, Kang HM, Nagaraja R, Cucca F, Abecasis GR, Schlessinger D. Assessing mitochondrial DNA variation and copy number in lymphocytes of ~2,000 Sardinians using tailored sequencing analysis tools. PLOS Genetics. 2015 Jul; doi: 10.1371/journal.pgen.1005306
45. Costa M, Squassina A, Piras IS, Pisanu C, Congiu D, Niola P, **Angius A,** Chillotti C, Ardau R, Severino G, Stochino E, Deidda A, Persico AM, Alda M, Del Zompo M. Preliminary Transcriptome Analysis in Lymphoblasts from Cluster Headache and Bipolar Disorder Patients Implicates Dysregulation of Circadian and Serotonergic Genes. J Mol Neurosci. 2015 Jul;56(3):688-95. doi: 10.1007/s12031-015-0567-9.
46. Concas A, Costelli C, Malavasi V, Orsini M, Cusano R, Pisu M, **Angius A,** Cao G. The Role of Mathematical Modeling and Genetic Engineering for the Microalgae Based Technology. Chemical Engineering Transactions 2015 May 43: 511-16. doi: 10.3303/CET1543086
47. Francalacci P, Sanna D, Useli A, Berutti R, Barbato M, Whalen MB, **Angius A,** Sidore C, Alonso S, Tofanelli S, Cucca F. Detection of phylogenetically informative polymorphisms in the entire euchromatic portion of human Y chromosome from a Sardinian sample. BMC Res Notes. 2015 Apr 30;8(1):174.
48. Palagano E, Blair HC, Pangrazio A, Tourkova I, Strina D, **Angius A,** Cuccuru G, Oppo M, Uva P, Van Hul W, Boudin E, Superti-Furga A, Faletra F, Nocerino A, Ferrari MC, Grappiolo G, Monari M, Montanelli A, Vezzoni P, Villa A, Sobacchi C. Buried in the Middle, But Guilty: Intronic Mutations in the TCIRG1 Gene Cause Human Autosomal Recessive Osteopetrosis. J Bone Miner Res. 2015 Mar 31. doi: 10.1002/jbmr.2517.
49. Centorame P, Acciari VA, Orsini M, Torresi M, Iannetti L, **Angius A**, Di Giammartino D, Prencipe VA, Migliorati G. Whole Genome Sequence of Listeria monocytogenes Serovar 4b strain IZSAM_Lm_hs2008 Isolated from a human infection in Italy. Genome Announc. 2015 Mar 5;3(2). pii: e00053-15. doi: 10.1128/genomeA.00053-15.
50. Pistis G, Porcu E, Vrieze SI, Sidore C, Steri M, Danjou F, Busonero F, Mulas A, Zoledziewska M, Maschio A, Brennan C, Lai S, Miller MB, Marcelli M, Urru MF, Pitzalis M, Lyons RH, Kang HM, Jones CM, **Angius A**, Iacono WG, Schlessinger D, McGue M, Cucca F, Abecasis GR, Sanna S. Rare variants genotype imputation with thousands of study-specific whole-genome sequences: Implications for cost-effective study designs. Eur J Hum Genet. 2014 Oct 8. doi: 10.1038/ejhg.2014.216.
51. Cuccuru G, Leo S, Lianas L, Muggiri M, Pinna A, Pireddu L, Uva P, **Angius A,** Fotia G, Zanetti G. An Automated Infrastructure to Support High-troughput Bioinformatics. Proc. IEEE International Conference on High Performance Computing & Simulation (HPCS 2014) pages 600-607 Smari, Waleed W. and Zeljkovic, Vesna Eds. - july 2014. Doi: 10.1109/HPCSim.2014.6903742
52. Piras IS, **Angius A,** Andreani M, Testi M, Lucarelli G, Floris M, Marktel S, Ciceri F, Nasa GL, Fleischhauer K, Roncarolo MG, Bulfone A, Gregori S, Bacchetta R. BAT2 and BAT3 polymorphisms as novel genetic risk factors for rejection after HLA-related stem cell transplantation. Bone Marrow Transplant. 2014 Nov;49(11):1400-4. doi: 10.1038/bmt.2014.177.
53. Delaneau O, Marchini J, 1000 Genomes Project Consortium (including **A Angius**). Integrating sequence and array data to create an improved 1000 Genomes Project haplotype reference panel. Nature Communications 2014 Jun 13; 5:3934. doi: 10.1038/ncomms4934.
54. Colonna V, Ayub Q, Chen Y, Pagani L, Luisi P, Pybus M, Garrison E, Xue Y, Tyler-Smith C; 1000 Genomes Project Consortium (including **A Angius**), Abecasis GR, Auton A, Brooks LD, DePristo MA, Durbin RM, Handsaker RE, Kang HM, Marth GT, McVean GA. Human genomic regions with exceptionally high levels of population differentiation identified from 911 whole-genome sequences. Genome Biol. 2014 Jun 30;15(6):R88. doi: 10.1186/gb-2014-15-6-r88.
55. M Sikora, ML Carpenter, A Moreno-Estrada, BM Henn, PA Underhill, F Sánchez-Quinto, I Zara, M Pitzalis, C Sidore, F Busonero, A Maschio, **A Angius**, C Jones, J Mendoza-Revilla, TT Harkinsh, A Kelleri, F Maixner, A Zink, G Abecasis, S Sanna, F Cucca, CD Bustamante. Genomic data from modern Sardinians and ancient Bulgarians provides new insights into the Sardinian ancestry of the Tyrolean Iceman. PLoS Genet. 2014 May 8;10(5):e1004353. doi: 10.1371/journal.pgen.1004353.
56. Piras R, Chiappe F, Torraca IL, Buers I, Usala G, **Angius A**, Akin MA, Basel-Vanagaite L, Benedicenti F, Chiodin E, El Assy O, Feingold-Zadok M, Guibert J, Kamien B, Kasapkara CS, Kiliç E, Boduroğlu K, Kurtoglu S, Manzur AY, Onal EE, Paderi E, Roche CH, Tümer L, Unal S, Utine GE, Zanda G, Zankl A, Zampino G, Crisponi G, Crisponi L, Rutsch F. Expanding the mutational spectrum of CRLF1 in Crisponi/CISS1 Syndrome. Hum Mutat. 2014 Apr;35(4):424-33. doi: 10.1002/humu.22522.
57. Gravel S, Zakharia F, Moreno-Estrada A, Byrnes JK, Muzzio M, Rodriguez-Flores JL, Kenny EE, Gignoux CR, Maples BK, Guiblet W, Dutil J, Via M, Sandoval K, Bedoya G; 1000 Genomes Project (including **A Angius**), Oleksyk TK, Ruiz-Linares A, Burchard EG, Martinez-Cruzado JC, Bustamante CD. Reconstructing Native American migrations from whole-genome and whole-exome data. PLoS Genet. 2013;9(12):e1004023. doi: 10.1371/journal.pgen.1004023.
58. Pippucci T, Parmeggiani A, Palombo F, Maresca A, **Angius A,** Crisponi L, Cucca F, Liguori R, Valentino ML, Seri M, Carelli V. A novel null homozygous mutation confirms CACNA2D2 as a gene mutated in epileptic encephalopathy. PLoS ONE 2013 8(12): e82154. doi:10.1371/journal.pone.0082154
59. Khurana E, Fu Y, Colonna V, Mu XJ, Kang HM, Lappalainen T, Sboner A, Lochovsky L, Chen J, Harmanci A, Das J, Abyzov A, Balasubramanian S, Beal K, Chakravarty D, Challis D, Chen Y, Clarke D, Clarke L, Cunningham

F, Evani US, Flicek P, Fragoza R, Garrison E, Gibbs R, Gümüs ZH, Herrero J, Kitabayashi N, Kong Y, Lage K, Liluashvili V, Lipkin SM, MacArthur DG, Marth G, Muzny D, Pers TH, Ritchie GR, Rosenfeld JA, Sisu C, Wei X, Wilson M, Xue Y, Yu F; 1000 Genomes Project Consortium (including **A Angius**), Dermitzakis ET, Yu H, Rubin MA, Tyler-Smith C, Gerstein M. Integrative annotation of variants from 1092 humans: application to cancer genomics. Science. 2013 Oct 4;342(6154):1235587. doi: 10.1126/science.1235587.

60. Orrù V, Steri M, Sole G, Sidore C, Virdis F, Dei M, Lai S, Zoledziewska M, Busonero F, Mulas A, Floris M, Mentzen WI, Urru SA, Olla S, Marongiu M, Piras MG, Lobina M, Maschio A, Pitzalis M, Urru MF, Marcelli M, Cusano R, Deidda F, Serra V, Oppo M, Pilu R, Reinier F, Berutti R, Pireddu L, Zara I, Porcu E, Kwong A, Brennan C, Tarrier B, Lyons R, Kang HM, Uzzau S, Atzeni R, Valentini M, Firinu D, Leoni L, Rotta G, Naitza S, **Angius A**, Congia M, Whalen MB, Jones CM, Schlessinger D, Abecasis GR, Fiorillo E, Sanna S, Cucca F. Genetic Variants Regulating Immune Cell Levels in Health and Disease. Cell. 2013 Sep 26;155(1):242-56. doi: 10.1016/j.cell.2013.08.041.
61. Francalacci P, Morelli L, **Angius A,** Berutti R, Reinier F, Atzeni R, Pilu R, Busonero F, Maschio A, Zara I, Sanna D, Useli A, Urru MF, Marcelli M, Cusano R, Oppo M, Zoledziewska M, Pitzalis M, Deidda F, Porcu E, Poddie F, Kang HM, Lyons R, Tarrier B, Gresham JB, Li B, Tofanelli S, Alonso S, Dei M, Lai S, Mulas A, Whalen MB, Uzzau S, Jones C, Schlessinger D, Abecasis GR, Sanna S, Sidore C, Cucca F. Large-scale low-coverage sequencing from the highly informative Sardinian population permits reconstruction of Y chromosome phylogeny at the European continental level. Science. 2013 Aug 2;341(6145):565-9. doi: 10.1126/science.1237947.
62. Esposito T, Lea RA, Maher BH, Moses D, Cox HC, Magliocca S, **Angius A,** Nyholt DR, Titus T, Kay T, Gray NA, Parnham A, Gianfrancesco F, Griffiths LR. Unique X-linked familial FSGS with co-segregating heart block disorder is associated with a mutation in the NXF5 gene. Hum Mol Genet. 2013 Sep 15;22(18):3654-66. doi: 10.1093/hmg/ddt215.
63. Squassina A, Costa M, Congiu D, Manchia M, **Angius A,** Deiana V, Ardau R, Chillotti C, Severino G, Calza S, Del Zompo M. Insulin-like growth factor 1 (IGF-1) expression is up-regulated in lymphoblastoid cell lines of lithium responsive bipolar disorder patients. Pharmacol Res. 2013 Jul;73:1-7. doi: 10.1016/j.phrs.2013.04.004.
64. Biino G, Parati G, Concas MP, Adamo M, **Angius A,** Vaccargiu S, Pirastu M. Enviromental and genetic contribution to hypertension: prevalence: data from and epidemiological survey on Sardinian genetic isolates. PLoS One. 2013;8(3):e59612. doi: 10.1371/journal.pone.0059612.
65. 1000 Genomes Project Consortium, (including **A Angius**), Abecasis GR, Auton A, Brooks LD, DePristo MA, Durbin RM, Handsaker RE, Kang HM, Marth GT, McVean GA. An integrated map of genetic variation from 1,092 human genomes. Nature 2012 Nov;491(7422):56-65.
66. Sanna S, Pitzalis M, Zoledziewska M, Zara I, Sidore C, Murru R, Whalen MB, Busonero F, Maschio A, Costa G, Melis MC, Deidda F, Poddie F, Morelli L, Farina G, Li Y, Dei M, Lai S, Mulas A, Cuccuru G, Porcu E, Liang L, Zavattari P, Moi L, Deriu E, Urru MF, Bajorek M, Satta MA, Cocco E, Ferrigno P, Sotgiu S, Pugliatti M, Traccis S, **Angius A,** Melis M, Rosati G, Abecasis GR, Uda M, Marrosu MG, Schlessinger D, Cucca F. Variants within the immunoregulatory CBLB gene are associated with multiple sclerosis. Nat Genet. 2010 Jun;42(6):495-7.
67. E Mocci, MP Concas, M Fanciulli, N Pirastu, M Adamo, C Valentina, C Fraumene, I Persico, A Sassu, A Picciau, D Prodi, D Serra, G Biino,M Pirastu, **A Angius.** Microsatellites and SNPs linkage analysis in a Sardinian genetic isolate confirms several essential hypertension loci previously identified in different populations. BMC Med Genet. 2009 Aug 28;10:81. doi: 10.1186/1471-2350-10-81.
68. Vago L, Perna SK, Zanussi M, Mazzi B, Barlassina C, Stanghellini MT, Perrelli NF, Cosentino C, Torri F, **Angius A,** Forno B, Casucci M, Bernardi M, Peccatori J, Corti C, Bondanza A, Ferrari M, Rossini S, Roncarolo MG, Bordignon C, Bonini C, Ciceri F, Fleischhauer K. Genomic loss of mismatched HLA in leukemia is a major mechanism of in vivo escape from T cell immunosurveillance following haploidentical HSCT. N Engl J Med. 2009 Jul 30;361(5):478-88.
69. G Pistis, I Piras, N Pirastu, I Persico, A Sassu, A Picciau, D Prodi, C Fraumene, E Mocci, MT Manias, R Atzeni, M Cosso, M Pirastu, **A Angius**. High differentiation among eight villages in a secluded area of Sardinia revealed by genome-wide high density SNPs analysis. PLoS One. 2009;4(2):e4654. doi: 10.1371/journal.pone.0004654.
70. DA Prodi, N Pirastu, G Maninchedda, A Sassu, A Picciau, MA Palmas, A Mossa, I Persico, M Adamo, **A Angius**, Pirastu M. EDA2R Is Associated with Androgenetic Alopecia. J Invest Dermatol. 2008 Apr 3.
71. S Sotgiu, A Angius, A Embry, G Rosati, S Musumeci. Hygiene hypothesis: innate immunity, malaria and multiple sclerosis. Med Hypotheses. 2008;70(4):819-25.
72. **A Angius,** FCL Hyland, I Persico, N Pirastu, T Woodage, M Pirastu, FM De La Vega Patterns of Linkage Disequilibrium between SNPs in a Sardinian population isolate and the selection of markers for association studies. Hum Hered 2008;65(1):9-22.
73. **A Angius**, J Simpore, I Persico, A Sassu, DA Prodi, S Musumeci. Methylenetetrahydrofolate reductase gene polymorphisms in Burkina Faso: impact on plasma fasting homocysteine and after methionine loading test. Clin Lab 2007; 53:29-33.
74. C Fraumene, EMS Belle, L Castrì, S Sanna, G Mancosu, M Cosso, F Marras, G Barbujani, M Pirastu, **A Angius.** High resolution analysis and phylogenetic network construction using complete mtDNA sequences in Sardinian genetic isolates. Mol Biol Evol.2006; 23: 2101-2111.
75. M Musumeci, J Simpore, R Barone, **A Angius,** S Musumeci. Synchronic macrophage response and Plasmodium falciparum malaria. J Vect Borne Dis 2006, 43: 84–87.
76. R Chillemi, **A Angius**, I Persico, A Sassu, DA Prodi, S Musumeci. Methylenetatrahydrofolate reductase (MTHFR) from Mediterranean to Sub-Saharan Areas. J Biol Sciences 2005: 6 (1): 28-34.
77. J Simporè, **A Angius**, I Persico, A Sassu, DA Prodi, S Musumeci. Methylenetatrahydrofolate reductase gene polymorphisms in Burkina Faso. Clin Chim Acta. 2005; 360(1-2): 199-200.
78. M Musumeci, J Simporè, R Barone, **A Angius,** L Malaguarnera, S Musumeci. Synchronic macrophage response and Plasmodium falciparum malaria. Pak J Biol Sci 2005 8 (7): 954-958.

79. M Falchi, P Forabosco, E Mocci, C Cappio Borlino, A Picciau, E Virdis, I Persico, D Parracciani, **A Angius,** M Pirastu. Genome-wide search using an original pairwise sampling approach for large genealogies identifies a new locus for total and LDL-cholesterol in two genetically differentiated, isolates of Sardinia. Am J Hum Genet 2004; 75(6):1015-31.
80. L Malaguarnera, R Barone, **A Angius**, S Musumeci. Chitotriosidase, a prematurely orphan enzyme. Hum Evol, 2004, 19 (1): 71-75
81. DA Prodi, D Drayna, P Forabosco, MA Palmas, GB Maestrale, D Piras, M Pirastu, **A Angius.** Bitter taste study in a Sardinian Genetic Isolate supports the association of phenylthiocarbamide sensitivity to the TAS2R38 bitter receptor gene. Chem Senses 2004; 29(8):697-702.
82. A Tenesa, AF Wright, SA Knott, C Carothers, C Hayward, **A Angius,** I Persico, GB Maestrale, ND Hastie, M Pirastu, SS Visscher. Extent of linkage disequilibrium in a Sardinian sub-isolate: sampling and methodological considerations. Hum Mol Genet 2004, 13 (1): 25-33.
83. L Malaguarnera, J Simporè, DA Prodi**, A Angius**, A Sassu, I Persico, R Barone, S Musumeci. A 24-base pair duplication in exon 10 of Human Chitotriosidase gene from the sub-Saharan to the Mediterranean area: role of parasitic diseases and environmental conditions. Genes Immun 2003; 4 (8): 570-4.
84. C Fraumene, E Petretto, **A Angius,** M Pirastu. Striking differentiation of sub-populations within a genetically homogeneous isolate (Ogliastra) in Sardinia as revealed by mtDNA analysis. Hum Genet 2003; 114 (1): 1-10.
85. R Barone, L Malaguarnera, **A Angius,** S Musumeci. Plasma Chitotriosidase activity in patients with beta-thalassemia. Am J Haemat 2003; 72 (4): 285-286.
86. **A Angius,** E Petretto, GB Maestrale, P Forabosco, G Casu, D Piras, M Fanciulli, M Falchi, PM Melis, M Palermo, M Pirastu. A new essential Hypertension susceptibility locus on chromosome 2p24-25 detected by genome-wide search. Am J Hum Genet. 2002; 71 (4): 893-905.
87. **A Angius**, D Bebbere, E Petretto, M Falchi, P Forabosco, GB Maestrale, G Casu, I Persico, PM Melis, M Pirastu. Not all isolates are equal: linkage disequilibrium analysis on Xq13.3 reveals different patterns in Sardinian sub-populations. Hum Genet. 2002; 111 (1): 9-15.
88. E Vitale, C Specchia, M Devoto, **A Angius,** S Rong, M Rocchi, M Schwalb, L Demelas, D Paglietti, S Manca, C Mastropaolo, G Serra. Novel X-Linked mental retardation syndrome with short stature maps to Xq24. Am J Med Genet 2001; 103 (1): 1-8.
89. **A Angius,** PM Melis, L Morelli, E Petretto, G Casu, GB Maestrale, C Fraumene, D Bebbere, P Forabosco , M Pirastu Archival, demographic and genetic studies define a Sardinian sub-isolate as a suitable model for mapping complex traits. Hum Genet 2001; 109 (2): 198-209.
90. Ombra MN, Forabosco P, Casula S, **Angius A**, Maestrale GB, Petretto E, Casu G, Colussi G, Usai E, Melis P, Pirastu M Identification of a new candidate locus for uric acid nephrolithiasis in a genetic isolate. Am J Hum Genet 2001; 68: 1119-1129.
91. **A Angius**, P Forabosco, G Maestrale, G Casu, D Piras, A Pala, M Palermo, P Melis, M Pirastu. Genome-wide screen for essential hypertension genes in a deep-rooted Sardinian pedigree. Ann Hum Genet, 2000; 64 (5): 475-476.
92. **A Angius,** P Spinelli, G Ghilotti, G Casu, G Sole, A Loi, A Totaro, L Zelante, P Gasparini, N Orzalesi, M Pirastu, L Bonomi. TIGR Gln368stop defect and advanced age are two risk factors in a large late onset POAG family. Arch Ophthalmol 2000; 118 (5): 674-9.
93. G Palomba, C Rozzo, **A Angius,** N Orzalesi, M Pirastu. A novel spontaneous missense mutation in VMD2 gene is cause of a Best's macular dystrophy (BMD) sporadic case. Am J Ophthalmol 2000; 129 (2): 260-2.
94. M Pisano, A Cossu, I Persico, G Palmieri, **A Angius**, G Casu, G Palomba, M G Sarobba, P Cossu Rocca, MF Dedola, N Olmeo, A Pasca, M Budroni, V Marras, A Pisano, A Farris, G Massarelli, M Pirastu, F Tanda. Identification of a founder BRCA2 mutation in Sardinia. Br J Cancer 2000; 82 (3): 553-9.
95. G Loudianos, V Dessi, M Lovicu, **A Angius**, M Pirastu, A Cao. Haplotype and mutation analysis in Mediterranean patients with Wilson disease. J Trace Elem in Exp Med 1999; 12: 315-319.
96. G Loudianos, V Dessi, M Lovicu, A Angius, B Altuntas, R Giacchino, M Marazzi, M Marcellini, MR Sartorelli, GC Sturniolo, N Kocak, A Yuce, N Akar, M Pirastu, A Cao. Mutation analysis in patients of Mediterranean descent with Wilson disease. Identification of 19 novel mutations. J Med Genet 1999; 36 (11): 833-836.
97. G Loudianos, V Dessì, M Lovicu, **A Angius,** AL Figus, F Lilliu, S De Virgiliis, A Nurchi, A Deplano, M Pirastu, A Cao. Molecular characterization of Wilson disease in the Sardinian population. Evidence of a founder effect. Hum Mutat 1999; 14 (4): 294-303.
98. **A Angius,** M Pisano, A Manca, G Casu, I Persico, S Pitzalis, E De Gioia, F Grignolo, A Loi, G Sole, A Cao, P Spinelli, G Ghillotti , L Bonomi, M Fossarello, A Serra, S Gandolfi, G Alberti, G Maraini, A Serru, N Orzalesi, M Pirastu. Molecular basis of open-angle glaucoma in Italy. Acta Ophthalmol Scand Suppl 1998; (227): 16-7.
99. Loudianos G, Dessi V, Lovicu M, **Angius A**, Kanavakis E, Tzetis M, Kattamis C, Manolaki N, Vassiliki G, Karpathios T, Cao A, Pirastu M. Haplotype and mutation analysis in Greek patients with Wilson disease. Eur J Hum Genet 1998; 6: 487-91.
100. C Nobile, A Manca, M Pisano, **A Angius,** R Muresu, IC Gray, NK Spurr. A refined physical and EST map spanning 7.4 Mb of 10q24, a region involved in neurological disorders. Mamm Genome 1998; 9 (10): 835-837.
101. G Loudianos, V Dessì, M Lovicu, **A Angius**, S De Virgiliis, A Nurchi, A Solinas, M Marcellini, L Zancan, C Barbera, N Akar, R Yagci, A Vegnente, A Cao, M Pirastu. Further delineation of the molecular pathology of Wilson disease in the Mediterranean population. Hum Mutat 1998; 12: 89-94.
102. **A Angius**, E De Gioia, A Loi, M Fossarello, G Sole, N Orzalesi, F Grignolo, A Cao, M Pirastu. A novel mutation in the GLC1A gene causes Juvenile Open Angle Glaucoma in four families from the Italian region of Puglia. Arch Ophthalmol 1998; 116: 793-797.
103. G Loudianos, V Dessì, M Lovicu, **A Angius**, A Cao, M Pirastu. The –75 A>C substitution in the 5' UTR of the Wilson disease gene is a sequence polymorphism in the Mediterranean population. Am J Hum Genet 1998; 62 (2): 581.

104. **A Angius,** V Dessì, M Lovicu, S De Virgiliis, M Pirastu, A Cao. Early and severe neurological features in a Wilson disease patient compound heterozygous for two frameshift mutations. Eur J Pediatr 1998; 157: 128-129.
105. G Loudianos, V Dessì, **A Angius**, M Lovicu, A Loi, M Deiana, N Akar, P Vairo, A Figus, A Cao, M Pirastu. Wilson disease mutations associated with uncommon haplotypes in Mediterranean patients. Hum Genet 1996; 98: 640-642.
106. AL Figus, **A Angius,** G Loudianos, C Bertini, V Dessì, A Loi, M Deiana, M Lovicu, N Olla, G Sole, S De Virgiliis, F Lilliu, A Farci, A Nurchi, R Giacchino, A Barabino, MG Marassi, L Zancan, NA Greggio, M Marcellini, A Solinas, A Deplano, C Barbera, M Devoto, S Ozsoylu, N Kocak, N Akar, S Karayalcin, V Mokini, P Cullufi, A Balestrieri, A Cao and M Pirastu. Molecular pathology and haplotype analysis of Wilson's disease in Mediterranean populations. Am J Hum Genet 1995; 57: 1318-1324.
107. G Loudianos, AL Figus, A Loi, **A Angius**, V Dessì, M Deiana, S DeVirgiliis, G Monni, A Cao, M Pirastu. Improvement of prenatal diagnosis of Wilson disease using microsatellite markers. Prenat Diagn 1994; 14: 999-1002.

Riviste Nazionali

108. Pira G, Murgia L, Sanges F, Uva P, Cossu-Rocca P, Loi F, Orrù S, Muroni MR, Carru C, **Angius A**, De Miglio MR. Espressione del miRNA-135b nella caratterizzazione molecolare del carcinoma della mammella "Triplo Negativo". Biochimica Clinica 2017(41(3)): 239-244 ·Doi: 10.19186/BC_2017.035
109. **Angius A.** Genetica del Glaucoma Primario ad Angolo Aperto: variabilità fenotipica nelle mutazioni più comuni del gene Miocillina. Minerva Oftalmol. 2002; 44 (2): 61-69.
110. Morelli L, Melis P, **Angius A**, Casu G, Cabras S, Pirastu M. Approccio molecolare e genealogico per la caratterizzazione di linee di discendenza materne e paterne in isolati genetici: applicazione alla genetica delle malattie multifattoriali. Rivista di Antropologia, 2000; 78: 219-228.
111. Boggio-Merlo S, Pescetti L, De Gioia E, **Angius A**, Brogliatti B, Grignolo FM. La genetica nel glaucoma primario ad angolo aperto: studio preliminare. Bollettino di Oculistica 1998, 77: 49-52.
112. Zedda N, Onnis E, **Angius A**, Balata F, Cherchi PA, Sole G, Olla N, Poddie D, Cao A, Cherchi A, Pirastu M. Esiste una predisposizione genetica per l'espansione infartuale? Valutazione dei polimorfismi genetici del sistema renina-angiotensina. Cardiologia 1997; 42 (3): 281-285.
113. Pirastu M, Figus A, Lilliu F, **Angius A,** Dessì V, Argiolas L, Contini I, Nurchi AM, Deplano A, De Virgiliis S. La malattia di Wilson. Prospettive in pediatria 1995; 97: 61-74.

Book Chapters

1. R Muzzarelli, N Dahiya, A Giansanti, F Mecozzi, S Musumeci (ed.), H Michelakakis, I Labadaridis, R Boot, D Speijer, AP Bussink, JMFG Aerts, **A Angius,** A Cenarro, F Civeira, J Brunner, S Sotgiu, LF Gonzalez Cuyar, RJ Castellani, XQ Pan, J Johansen, R Barone, M Musumeci, MA Seibold, EG Burchard, J Kzhyshkowska, MG Paoletti (ed.), N Lorenzo, E Cozzarini, E Mizoguchi, M Kawada, S Sakuda, F Falcone. Binomium Chitin-Chitinase: Recent Issues. Casa Editrice Nova Science Publishers. Pub. Date: 2009, 1st quarter. ISBN: 978-1-60692-339-9
2. **A Angius**, TS. Bianchi-Marzoli, B. Brogliatti, P. Brusini, R. Carassa, A. Carta, M. Centofanti, R. De Natale, L. Fontana, F. Galassi, S. Gandolfi (ed.), M. Lester, G. Manni, G. Marchini, E. Martini, L. Mastropasqua, S. Miglior, P. Nucci, V. Parisi, A. Perdicchi, M. Pirastu, L. Quaranta, M. Rolando, L. Rossetti, C. Traverso, M. Uva, M. Vetrugno. Il Glaucoma. Casa editrice Mattioli 1885. Anno: 2005. ISBN: 88-89397-11-X.