

**SCUOLA DI SPECIALIZZAZIONE IN GENETICA MEDICA
UNIVERSITA' DEGLI STUDI DI VERONA**

Direttore: Prof. Pier Franco Pignatti

Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica
Strada Le Grazie 8, 37134 Verona, tel 045-584602, fax 045-8027180

CICLO DI SEMINARI DI GENETICA UMANA 2008

Ore 14.30 -16.30 (20/06/08 ore 16.00-16:30: questionario ECM)

- 04/04/08 Dott. Andrew Read (Academic Unit of Medical Genetics, St Mary's Hospital, Manchester)
What good susceptibility testing to patients?
- 11/04/08 Dott.ssa Paola Facchin (Dipartimento di Pediatria, Università degli Studi di Padova)
Malattie Rare: dalla diagnosi alla presa in carico del paziente
- 18/04/08 Prof. Orsetta Zuffardi (Dipartimento Patologia Umane ed Ereditarie, Università degli Studi di Pavia)
Copy Number Variation: non solo ritardo mentale
- 16/05/08 Prof.ssa Lidia Larizza (Polo San Paolo, Università degli Studi di Milano)
Ruolo della chinasi centrosomica MARK4L nell'instabilità cromosomica dei gliomi umani
- 23/05/08 Prof. Paolo Gasparini (IRCCS Burlo Garofolo, Università degli Studi di Trieste)
Genetica delle perdite uditive
- 6/06/08 Prof. Roberto Barale (Dipartimento di Biologia, Università degli Studi di Pisa)
Farmacogenetica degli oppiacei nella terapia del dolore
- 20/06/08 Prof. Giuseppe Novelli (Università degli Studi di Roma "Tor Vergata")
Genetica della psoriasi e dermatite atopica

Info : Dott.ssa Maria Demelza Bettin , tel 045-8027673 (Lun-Ven 9.30-18)
E-mail: mdbettin@medicina.univr.it

COGNOME: Pignatti

NOME: Pier Franco

Nato a Venezia il 9.9.46.

Ha studiato Medicina e Chirurgia presso l'**Università di Pavia**, laureandosi con lode in Genetica nel luglio 1971.

Ha lavorato nel Dipartimento di Genetica della Scuola di Medicina dell'**Università di Stanford** in California, "Visiting fellow" nel 1968, e "Research Associate" dal 1972 al 1974. E' stato "Stagiaire" presso il dipartimento di Biologia Molecolare dell'**Istituto Pasteur di Parigi** dal 1974 al 1975, con una borsa della European Molecular Biology Organization (EMBO).

E' stato assistente incaricato di Genetica dal 1973 al 1975 e assistente di ruolo dal 1975 al 1980 nella Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'**Università di Pavia**.

E' stato professore straordinario ed in seguito ordinario di Genetica dal 1980 al 1984 nella Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali dell'**Università di Catania**.

E' professore ordinario di Genetica Molecolare nella Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'**Università di Verona** dal 1984 a oggi. E' stato direttore dell'Istituto di Scienze Biologiche, poi Istituto di Biologia e Genetica dal 1984 al 1999. E' attualmente direttore del Dipartimento Materno-Infantile e di Biologia Genetica e responsabile della Sezione di Biologia e Genetica. E' direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dalla sua istituzione nel 1988 ad oggi.

E' stato presidente della Società Italiana di Genetica Umana dal novembre 2001 al 2003 e dal 2003 al 2005.

E' componente del consiglio direttivo della European Society of Human Genetics dal 2003 al 2007.

E' stato membro del Comitato Etico per la sperimentazione della Azienda Ospedaliera di Verona dal 1999 al 2002.

Lavora attualmente a ricerche di genetica molecolare umana, con particolare riguardo a malattie coronariche, malattie ostruttive polmonari e patologie correlate alla fibrosi cistica. E' autore di 200 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali.

COGNOME: READ

NOME: ANDREW

Address: Academic Unit of Medical Genetics
St Mary's Hospital
Manchester M13 0JH, UK

Tel: +44 161 276 6276 (secretary)

Email: Andrew.Read@manchester.ac.uk

Present position: Emeritus Professor of Human Genetics, University of Manchester.

Education 1958-64 St John's College, Cambridge
(Foundation Scholar and Hutchinson Student)

Qualifications: BA Natural Sciences 1st class honours Cambridge 1961;
MA, PhD Cambridge 1964;
MRCPath 1991; FRCPath 1995.
FMed Sci 1999

Previous employment:

1964-67 NATO and ICI Postdoctoral Fellowships, Heidelberg & Warwick

1967 - University of Manchester:

1967-78 Staff Tutor in Physical Sciences (responsible for organising and contributing to teaching of a programme across the range of sciences, mostly liberal adult education, some professional updating and in-service training courses)

1978-95 Lecturer, Senior Lecturer, Reader in the Department of Medical Genetics

1995-2004 Professor of Human Genetics

Current / recent responsibilities include:

European Society of Human Genetics: Executive member; chairman, Annual Meetings Committee; Treasurer

British Society for Human Genetics: Founder Chairman

Genome Canada – member of International Scientific panel

Max Planck Gesellschaft – member of Wissenschaftliches Beirat for Max Planck Institute for Molecular Genetics, Berlin

Nuffield Council for Bioethics – member of Forensic Bioinformation working group

Teaching undergraduates and postgraduates of Manchester University, and many one-off outside events.

External examiner for undergraduate and/or postgraduate courses at Queen's University Belfast, and at Leeds, Sheffield and Nottingham universities, and for PhD theses at many universities.

Relevant publications

Co-author of Strachan & Read *Human Molecular Genetics* 3rd edn Garland 2004 – the standard advanced undergraduate / postgraduate textbook worldwide.

Co-author of Read & Donnai *New Clinical Genetics* Scion/Cold Spring Harbor 2007

COGNOME: FACCHIN

NOME: PAOLA

Nata a Venezia il 16.7.1953

Curriculum formativo

Laureata in Medicina e Chirurgia, specialista in Pediatria ed in Igiene e Medicina preventiva, dottore di ricerca in Scienze dello Sviluppo, indirizzo epidemiologia.

Posizione attualmente ricoperta

Professore Associato di Pediatria presso l'Università degli Studi di Padova, responsabile dell'Unità di Epidemiologia e Medicina di Comunità della stessa Università, e dell'Unità di Crisi per Bambini Maltrattati del Dipartimento di Pediatria dell'Azienda Ospedaliera di Padova.

Direttore dell'Osservatorio Regionale della Patologia in Età Pediatrica e del Registro Regionale delle Malattie Rare, Regione Veneto.

Attività didattica

Direttore della Scuola Medica di Specializzazione in Medicina di Comunità, Università di Padova.

Docente di Medicina di Comunità, nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia della Facoltà di Medicina della stessa Università.

Coordinatrice dell'indirizzo Scienze della Programmazione della Scuola di Dottorato in Medicina dello Sviluppo e Scienze della Programmazione, dell'Università di Padova.

Direttrice dei Corsi di Perfezionamento in Pediatria di Comunità e Epidemiologia Pediatrica, e docente

presso numerose Scuole di Specializzazione e Master presso la stessa Università.
Coordinatrice del Master Internazionale Congiunto "International Master on Community Protection and Safety Promotion" con le Università di Stoccolma, Parigi, Porto e Padova.

Incarichi internazionali

- Membro del Working Group on Health Indicators, European Union Rare Diseases Task Force, DG SANCO European Commission,
- Membro del Comité Scientifique Directeur de la Fondation Euromediterranée sur les Droits de l'Enfant et la Sécurité Humaine, Fondazione supportata dalla Fondazione Hariri (Libano), Casa Reale del Marocco, Presidenza della Repubblica Francese, Unione Europea, con la partecipazione di OMS e UNESCO
- Councilor for Education and Training dell'ISPCAN (International Society Prevention Child Abuse and Neglect)
- Consultante dell'OMS per il tema Human Security, Head Quarter di Ginevra e Regione Est-Mediterraneo
- Membro quale contributor dei surveys "World Perspective on Child Abuse", della società ISPCAN (International Society Prevention Child Abuse and Neglect).

Incarichi nazionali

- Membro del Consiglio Superiore di Sanità
- Membro di più Commissioni ministeriali e regionali sulla salute ed i servizi per l'infanzia ed età evolutiva, sulla sicurezza, sul contrasto del maltrattamento e per la protezione del bambino e adolescente e sulle cure palliative pediatriche
- Rappresentante della Regione Veneto nel Comitato tecnico permanente di coordinamento e monitoraggio per le malattie rare presso la Conferenza Stato Regioni;
- Esperto per la Regione Veneto all'interno dell'Area Vasta Interregionale per il coordinamento delle azioni nel campo delle malattie rare (comprendente le Regioni Veneto e Friuli-Venezia Giulia e le Province Autonome di Trento e Bolzano);
- Membro del Scientific Board della Società Scientifica ASSiMeFaC (Società Scientifica di Medicina di Famiglia e di Comunità);
- Membro del comitato scientifico ANGSA (Associazione Nazionale Genitori Soggetti Autistici)
- Membro del Comitato Scientifico di UNIAMO (Federazione Nazionale delle Associazioni di Utenti per le Malattie Rare).

Riconoscimenti e premi internazionali e nazionali

- Premio per la miglior ricerca non statunitense del ISPCAN, al International Conference on Child Abuse and Neglect, Chicago, 1992,
- Premio Nazionale Fumagalli Carulli, per la donna più impegnata in progetti di rilevanza sociale, prima edizione
- Secondo Premio per il miglior progetto di innovazione nella Sanità, con il programma per le malattie rare del Veneto, al Forum della Pubblica Amministrazione, FORUMPA, Roma 2005
- Menzione speciale della commissione per il programma Registro Nascita, al concorso per i progetti innovativi in Sanità, Forum della Pubblica Amministrazione, FORUMPA, Roma 2005

Attività Scientifica

- Responsabile di numerosi progetti di ricerca finanziati dal CNR, MURST, ISS, OMS, Unione Europea, Ministero della Salute, Regione Veneto e Fondazioni private.
- Lecturer, Invited Speaker e Chairperson in numerosi convegni e meeting internazionali
- Referee della rivista internazionale "Injury Control and Safety Promotion" ed. Sweets & Zeitinger
- Reviewer per la rivista "European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology"
- Membro del Scientific Board di numerosi Congressi Scientifici internazionali
- Autore di circa 350 pubblicazioni edite a stampa.
-

COGNOME: ZUFFARDI

NOME: ORSETTA

Curriculum vitae

Attività Accademiche

1970: laurea in Scienze Biologiche presso l'Università di Cagliari

1972-1980: assistente presso l'Istituto di Biologia Generale e Genetica Medica della Facolta' di Medicina e Chirurgia (M/C) dell'Universita' di Pavia.

1981-1985: prof. associato di Biologia Generale alla Facolta' di M/C Universita' di Pavia.

1986-1989: prof. ordinario (PO) di Biologia Generale alla Facolta' di M/C, Universita' di Firenze.

1990-1999: PO di Biologia Generale alla Facolta' di M/C, Universita'di Pavia. 1999-: PO di Genetica Medica alla Facolta' di M/C, Universita'di Pavia.

1990-1999 dirige la Scuola di Specialita' in Citogenetica Umana

1999- dirige la Scuola di specialità in Genetica Medica

Attività extra-accademiche

1990-1995: presidente della Associazione Italiana di Citogenetica Umana.

1995: allestisce il Laboratorio di Citogenetica presso l'Ospedale San Raffaele di Milano con diagnostica prenatale, postnatale, tumorale (emopatie) cui afferiscono attualmente 8000 campioni. E' tuttora consulente del laboratorio **1998-1999:** consigliere della Società Italiana di Genetica Medica

1994-1999: fa parte dell'editorial board dell' American Journal of Medical Genetics

1999-2004 : fa parte del comitato europeo, quale esperta di citogenetica umana, per l'organizzazione scientifica del congresso europeo di Genetica Umana (European Congress of Human Genetics)

2003- : fa parte dell'editorial board di Prenatal Diagnosis

2004-: 'e editor di European Journal of Human Genetics

2007-: 'e editor di Clinical Genetics

La prof. Orsetta Zuffardi nella sua lunga attività scientifica ha prodotto numerose pubblicazioni alcune delle quali hanno segnato delle svolte significative nel campo della citogenetica umana. L'associazione fra infertilità maschile e delezioni del braccio lungo del cromosoma Y (Tiepolo e Zuffardi, 1976), le duplicazioni di Xp associate a inversione del sesso in soggetti XY (Bardoni et al, 1994), i meccanismi di formazione di alcuni riarrangiamenti complessi ricorrenti (Floridia et al, 1996), la possibilità dei neocentromeri di essere trasmessi da una generazione all'altra (Tyler-Smith et al, 1999), l'associazione fra geni recettori dell'olfatto e riarrangiamenti cromosomici ricorrenti (Giglio et al, 2001 e 2002), la presenza di fattori di suscettibilità che favoriscono alla meiosi il formarsi di anomalie cromosomiche sbilanciate (Giglio et al, 2001, 2002, Gimelli et al, 2003) sono tutti lavori che hanno lasciato una traccia nel cammino della scienza. A riconoscimento della competenza scientifica acquisita in tutti questi anni, la Prof. Zuffardi è stata chiamata a far parte del comitato scientifico europeo che organizza il congresso annuale di genetica umana ed è attualmente editor di due riviste internazionali di cui una con notevole risonanza (European Journal of Human Genetics).

Lavori 2000-2007	Impact factor (2002)
Sharp AJ, Selzer RR, Veltman JA, Gimelli S, Gimelli G, Striano P, Coppola A, Regan R, Price SM, Knoers NV, Eis PS, Brunner HG, Hennekam RC, Knight SJ, de Vries BB, Zuffardi O , Eichler EE. Characterization of a recurrent 15q24 microdeletion syndrome. Hum Mol Genet. 2007 Mar 1;16(5):567-72. Epub 2007 Mar 14.	8.09
Bocciardi R, Giorda R, Buttgerit J, Gimelli S, Divizia MT, Beri S, Garofalo S, Tavella S, Lerone M, Zuffardi O , Bader M, Ravazzolo R, Gimelli G. Overexpression of the C-type natriuretic peptide (CNP) is associated with overgrowth and bone anomalies in an individual with balanced t(2;7) translocation. Hum Mutat. 2007 Jul;28(7):724-31.	6.47
Benetti E, Artifoni L, Salviati L, Pinello L, Perrotta S, Zuffardi O , Zacchello G, Murer L. Renal hypoplasia without optic coloboma associated with PAX2 gene deletion. Nephrol Dial Transplant. 2007 Jul;22(7):2076-8. Epub 2007 Apr 1. No abstract available.	3.154
Caselli R, Speciale C, Pescucci C, Uliana V, Sampieri K, Bruttini M, Longo I, De Francesco S, Pramparo T, Zuffardi O , Frezzotti R, Acquaviva A, Hadjistilianou T, Renieri A, Mari F. Retinoblastoma and mental retardation microdeletion syndrome: clinical characterization and molecular dissection using array CGH. J Hum Genet. 2007;52(6):535-42. Epub 2007 May 15.	2.2
Torniero C, Zuffardi O , Darra F, Dalla Bernardina B. Scotosensitive and Photosensitive Myoclonic Seizures in an Infant with Trisomy 13. Epilepsia. 2007 Jul 28; [Epub ahead of print]	3.227
Lonardo F, Parenti G, Luquetti DV, Annunziata I, Della Monica M, Perone L, De Gregori M, Zuffardi O , Brunetti-Pierri N, Andria G, Scarano G. Contiguous gene syndrome due to an interstitial deletion in Xp22.3 in a boy with ichthyosis, chondrodysplasia punctata, mental retardation and ADHD. Eur J Med Genet. 2007 Jul-Aug;50(4):301-8. Epub 2007 May 21	1.6
Gimelli G, Giorda R, Beri S, Gimelli S, Zuffardi O . A large anaphoid invdup(3)(q22.3qter) marker chromosome characterized by array-CGH in a child with malformations, mental retardation, ambiguous genitalia and Blaschko's lines. Eur J Med Genet. 2007 Jul-Aug;50(4):264-73. Epub 2007 May 6.	1.6
Vermeesch JR, Fiegler H, de Leeuw N, Szuhai K, Schoumans J, Ciccone R, Speleman F, Rauch A, Clayton-Smith J, Van Ravenswaaij C, Sanlaville D, Patsalis PC, Firth H, Devriendt K, Zuffardi O . Guidelines for molecular karyotyping in constitutional genetic diagnosis. Eur J Hum Genet. 2007 Jul 18; [Epub ahead of print]	3.69
Zahed L, Pramparo T, Farra C, Mikati M, Zuffardi O A patient with duplication (7)(p22.1pter) characterized by array-CGH. Am J Med Genet A. 2007 Jan 15;143(2):168-71.	1.913
Bernardo ME, Avanzini MA, Perotti C, Cometa AM, Moretta A, Lenta E, Del Fante C, Novara F, de Silvestri A, Amendola G, Zuffardi O , Maccario R, Locatelli F. Optimization of in vitro expansion of human multipotent mesenchymal stromal cells for cell-therapy approaches:	4.362

Further insights in the search for a fetal calf serum substitute. J Cell Physiol. 2007 Apr;211(1):121-30	
Ballarati L, Rossi E, Bonati MT, Gimelli S, Maraschio P, Finelli P, Giglio S, Lapi E, Bedeschi MF, Gueneri S, Arrigo G, Patricelli MG, Mattina T, Guzzardi O, Pecile V, Police A, Scarano G, Larizza L, Zuffardi O, Giardino D. Related Articles, Links 13q Deletion and central nervous system anomalies: further insights from karyotype-phenotype analyses of 14 patients. J Med Genet. 2007 Jan;44(1):e60.	4.330
Giorda R, Ciccone R, Gimelli G, Pramparo T, Beri S, Bonaglia MC, Giglio S, Genuardi M, Argente J, Rocchi M, Zuffardi O . Two classes of low-copy repeats mediate a new recurrent rearrangement consisting of duplication at 8p23.1 and triplication at 8p23.2. Hum Mutat. 2007 Jan 29;	6.47
Rizzolio F, Sala C, Alboresi S, Bione S, Gilli S, Goegan M, Pramparo T, Zuffardi O , Toniolo D. Epigenetic control of the critical region for premature ovarian failure on autosomal genes translocated to the X chromosome: a hypothesis Hum Genet. 2007 Jan 31;	4.331 .
Panza E, Gimelli G, Passalacqua M, Cohen A, Gimelli S, Giglio S, Ghezzi C, Sparatore B, Heye B, Zuffardi O , Rugarli E, Meitinger T, Romeo G, Ravazzolo R, Seri M. The breakpoint identified in a balanced de novo translocation t(7;9)(p14.1;q31.3) disrupts the A-kinase (PRKA) anchor protein 2 gene (AKAP2) on chromosome 9 in a patient with Kallmann syndrome and bone anomalies. Int J Mol Med. 2007 Mar;19(3):429-35	3.190
Bonaglia MC, Marelli S, Gottardi G, Zucca C, Pramparo T, Giorda R, Grasso R, Borgatti R, Zuffardi O . Subtelomeric trisomy 21q: A new benign chromosomal variant. Eur J Med Genet. 2007 50:54-59	1.6
Gimelli G, Gimelli S, Dimasi N, Bocciardi R, Battista ED, Pramparo T, Zuffardi O . Identification and molecular modelling of a novel familial mutation in the SRY gene implicated in the pure gonadal dysgenesis. Eur J Hum Genet. 2007 15:76-80	3.251
Torniero C, Bernardina BD, Novara F, Vetro A, Ricca I, Darra F, Pramparo T, Guerrini R, Zuffardi O . Cortical dysplasia of the left temporal lobe might explain severe expressive-language delay in patients with duplication of the Williams-Beuren locus. Eur J Hum Genet. 2007 15:62-67	3.251
Pescucci C, Caselli R, Grosso S, Mencarelli MA, Mari F, Farnetani MA, Piccini B, Artuso R, Bruttini M, Priolo M, Zuffardi O , Gimelli S, Balestri P, Renieri A. 2q24-q31 Deletion: Report of a case and review of the literature. Eur J Med Genet. 2007 50: 21-32	1.6
Priolo M, Ciccone R, Bova I, Campolo G, Lagana C, Zuffardi O . Malpuech syndrome: Broadening the clinical spectrum and molecular analysis by array-CGH. Eur J Med Genet. 2006 Oct 28;	1.6
Addis M, Meloni C, Congiu R, Santaniello S, Emma F, Zuffardi O , Ciccone R, Cao A, Melis MA, Cau M. A novel interstitial deletion in Xq25, identified by array-CGH in a patient with Lowe syndrome. Eur J Med Genet. 2007 Jan-Feb;50(1):79-84. Epub 2006 Nov 10.	1.6
Cau M, Addis M, Congiu R, Meloni C, Cao A, Santaniello S, Loi M, Emma F, Zuffardi O , Ciccone R, Sole G, Melis MA. A locus for familial skewed X chromosome inactivation maps to chromosome Xq25 in a family with a female manifesting Lowe syndrome. J Hum Genet. 2006 Sep 6;	1,978

Salviati L, Patricelli M, Guariso G, Sturniolo GC, Alaggio R, Bernardi F, Zuffardi O , Tenconi R. Deletion of PTEN and BMPR1A on chromosome 10q23 is not always associated with juvenile polyposis of infancy. <i>Am J Hum Genet.</i> 2006 Sep;79(3):593-6; author reply 596-7..	10,542
Addis M, Meloni C, Congiu R, Santaniello S, Emma F, Zuffardi O, Cao A, Ciccone R, Melis MA, Cau M. A novel interstitial deletion in Xq25, identified by array-CGH in a patient with Lowe syndrome. <i>Eur J Med Genet.</i> 2007 50:79-84	1.6
Moro F, Pisano T, Bernardina BD, Polli R, Murgia A, Zoccante L, Darra F, Battaglia A, Pramparo T, Zuffardi O , Guerrini R. Periventricular heterotopia in fragile X syndrome. <i>Neurology.</i> 2006 Aug 22;67(4):713-5	5,67
Ciccone R, Mattina T, Giorda R, Bonaglia MC, Rocchi M, Pramparo T, Zuffardi O . Inversion polymorphisms and non-contiguous terminal deletions: the cause and the (unpredicted) effect of our genome architecture. <i>J Med Genet.</i> 2006 May;43(5):e19.	6,368
Rizzolio F, Bione S, Sala C, Goegan M, Gentile M, Gregato G, Rossi E, Pramparo T, Zuffardi O , Toniolo D Chromosomal rearrangements in Xq and premature ovarian failure: mapping of 25 new cases and review of the literature. <i>Hum Reprod.</i> 2006 Feb 23	3,125
Gimelli G, Giorda R, Beri S, Gimelli S, Zuffardi O . A 46,X,inv(Y) young woman with gonadal dysgenesis and gonadoblastoma: Cytogenetics, molecular, and methylation studies. <i>Am J Med Genet A.</i> 2006 Jan 1;140(1):40-5.	2,378
Bonaglia MC, Giorda R, Mani E, Aceti G, Anderlid BM, Baroncini A, Pramparo T, Zuffardi O. Identification of a recurrent breakpoint within the SHANK3 gene in the 22q13.3 deletion syndrome. <i>J Med Genet.</i> 2005 Nov 11	6,368
Pramparo T, Mattina T, Gimelli S, Liehr T, Zuffardi O . Narrowing the deleted region associated with the 15q21 syndrome. <i>Eur J Med Genet.</i> 2005 Jul-Sep;48(3):346-52.	1.6
Morleo M, Pramparo T, Perone L, Gregato G, Le Caignec C, Mueller RF, Ogata T, Raas-Rothschild A, de Blois MC, Wilson LC, Zaidman G, Zuffardi O , Ballabio A, Franco B. Microphthalmia with linear skin defects (MLS) syndrome: clinical, cytogenetic, and molecular characterization of 11 cases. <i>Am J Med Genet A.</i> 2005 Aug 30;137(2):190-8.	2,378
Ciccone R, Giorda R, Gregato G, Guerrini R, Giglio S, Carozzo R, Bonaglia MC, Priolo E, Lagana C, Tenconi R, Rocchi M, Pramparo T, Zuffardi O , Rossi E. Reciprocal translocations: a trap for cytogenetists? <i>Hum Genet.</i> 117:571-82.	4,022
Pramparo T, Grosso S, Messa J, Zatterale A, Bonaglia MC, Chessa L, Balestri P, Rocchi M, Zuffardi O , Giorda R. Loss-of-function mutation of the AF9/MLLT3 gene in a girl with neuromotor development delay, cerebellar ataxia, and epilepsy. <i>Hum Genet.</i> 2005 Jul 7;:1-6	4,022
Rossi E, de Gregori M, Grazia Patricelli M, Pramparo T, Argentiero L, Giglio S, Sosta K, Foresti G, Zuffardi O . 8.5 Mb deletion at distal 5p in a male ascertained for azoospermia. <i>Am J Med Genet A.</i> 2005 Mar 1;133A(2):189-92.	2,378
Bonaglia MC, Giorda R, Tenconi R, Pessina M, Pramparo T, Borgatti R, Zuffardi O . A 2.3 Mb duplication of chromosome 8q24.3 associated with severe mental retardation and epilepsy detected by standard karyotype. <i>Eur J Hum Genet.</i> 2005 Jan 19;	3,251
Giorda R, Cerritello A, Bonaglia MC, Bova S, Lanzi G, Repetti E, Giglio S, Baschiroto C, Pramparo T, Avolio L, Bragheri R, Maraschio	6,368

P, Zuffardi O . Selective disruption of muscle and brain-specific BPAG1 isoforms in a girl with a 6;15 translocation, cognitive and motor delay, and tracheo-oesophageal atresia. <i>J Med Genet</i> . 2004 Jun;41(6):e71.	
Pramparo T, Giglio S, Gregato G, De Gregori M, Grazia Patricelli M, Ciccone R, Scappaticci S, Mannino G, Lombardi C, Pirola B, Giorda R, Rocchi M, Zuffardi O Inverted duplications: how many of them are mosaic? <i>Eur J Hum Genet</i> . 2004 Sep;12(9):713-7.	3,251
Rossetti F, Rizzolio F, Pramparo T , Sala C, Bione S, Bernardi F, Goegan M, Zuffardi O , Toniolo D A susceptibility gene for premature ovarian failure (POF) maps to proximal Xq28. <i>Eur J Hum Genet</i> . 2004 Jul 28	3,251
Pramparo T, Gregato G, De Gregori M, Friso A, Clementi M, Ardenghi P, Rocchi M, Zuffardi O , Tenconi R. Reciprocal translocation associated with multiple exostoses in seven members of a three generation family and discovered through an infertile male. <i>Am J Med Genet</i> . 2003 ;123A(1):79-83.	2,378
Bonaglia MC, Giorda R, Cavallini A, Pramparo T, Rocchi M, Borgatti R, Zuffardi O . Distal trisomy 6p and 20q owing to the concurrent transposition of distal 6p and 20q to the 22q telomere: a genomic polymorphism? <i>J Med Genet</i> . 2003 40(8):e94.	6,368
Gimelli G, Pujana MA, Patricelli MG, Russo S, Giardino D, Larizza L, Cheung J, Armengol L, Schinzel A, Estivill X, Zuffardi O . Genomic inversions of human chromosome 15q11-q13 in mothers of Angelman syndrome patients with class II (BP2/3) deletions. <i>Hum Mol Genet</i> . 2003 12:849-58.	9,318
Battisti C, Bonaglia MC, Giglio S, Anichini C, Pucci L, Dotti MT, Zuffardi O , Federico A. De novo double translocation 3;13 and 4;8;18 in a patient with mental retardation and skeletal abnormalities. <i>Am J Med Genet</i> . 2003 117A:207-11.	2,378
Zollino M, Colosimo C, Zuffardi O , Rossi E , Tosolini A, Walsh CA, Neri G. Cryptic t(1;12)(q44;p13.3) translocation in a previously described syndrome with polymicrogyria, segregating as an apparently X-linked trait. <i>Am J Med Genet</i> . 2003 117A:65-71.	2,378
Broman KW, Matsumoto N, Giglio S, Martin CL, Roseberry JA, Zuffardi O , Ledbetter DH, Weber JL. Common long human inversion polymorphism on chromosome 8p. In: Goldstein DR (ed) <i>Science and Statistics: A Festschrift for Terry Speed</i> . IMS Lecture Notes-Monograph Series, Vol 40, pp 237-245(2003)	
Bonaglia MC, Giorda R, Carrozzo R, Roncoroni ME, Grasso R, Borgatti R, Zuffardi O . 20-Mb duplication of chromosome 9p in a girl with minimal physical findings and normal IQ: Narrowing of the 9p duplication critical region to 6 Mb. <i>Am J Med Genet</i> . 2002 112:154-9.	2,378
Gimelli G, Giglio S, Zuffardi O , Alhonen L, Suppola S, Cusano R, Lo Nigro C, Gatti R, Ravazzolo R, Seri M. Gene dosage of the spermidine/spermine N(1)-acetyltransferase (SSAT) gene with putrescine accumulation in a patient with a Xp21.1p22.12 duplication and keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD). <i>Hum Genet</i> . 2002 111:235-41.	3,209
Giglio S, Calvari V, Gregato G, Gimelli G, Camanini S, Giorda R, Ragusa A, Gueneri S, Selicorni A, Stumm M, Tonnies H, Ventura M, Zollino M, Neri G, Barber J, Wiczorek D, Rocchi M, Zuffardi O .	10,542

Heterozygous Submicroscopic Inversions Involving Olfactory Receptor-Gene Clusters Mediate the Recurrent t(4;8)(p16;p23) Translocation. <i>Am J Hum Genet.</i> 2002 71:276-85.	
Bonaglia MC, Giorda R, Borgatti R, Felisari G, Gagliardi C, Selicorni A, Zuffardi O . Disruption of the ProSAP2 gene in a t(12;22)(q24.1;q13.3) is associated with the 22q13.3 deletion syndrome. <i>Am J Hum Genet.</i> 2001 69:261-8.	10,542
Rossi E, Piccini F, Zollino M, Neri G, Caselli D, Tenconi R, Castellan C, Carozzo R, Danesino C, Zuffardi O , Ragusa, A, Castiglia L, Galesi O, Greco D, Romano C, Pierluigi M, Perfumo C, Di Rocco M, Faravelli F, Dagna Bricarelli F, Bonaglia M, Bedeschi M, Borgatti R. Cryptic telomeric rearrangements in subjects with mental retardation associated with dysmorphism and congenital malformations. <i>J Med Genet.</i> 2001 38:417-20.	5,09
Giglio S, Broman KW, Matsumoto N, Calvari V, Gimelli G, Neumann T, Ohashi H, Voullaire L, Larizza D, Giorda R, Weber JL, Ledbetter DH, Zuffardi O . Olfactory receptor-gene clusters, genomic-inversion polymorphisms, and common chromosome rearrangements. <i>Am J Hum Genet.</i> 2001 68: 874-83.	10,542
Floridia G, Zatterale A, Zuffardi O , Tyler-Smith C. Mapping of a human centromere onto the DNA by topoisomerase II cleavage. <i>EMBO Rep.</i> 2000 ;1:489-93.	6,046
Gimelli G, Zuffardi O, Giglio S, Zeng C, He D. CENP-G in neocentromeres and inactive centromeres. <i>Chromosoma.</i> 2000;109(5):328-33.	3,286
Floridia G, Gimelli G, Zuffardi O , Earnshaw WC, Warburton PE, Tyler-Smith C. A neocentromere in the DAZ region of the human Y chromosome. <i>Chromosoma.</i> 2000;109:318-27.	3,286
Bonaglia MC, Giorda R, Poggi G, Raggi ME, Rossi E, Baroncini A, Giglio S, Borgatti R, Zuffardi O . Inverted duplications are recurrent rearrangements always associated with a distal deletion: description of a new case involving 2q. <i>Eur J Hum Genet.</i> 2000 8:597-603.	3,173
Giglio S, Graw SL, Gimelli G, Pirola B, Varone P, Voullaire L, Lerzo F, Rossi E, Dellavecchia C, Bonaglia MC, Digilio MC, Giannotti A, Marino B, Carozzo R, Korenberg JR, Danesino C, Sujansky E, Dallapiccola B, Zuffardi O . Deletion of a 5-cM region at chromosome 8p23 is associated with a spectrum of congenital heart defects. <i>Circulation.</i> 2000 102:432-7.	10,517
Cicirata F, Parenti R, Spinella F, Giglio S, Tuorto F, Zuffardi O , Gulisano M. Genomic organization and chromosomal localization of the mouse Connexin36 (mCx36) gene. <i>Gene.</i> 2000 251:123-30.	3,041
Calvari V, Bertini V, De Grandi A, Peverali G, Zuffardi O , Ferguson-Smith M, Knudtson J, Camerino G, Borsani G, Guioli S. A new submicroscopic deletion that refines the 9p region for sex reversal. <i>Genomics.</i> 2000 65:203-12.	3,418
Manzoni MF, Pramparo T, Stroppolo A, Chiaino F, Bosi E, Zuffardi O ,	2,395

Carozzo R. A patient with maternal chromosome 14 UPD presenting with a mild phenotype and MODY. Clin Genet. 2000 57:406-8.	
Giglio S, Pirola B, Arrigo G, Dagrada P, Bardoni B, Bernardi F, Russo G, Argentiero L, Forabosco A, Carozzo R, Zuffardi O . Opposite deletions/duplications of the X chromosome: two novel reciprocal rearrangements. Eur J Hum Genet. 2000 Jan;8(1):63-70	3,173

COGNOME: LARIZZA

NOME: LIDIA

Attualmente

Professore Ordinario di Genetica Medica (dal 1987) e direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica Università di Milano (dal 2004), direttore del Laboratorio di Citogenetica e Genetica Molecolare dell'Istituto Auxologico Italiano, Milano (dal 1993), Presidente dell'Associazione Europea di Citogenetica-ECA- (dal 2006) e membro dell'ECA board dal 1997. Componente eletta nella Commissione di Ateneo Università di Milano per la Ricerca Scientifica e il Trasferimento Tecnologico e Presidente del Comitato d'Area 07 (Scienze Mediche) dal 2003, rieletta in tale ruolo per il triennio 2006-2009, membro del Comitato direttivo della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) dal 2006. Referee (dal 2002) degli eventi formativi nel settore della genetica medica, a supporto della Commissione Nazionale per l'Educazione Medica Continua in Medicina (ECM). Membro dell'Editorial Board di "Cancer Letters" e della Solid Tumors Section dell'Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology: <http://atlasgeneticsoncology.org/>

Referee per il MIUR e per varie agenzie (Wellcome Trust, CNRS Fr., FNSNF (Scheizerischer Nationalfonds), FWO (Funds for Scientific Research, Belgium) Jubilaumsfonds, Fondazione Mariani... e per riviste inerenti i settori di genetica medica e genetica oncologica

Autore di >160 pubblicazioni su riviste peer-reviewed e di 15 opere monografiche.

Esperienze e posizioni precedenti

E' stata dal 1995 al 1997 Presidente AICM (Associazione Italiana Citogenetica Medica), dal 1997 al 1998 membro del direttivo della SIGU (Società Italiana Genetica Umana).

Dal 1989 al 2001 Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Milano, rieletta in tale carica per il triennio 2004-2007. E' stata Presidente del FECC (Fourth European Cytogenetics Conference) 6-9 September 2003 Bologna, Italy, e membro del Comitato Scientifico dell'8th, 9th, 10th e 11th European Workshop on Cytogenetics and Molecular Genetics of Human Solid Tumors, Barcelona 12-15 September 2002, Brno 16-19 September, 2004, Montpellier 8-11 June 2006, Bilbao. 6-9 September 2008

Ha coordinato dal 2000 al 2006 la COST Action B19 "Molecular Cytogenetics of Solid tumors" <http://www.costb19.net> e il Gruppo di lavoro SIGU "Genetica **Oncologica**"

Formazione

1968 – Università di Pavia University – Laurea in Medicina e Chirurgia cum laude

1973 - Stanford University CA - Research Fellow (Genetics Dpt.)

1982-1983- Heidelberg, Germany- Guest Scientist (DKFZ, Institute of Immunology and Genetics)

1990 – Stanford University CA- Guest Scientist (Genetics Dept)

Pubblicazioni INERENTI

Cairolì R, Beghini A, Grillo G, Nadali G, Elice F, Ripamonti CB, Colapietro P, Nichelatti M, Pezzetti L, Lunghi M, Cuneo A, Viola A, Ferrara F, Lazzarino M, Rodeghiero F, Pizzolo G, **Larizza L**, Morra E.

Prognostic impact of c-KIT mutations in core binding factor leukemias. an Italian retrospective study. *Blood*. **2006** May 1;107(9):3463-8.

Beghini A, Bellini M, Magnani I, Colapietro P, Cairolì R, Morra E, **Larizza L**
STI 571 Inhibition Effect on KIT^{Asn822Lys}-Mediated Signal Transduction Cascade

Exp. Hemat., **2005**. 33(6):682-8.

Beghini A, Ripamonti CB, Cairolì R, Cazzaniga G, Colapietro P, Elice F, Nadali G, Grillo G, Haas OA, Biondi A, Morra E, **Larizza L**

KIT activating mutations: incidence in adult and pediatric AML, and identification of an internal tandem duplication

Haematologica, **2004**, 89: 920-925

COGNOME : BARALE

NOME: ROBERTO

Roberto Barale, nato ad IVREA il 13/4/1947, laureato in Scienze Biologiche (1972), Specializzando della Scuola Normale Superiore di Pisa (1972-1975), contrattista prima e ricercatore dal 1980 presso l'Università di Pisa di Pisa, è professore ordinario di Genetica dal 1986. Direttore del Dipartimento di Biologia Evolutiva di Ferrara (1991-93), coordinatore del Dottorato in Scienze Genetiche (Ferrara, 1993-94), fondatore e Presidente del Consorzio "Ferrara Ricerche", già Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Applicata dell'Università di Pisa. Direttore del Dipartimento di Scienze dell'Uomo e dell'Ambiente dell'Università di Pisa dal 1995-2003. E' stato responsabile scientifico di numerose unità operative di progetti di ricerca e Coordinatore nazionale del progetto di interesse nazionale (PRIN) sui polimorfismi genetici umani connessi col rischio di cancro. Coordinatore di un progetto di ricerca nell'ambito delle "China-Italy Science and Technology Cooperation" (2000-2002). Le linee di ricerca condotte hanno riguardato prevalentemente il biomonitoraggio citogenetico umano, la mutagenesi di base ed ambientale ed il rapporto tra mutazione e cancro. Più recentemente, si sta occupando di polimorfismi genetici umani connessi alla suscettibilità alle patologie degenerative ed alla farmacogenetica con particolare riferimento alla farmacogenetica oncologica e del dolore. Dal 2006 si sta occupando della genetica del gusto e di didattica della Genetica sperimentale nelle scuole secondarie. Autore di oltre 150 pubblicazioni su riviste internazionali con referees, oltre a capitoli di libri e proceedings internazionali, di pubblicazioni su riviste scientifiche divulgative ed enciclopedie. Past-President della Società Italiana di Mutagensi Ambientale è stato membro del Direttivo della Società Genetica Italiana per due mandati.

COGNOME: GASPARINI

NOME: PAOLO

Titolo: Direttore S.C. Genetica Medica - IRCCS Burlo Garofolo – Trieste

Ricerche ed esperienze professionali:

1985-1987: Borsista presso il Dipartimento di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana dell' Università di Torino. Principali campi di interesse: genetica molecolare di talassemia, genetica molecolare di leucemia, oncogenesi.

1987-1990: Borsista presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Università di Verona. Principali campi di interesse: genetica molecolare di fibrosi cistica, analisi molecolare dei riarrangiamenti Bcr/abl in CGL, monitoraggio molecolare dei trapianti di midollo osseo. Visiting scientist presso il Dipartimento di Biochimica, St. Mary's Hospital, School of Medicine (Londra, Inghilterra).

1990-1992: Ricercatore presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Università degli Studi di Verona. Principali campi di interesse: genetica molecolare di fibrosi cistica, analisi molecolare del Bcr/abl in CGL, monitoraggio molecolare dei trapianti di midollo osseo, genetica molecolare di Emocromatosi Ereditaria. Visiting scientist presso il Dipartimento di Biologia Molecolare, Ospedale Sant Pau (Barcellona, Spagna).

1992-2001: Direttore del Laboratorio presso il Servizio di Genetica Medica dell'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza" di San Giovanni Rotondo (FG). Professore di Genetica Molecolare presso l'Università di Chieti (Scuola di Specializzazione di Ematologia) e presso l'Università di Verona (Scuola di Specializzazione di Ematologia), Professore di Genetica Medica presso l'Università di Foggia (Diploma per Tecnici). Visiting Professore nel 1998 presso il Dipartimento di Ematologia alla Penn University (Philadelphia). Principali campi di interesse: analisi molecolare di svariate malattie. Durante questo periodo ha contribuito all'identificazione delle seguenti geni malati: cistinuria tipo I (1994); Sindrome da Iperferritinemia e cataratta (1995); principali forme di sordità Non-Sindromica Recessiva (Connexin 26) (1997); malattia di Leigh (1998); sordità da Connexin-30 (1999); Cistinuria di tipo non I (1999); Emocromatosi Ereditaria (HFE3) (2000), sordità da Miosina 6 (2001), Sindrome Usher di III tipo (2001), Emocromatosi Ereditaria (HFE4) (2001), Sindrome BPES (2001). Il suo contributo è stato anche fondamentale per localizzazione di loci malattia.

2002 ad oggi: Professore Associato Professore associato di Genetica Medica (MED03) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli e Ricercatore presso il TIGEM (Telethon Institute of Genetics and Medicine) sempre sito in Napoli. Al TIGEM è anche responsabile del Linkage Core Facility. Ha contribuito a svariate progetti di ricerca sulle basi dei disordini molecolari Mendeliani e sullo sviluppo di nuove tecnologie per le diagnosi del DNA (possiede due brevetti sui dispositivi microfluidici).

2003: Direttore del Servizio di Genetica Medica nell'ambito dell'Azienda Universitaria Policlinico della Seconda Università degli Studi di Napoli e idoneità a Professore Ordinario presso l'Università Federico II di Napoli per il settore scientifico-disciplinare MED/03 (Genetica Medica).

2005: Titolarità della Cattedra di Genetica Medica presso il Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo dell'Università degli Studi di Trieste.

2007: Direttore della S.C. Laboratorio di Genetica Medica dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste.

Premi:

1986-1987 Fondazione Gigi Ghirotti .

1987-1990 Fondazione per lo Studio della Fibrosi Cistica.

1988 "Premio Socrea-Sirtori 1988" per la Medicina Genetica.

1991 "Premio A.I.R.H. Junior 1991" per la Medicina Genetica.

1994 "Premio SIBioC 94".

1999 "Premio Augustale 99" per la ricerca scientifica.

2000 "International Journal of Molecular Medicine Award" per la ricerca scientifica.

2003: "The European Society of Human Genetics/Nature Publishing Group Award" per l'articolo più citato nel 2001.

Pubblicazioni:

M.Calonge*, P.Gasparini*, J.Chillaron, M.Chillon, M.Gallucci, F.Rousaud, L.Zelante, X.Testar, B.Dallapiccola, F.Di Silverio, P.Barcelò, X.Estivill, A.Zorzano, V.Nunes, M.Palacin. "Cystinuria caused by mutations in the rBAT, a gene involved in the transport of cystine" Nature Genetics 6: 420-425, 1994 (*questi Autori hanno contribuito in misura uguale al lavoro)

Grifa A, Wagner C, D'Ambrosio L, Melchionda S, Bernardi F, Lopez-Bigas N, Rabionet R, Arbones M, Della Monica M, Estivill X, Zelante L, Lang F, Gasparini P. "Mutations in GJB6 cause nonsyndromic autosomal dominant deafness at DFNA3 locus" Nature Genetics 23: 16-18, 1999

International Cystinuria Consortium (Group C: Gasparini P, Bisceglia L, Beccia E, Gallucci M, de Sanctis L, Ponzone A, Rizzoni GF, Zelante L.) Non-type I cystinuria caused by mutations in SLC7A9, encoding a subunit (b^o+AT) of rBAT. *Nature Genetics* 23: 52-57, 1999

The European Haemochromatosis Consortium. "Polymorphism in intron 4 of HFE does not compromise haemochromatosis mutation results" *Nature Genetics* 23: 271-272, 1999

Camaschella C, Roetto A, Calì A, De Gobbi M, Garozzo G, Carella M, Majorano N, Totaro A, Gasparini P. "The gene TFR2 is mutated in a new type of haemochromatosis mapping to 7q22" *Nature Genetics*, 25: 14-15, 2000

Crisponi L, Deiana M, Loi A, Chiappe F, Uda M, Amati P, Bisceglia L, Zelante L, Nagaraja R, Porcu S, Serafina Ristaldi M, Marzella R, Rocchi M, Nicolino M, Lienhardt-Roussie A, Nivelon A, Verloes A, Schlessinger D, Gasparini P, Bonneau D, Cao A, Pilia G. "The putative forkhead transcription factor FOXL2 is mutated in blepharophimosis/ptosis/epicanthus inversus syndrome". *Nature Genetics* 27(2):159-166, 2001.

Spinazzola A, Viscomi C, Fernandez-Vizzara E, Carrara F, D'Adamo P, Calov S, Marsano RM, Donnina C, Weiher H, Strisciuglio P, Parini, R, Sarzi E, Chan A, Di Mauro S, Rotig A, Gasparini P, Ferrero I, Mootha VK, Tiranti V, Zeviani M. "MPV17 encodes an inner mitochondrial membrane protein and is mutated in infantile hepatic mitochondrial DNA depletion". *Nature Genetics*, 38 (5): 570-575, 2006

COGNOME: NOVELLI

NOME: GIUSEPPE

Nato a Rossano (CS) il 27 Febbraio 1959.

RUOLO, TITOLI E RICONOSCIMENTI SCIENTIFICI

- **Professore Ordinario di Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Roma "Tor Vergata". Già docente presso l'Università di Urbino, l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma.**
- **Adjunct Professor, University of Arkansas for Medical Sciences, Little Rock, (USA) dal 2003.**
- Direttore del Laboratorio di Genetica Medica del Policlinico Universitario di Tor Vergata.
- Professore di Genetica Medica, presso la Facoltà di Scienze dell'Università di Urbino, Corso di Laurea in Biotecnologia.
- Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università di Roma Tor Vergata.
- E' componente di numerose società scientifiche tra cui, l'American Society of Human Genetics (USA), l'European Society of Human Genetics (ESHG), lo Human Genome Organization (HUGO), la World Muscle Society ed è stato membro e socio fondatore della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) della quale ne è stato il segretario per il triennio 1997 - 2000.
- Il prof. Novelli ha ricevuto diversi riconoscimenti scientifici ed è responsabile di diversi progetti di ricerca nazionale ed internazionali.
- Il Prof. Novelli dal giugno 2007 è componente del Board della Società Europea di Genetica Umana (ESHG).
- Il prof. Novelli è componente dell'Editorial Board di *Acta Myologica (Co-Editor)*; *Clinical Genetics*; *BMC Medical Genetics*; *Current Export Opinion in Pharmacotherapy*.
 - Autore di 290 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali, 115 su riviste nazionali (compresi capitoli di libri) e 4 monografie.
 - Titolare dei brevetti n. MI2000A 002041 dal titolo: Metodo per la determinazione del Gene SMN1; "Polyclonal antibody versus the UBE34A protein", 2004; Determinazione e rivelazione della Loxina (2005) (PCT/IT 2006/000470; RM2005A000325).
 - Ha conseguito 7 premi scientifici.

SERVIZI ED INCARICHI PRESTATI NEGLI ATENEI E IN ALTRI ENTI

Componente del Nucleo di Valutazione d'Ateneo (Roma Tor Vergata).

E' stato componente della Commissione di Studio sulla Utilizzazione delle Cellule Staminali c/o Dipartimento della Programmazione del Ministero della Sanità.

Componente della Commissione Nazionale Post-Genoma del Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica (MURST).

Rappresentante per l'Italia presso l'OECD (Organisation for Economic Co-Operation and Development) per i test genetici;

E' stato componente della Commissione Nazionale "Test Genetici" presso il Ministero della Salute;

E' stato componente della Commissione "Cellule Staminali" del Comitato Nazionale Biotecnologie e Biosicurezza presso la Presidenza del Consiglio;

E' componente della Commissione Nazionale Francese " GROUPE D'EXPERTS EN GENETIQUE MOLECULAIRE, Maladies neurologiques, musculaires, neuro-sensorielles et retards mentaux, presso il Ministère de la Santé, de la Famille et des Personnes Handicapées (Parigi).

E' componente della Commissione " Biosicurezza" del Comitato Nazionale Biotecnologie e Biosicurezza presso la Presidenza del Consiglio.

E' componente del PGWP (Pharmacogenetics Working Party) presso l'EMA (European Medicines Agency) (Londra).

E' componente della Gruppo di Lavoro "Esperti di Terapie Avanzate" presso l'Agenzia Italiana del Farmaco (Roma).

E' Componente del Tavolo Malattie Rare per la Regione Lazio presso il Ministero della Salute.

Esperto del Consiglio Superiore di Sanità triennio 2007-2009.

▪ ATTIVITA' SCIENTIFICA

Il Prof. Giuseppe Novelli si è occupato prevalentemente di tematiche di Genetica biochimica, Genetica umana, Genetica medica e Genetica molecolare. Nell'ambito di queste tematiche, il prof. Novelli ha contribuito alla identificazione di numerosi geni responsabili di malattie genetiche nell'uomo e scoperto la causa della malattia di Laron, della displasia mandibulo acrale, di alcune forme di psoriasi ed ha identificato una nuova proteina importante nella protezione dell'infarto del miocardio. Altre ricerche principali del prof. Novelli hanno riguardato la messa a punto di metodi innovativi per la terapia genica, le cellule staminali fetali e l'identificazione personale basata sul DNA. Gli studi attuali del prof. Novelli sono rivolti alla cura delle malattie ereditarie e allo sviluppo di nuovi farmaci in collaborazione con importanti case farmaceutiche americane ed europee.

Articoli recenti selezionati 2004-2007

- Contino G, Amati F, Pucci S, Pontieri E, Pichiorri F, Novelli A, Botta A, Mango R, Nardone AM, Sangiuolo FC, Citro G, Spagnoli LG, Novelli G. Expression analysis of the gene encoding for the U-box-type ubiquitin ligase UBE4A in human tissues. *Gene*. 2004 Mar 17;328:69-74.
- Dotti C, D'Apice MR, Rogliani P, Novelli G, Saltini C, Amicosante M. Analysis of TNF-alpha promoter polymorphisms in the susceptibility to beryllium hypersensitivity. *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis*. 2004 Mar;21(1):29-34.
- Giardina E., Novelli G., Costanzo A., Nisticò G., Bulli C., Sinibaldi C., Sorgi M.L., Cimenti S., Pallone F., Taccari E., Borgiani P.: Psoriatic Arthritis and *CARD15* Gene Polymorphisms: No Evidence for Association in the Italian Population. *J. Invest. Dermatol*. 122, 1106-1108 (2004).
- Dotti C, D'Apice MR, Rogliani P, Novelli G, Saltini C, Amicosante M.: Analysis of TNF-alpha promoter polymorphisms in the susceptibility to beryllium hypersensitivity. *Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis*. 2004 Mar;21(1):29-34.
- D'Apice MR, Gambardella S, Russo S, Lucidi V, Nardone AM, Pietropoli A, Novelli G.: Segregation analysis in cystic fibrosis at-risk family demonstrates that the M348K CFTR mutation is a rare innocuous polymorphism. *Prenat Diagn*. 2004 Dec 15;24(12):981-3.
- Giardina E, Capon F, De Rosa MC, Mango R, Zambruno G, Orecchia A, Cimenti S, Giardina B, Novelli G.: Characterization of the loricrin (LOR) gene as a positional candidate for the PSORS4 psoriasis susceptibility locus. *Ann Hum Genet*. 2004 Nov;68(Pt 6):639-45.

- Sangiuolo F, Filareto A, Giardina E, Nardone AM, Pilu G, Pietropolli A, Bertini E, Novelli G.: Prenatal diagnosis of spinal muscular atrophy with respiratory distress (SMARD1) in a twin pregnancy. *Prenat Diagn.* 2004 Oct;24(10):839-41.
- Amati F, Biancolella M, D'Apice MR, Gambardella S, Mango R, Sbraccia P, D'Adamo M, Margiotti K, Nardone A, Lewis M, Novelli G.: Gene expression profiling of fibroblasts from a human progeroid disease (mandibuloacral dysplasia, MAD #248370) through cDNA microarrays. *Gene Expr.* 2004;12(1):39-47.
- Bonifazi E, Vallo L, Giardina E, Botta A, Novelli G. A long PCR-based molecular protocol for detecting normal and expanded ZNF9 alleles in myotonic dystrophy type 2. *Diagn Mol Pathol.* 2004 Sep;13(3):164-6.
- Gruenert DC, Kunzelmann K, Novelli G, Colosimo A, Kapsa R, Bruscia E. Oligonucleotide-based gene targeting approaches. *Oligonucleotides.* 2004;14(2):157-8;
- Rossi L, Castro M, D'Orio F, Damonte G, Serafini S, Bigi L, Panzani, Novelli G, Dallapiccola B, Panunzi S, Di Carlo P, Bella S, Magnani M. Low doses of dexamethasone constantly delivered by autologous erythrocytes slow the progression of lung disease in cystic fibrosis patients. *Blood Cells Mol Dis.* 2004 Jul-Aug;33(1):57-63.
- Vallo L, Bonifazi E, Borgiani P, Novelli G, Botta A. Characterization of a single nucleotide polymorphism in the ZNF9 gene and analysis of association with myotonic dystrophy type II (DM2) in the Italian population. *Mol Cell Probes.* 2005 - February;19(1):71-74.
- Sangiuolo F, Filareto A, Spitalieri P, Scaldaferrri ML, Mango R, Bruscia E, Citro G, Brunetti E, De Felici M, Novelli G. In Vitro Restoration of Functional SMN Protein in Human Trophoblast Cells Affected by Spinal Muscular Atrophy by Small Fragment Homologous Replacement. *Hum Gene Ther.* 2005 Jul;16(7):869-80.
- Mango R, Biocca S, Del Vecchio F, Clementi F, Sangiuolo F, Amati F, Filareto A, Grelli S, Spitalieri P, Filesi I, Favalli C, Lauro R, Mehta JL, Romeo F, Novelli G. In Vivo and In Vitro Studies Support That a New Splicing Isoform of OLR1 Gene Is Protective Against Acute Myocardial Infarction. *Circ Res.* 2005 Jun 23; [Epub ahead of print]
- Capanni C, Mattioli E, Columbaro M, Lucarelli E, Parnaik VK, Novelli G, Wehnert M, Cenni V, Maraldi NM, Squarzone S, Lattanzi G. Altered pre-lamin A processing is a common mechanism leading to lipodystrophy. *Hum Mol Genet.* 2005 Jun 1;14(11):1489-502. Epub 2005 Apr 20.
- Wuyts W, Biervliet M, Reyniers E, D'Apice MR, Novelli G, Storm K. Somatic and gonadal mosaicism in Hutchinson-Gilford progeria. *Am J Med Genet A.* 2005 May 15;135(1):66-8.
- Pesce CD, Bolacchi F, Bongiovanni B, Cisotta F, Capozzi M, Diviacco S, Quadrifoglio F, Mango R, Novelli G, Mossa G, Esposito C, Ombres D, Rocchi G, Bergamini A. Anti-gene peptide nucleic acid targeted to proviral HIV-1 DNA inhibits in vitro HIV-1 replication. *Antiviral Res.* 2005 Apr;66(1):13-22.
- Zaffanello M, Zamboni G, Schadewaldt P, Borgiani P, Novelli G. Neonatal screening, clinical features and genetic testing for galactosemia. *Genet Med.* 2005 Mar;7(3):211-2.
- Hofer AC, Tran RT, Aziz OZ, Wright W, Novelli G, Shay J, Lewis M. Shared phenotypes among segmental progeroid syndromes suggest underlying pathways of aging. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci.* 2005 Jan;60(1):10-20. Review.
- Merlini L, Sabatelli P, Columbaro M, Bonifazi E, Pisani V, Massa R, Novelli G. Hyper-CK-emia as the sole manifestation of myotonic dystrophy type 2. *Muscle Nerve.* 2005 Jun;31(6):764-7.
- Filesi I, Gullotta F, Lattanzi G, D'Apice MR, Capanni C, Nardone AM, Columbaro M, Scarano G, Mattioli E, Sabatelli P, Maraldi NM, Biocca S, Novelli G.: Alterations of nuclear envelope and chromatin organization in mandibuloacral dysplasia, a rare form of laminopathy. *Physiol Genomics.* 2005 Jul 26; [Epub ahead of print].
- Sangiuolo F, Filareto A, Spitalieri P, Scaldaferrri ML, Mango R, Bruscia E, Citro G, Brunetti E, De Felici M, Novelli G. : In vitro restoration of functional SMN protein in human trophoblast cells affected by spinal muscular atrophy by small fragment homologous replacement. *Hum Gene Ther.* 2005 Jul;16(7):869-80.
- Mango R, Vecchione L, Raso B, Borgiani P, Brunetti E, Mehta JL, Lauro R, Romeo F, Novelli G. Pharmacogenomics in cardiovascular disease: the role of single nucleotide

- polymorphisms in improving drug therapy. *Expert Opin Pharmacother.* 2005 Dec;6(15):2565-76. Review. PMID: 16316297 [PubMed - indexed for MEDLINE].
- Botta A, Tacconelli A, Bagni I, Giardina E, Bonifazi E, Pietropolli A, Clementi M, Novelli G. Transmission ratio distortion in the spinal muscular atrophy locus: data from 314 prenatal tests. *Neurology.* 2005 Nov 22;65(10):1631-5. PMID: 16301493 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Torre P, Bertoli M, Di Giovanni S, Scommegna S, Conte C, Novelli G, Cianfarani S. Endocrine and neuropsychological assessment in a child with a novel mutation of thyroid hormone receptor: response to 12-month triiodothyroacetic acid (TRIAc) therapy. *J Endocrinol Invest.* 2005 Jul-Aug;28(7):657-62. PMID: 16218051 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Del Vecchio F, Filareto A, Spitalieri P, Sangiuolo F, Novelli G. Cellular genetic therapy. *Transplant Proc.* 2005 Jul-Aug;37(6):2657-61. Review. PMID: 16182776 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Guarino S, Perricone C, Guarino M, Giardina E, Gambardella S, Rosaria D'Apice M, Bulli C, Perricone R, Novelli G. Gonadal mosaicism in hereditary angioedema. *Clin Genet.* 2006 Jul;70(1):83-5. No abstract available. PMID: 16813612 [PubMed - in process].
 - Giardina E, Predazzi I, Sinibaldi C, Peconi C, Amerio P, Costanzo A, Paradisi A, Capizzi R, Paradisi M, Chimenti S, Taccari E, Novelli G. PSORS2 markers are not associated with psoriatic arthritis in the Italian population. *Hum Hered.* 2006;61(2):120-2. Epub 2006 May 30. PMID: 16733365 [PubMed - in process].
 - Novelli G, Borgiani P, Mango R, Romeo F, Mehta JL. OLR1 gene and coronary artery disease/acute myocardial infarction: replication in an independently collected sample. *Eur J Hum Genet.* 2006 May 17; [Epub ahead of print] No abstract available. PMID: 16724009 [PubMed - as supplied by publisher].
 - Salehi LB, Scarciolla O, Vanni GF, Nardone AM, Frajese G, Novelli G, Stuppia L. Identification of a novel mutation in the SRY gene in a 46, XY female patient. *Eur J Med Genet.* 2006 Apr 17; [Epub ahead of print], PMID: 16675314 [PubMed - as supplied by publisher].
 - Bonifazi E, Gullotta F, Vallo L, Iraci R, Nardone AM, Brunetti E, Botta A, Novelli G. Use of RNA fluorescence in situ hybridization in the prenatal molecular diagnosis of myotonic dystrophy type I. *Clin Chem.* 2006 Feb;52(2):319-22. PMID: 16449216 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Botta A, Caldarola S, Vallo L, Bonifazi E, Fruci D, Gullotta F, Massa R, Novelli G, Loreni F. Effect of the [CCTG]_n repeat expansion on ZNF9 expression in myotonic dystrophy type II (DM2). *Biochim Biophys Acta.* 2006 Mar;1762(3):329-34. Epub 2005 Dec 6. PMID: 16376058 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Cipollone D, Amati F, Carsetti R, Placidi S, Biancolella M, D'Amati G, Novelli G, Siracusa G, Marino B. A multiple retinoic acid antagonist induces conotruncal anomalies, including transposition of the great arteries, in mice. *Cardiovasc Pathol.* 2006 Jul-Aug;15(4):194-202. PMID: 16844550 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Foisner R, Aebi U, Bonne G, Gruenbaum Y, Novelli G. 141st ENMC International Workshop Inaugural Meeting of the EURO-Laminopathies Project Nuclear Envelope-linked Rare Human Diseases: From Molecular Pathophysiology towards Clinical Applications 10-12 March 2006, Naarden, The Netherlands. *Neuromuscul Disord.* 2007 Jun 21; [Epub ahead of print] No abstract available. PMID: 17587579 [PubMed - as supplied by publisher].
 - Margiotti K, Wafa LA, Cheng H, Novelli G, Nelson CC, Rennie PS. Androgen-regulated genes differentially modulated by the androgen receptor coactivator L-dopa decarboxylase in human prostate cancer cells. *Mol Cancer.* 2007 Jun 6;6:38. PMID: 17553164 [PubMed - in process].
 - Salehi LB, Bonifazi E, Stasio ED, Gennarelli M, Botta A, Vallo L, Iraci R, Massa R, Antonini G, Angelini C, Novelli G.: Risk prediction for clinical phenotype in myotonic dystrophy type 1: data from 2,650 patients. *Genet Test.* 2007 Spring;11(1):84-90. PMID: 17394397 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Valentini A, Biancolella M, Amati F, Gravina P, Miano R, Chillemi G, Farcomeni A, Bueno S, Vespasiani G, Desideri A, Federici G, Novelli G, Bernardini S. Valproic acid induces

- neuroendocrine differentiation and UGT2B7 up-regulation in human prostate carcinoma cell line. *Drug Metab Dispos.* 2007 Jun;35(6):968-72. Epub 2007 Mar 19. PMID: 17371798 [PubMed - in process]
- Novelli G, Borgiani P, Mango R, Lauro R, Romeo F. Further evidence that polymorphisms of the OLR1 gene are associated with susceptibility to coronary artery disease and myocardial infarction. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* 2007 Mar;17(3):e7-8; author reply e9-10. Epub 2007 Feb 26. PMID: 17321727 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Amati F, Biancolella M, Farcomeni A, Giallonardi S, Bueno S, Minella D, Vecchione L, Chillemi G, Desideri A, Novelli G. Dynamic changes in gene expression profiles of 22q11 and related orthologous genes during mouse development. *Gene.* 2007 Apr 15;391(1-2):91-102. Epub 2007 Jan 19. PMID: 17321697 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Meaburn KJ, Cabuy E, Bonne G, Levy N, Morris GE, Novelli G, Kill IR, Bridger JM. Primary laminopathy fibroblasts display altered genome organization and apoptosis. *Aging Cell.* 2007 Apr;6(2):139-53. Epub 2007 Feb 5. PMID: 17274801 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Bucci B, Misiti S, Cannizzaro A, Marchese R, Raza GH, Miceli R, Stigliano A, Amendola D, Monti O, Biancolella M, Amati F, Novelli G, Vecchione A, Brunetti E, De Paula U. Fractionated ionizing radiation exposure induces apoptosis through caspase-3 activation and reactive oxygen species generation. *Anticancer Res.* 2006 Nov-Dec;26(6B):4549-57. PMID: 17201177 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Gambardella S, Biancolella M, D'Apice MR, Amati F, Sangiuolo F, Farcomeni A, Chillemi G, Bueno S, Desideri A, Novelli G. Gene expression profile study in CFTR mutated bronchial cell lines. *Clin Exp Med.* 2006 Dec;6(4):157-65. PMID: 17191107 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Botta A, Bonifazi E, Vallo L, Gennarelli M, Garre C, Salehi L, Iraci R, Sansone V, Meola G, Novelli G. Italian guidelines for molecular analysis in myotonic dystrophies. *Acta Myol.* 2006 Jun;25(1):23-33. Review. PMID: 17039977 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Giardina E, Sinibaldi C, Chini L, Moschese V, Marulli G, Provini A, Rossi P, Paradisi M, Chimenti S, Galli E, Brunetti E, Girolomoni G, Novelli G. Co-localization of susceptibility loci for psoriasis (PSORS4) and atopic dermatitis (ATOD2) on human chromosome 1q21. *Hum Hered.* 2006;61(4):229-36. Epub 2006 Aug 15. PMID: 16912508 [PubMed - indexed for MEDLINE].
 - Di Maria E, Marasco A, Tartari M, Ciotti P, Abbruzzese G, Novelli G, Bellone E, Cattaneo E, Mandich P. No evidence of association between BDNF gene variants and age-at-onset of Huntington's disease. *Neurobiol Dis.* 2006 Nov;24(2):274-9. Epub 2006 Aug 14. PMID: 16905325 [PubMed - indexed for MEDLINE].

Invited papers

- Novelli G., Amati F., Dallapiccola B.: UFD1L AND CDC45L: Role of either, neither or both in DiGeorge syndrome and related phenotypes? *Trends Genet* 15, 251-252 (1999).
- Botta A, Amati F, Novelli G.: Causes of the phenotype-genotype dissociation in DiGeorge syndrome: clues from mouse models. *Trends Genet.* 2001 Oct;17(10):551-4.
- Novelli G, Margiotti K, Sangiuolo F, Reichardt JK.: Pharmacogenetics of human androgens and prostatic diseases. *Pharmacogenomics.* 2001 Feb;2(1):65-72. Review.
- Mehta JL, Chen J, Hermonat PL, Romeo F, Novelli G. Lectin-like, oxidized low-density lipoprotein receptor-1 (LOX-1): a critical player in the development of atherosclerosis and related disorders. *Cardiovasc Res.* 2006 Jan;69(1):36-45. Epub 2005 Dec 1. Review.
- Mango R, Vecchione L, Raso B, Borgiani P, Brunetti E, Mehta JL, Lauro R, Romeo F, Novelli G. Pharmacogenomics in cardiovascular disease: the role of single nucleotide polymorphisms in improving drug therapy. *Expert Opin Pharmacother.* 2005 Dec;6(15):2565-76. Review.
- D'Amico F, Biancolella M, Margiotti K, Reichardt JK, Novelli G. Genomic biomarkers, androgen pathway and prostate cancer. *Pharmacogenomics.* 2007 Jun;8(6):645-661. PMID: 17559353 [PubMed - as supplied by publisher].

- Giardina E, Sinibaldi C, Novelli G. Mapping the future of common diseases: lessons from psoriasis. *Front Biosci.* 2007 Jan 1;12:1563-73. PMID: 17127403 [PubMed - in process]
- Contino G, Novelli G. Hereditary spastic paraplegia: clinical genomics and pharmacogenetic perspectives. *Expert Opin Pharmacother.* 2006 Oct;7(14):1849-56. Review. PMID: 17020412 [PubMed - indexed for MEDLINE]
-

RIASSUNTI SEMINARI

Riassunto del seminario Prof. Giuseppe Novelli

E' HLA-Cw6 il gene principale di suscettibilità alla Psoriasi ?

La regione del complesso maggiore dell'istocompatibilità (MHC), controlla la capacità di un organismo di riconoscere agenti esogeni (virus e batteri) ed innescare la risposta immunitaria. In questa regione sono localizzati i geni del sistema HLA (Human Leucocyte Antigens) che svolgono un ruolo molto attivo nei trapianti di organo e in genere in tutte le risposte immunitarie dell'uomo. Molti studi hanno dimostrato l'esistenza di una suscettibilità genetica allo sviluppo della psoriasi in relazione alla presenza dell'allele Cw*0602 del locus HLA-C, con particolare riferimento alla psoriasi di tipo I, ovvero per la orma che esordisce prima dei 30 anni. Tuttavia da molti anni si discute se è proprio il gene HLA-C a conferire questa suscettibilità o qualcuno a lui vicino come quello che codifica per la corneodesmosina (CDSN), oppure il gene HCR, o altri presenti in questa stessa area, ma meno studiati. Nella figura 1 è rappresentato l'intero locus PSORS1 e i 10 geni che da diversi gruppi, sono stati ritenuti coinvolti nella patogenesi della malattia.