

# CURRICULUM VITAE PROF. PAOLO GASPARINI

## **Formativo e Professionale**

### **ISTRUZIONE**

- **Maturita' Classica** conseguita a Cagliari nel **1979** riportando la votazione di 60/60
- **Laurea in Medicina e Chirurgia** conseguita nel **1985**, presso l'Universita' di Torino, con la votazione di 108/110 e l'assegnazione della dignita' di stampa discutendo una tesi su: "Meccanismo di leucemogenesi nell'uomo: traslocazione dell'oncogene 5' myc all'enhancer di una catena immunoglobulinica pesante nel DNA tumorale di un paziente affetto da leucemia linfatica acuta (L3)"
- **Specialita' in "Ematologia Generale (Clinica e di Laboratorio)"** conseguita nel **1988** presso l'Universita' di Verona, con una tesi su "Il riarrangiamento genico bcr-abl in corso di Leucemia Mieloide Cronica" ottenendo i pieni voti e la lode
- **Specialita' in "Genetica Medica"** conseguita nel **1992** presso l'Universita' di Verona, con una tesi su "Prevenzione della Fibrosi Cistica in Italia" ottenendo i pieni voti e la lode

### **ESPERIENZE**

#### **Gennaio 1985 - Gennaio 1987**

Interno presso la Clinica Medica A dell'Universita' di Torino, Dipartimento di Scienze Biomediche ed Oncologia Umana (diretto dal Prof. Felice Gavosto). Attivita' svolta: Frequenza nel reparto ospedaliero e presso il laboratorio di Ematologia, dove si e' interessato attivamente dello studio delle alterazioni molecolari nella patologia ematologica con particolare riguardo alle alterazioni molecolari nelle emoglobinopatie e allo studio degli oncogeni nelle diverse situazioni patologiche. Dall'Ottobre '86 ha collaborato al programma di ricerca "Polimorfismo dei proto-oncogeni umani" presso il Centro CNR di Immunogenetica ed Istocompatibilita' di Torino diretto dal Prof. Ruggero Ceppellini.

#### **Febbraio 1987 - Febbraio 1990**

Borsista presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Universita' di Verona (diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti). Principali campi di ricerca attivamente sviluppati:

- a. analisi molecolari del gene della fibrosi cistica (FC), del rene policistico dell'adulto (APKD), e della broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO)
- b. applicazione di sonde molecolari alla diagnostica prenatale e alla individuazione dei portatori del gene FC) sviluppo di metodiche rapide e allo stesso tempo sensibili per indagini molecolari in diverse patologie genetiche (amplificazione del DNA etc.)
- c. monitoraggio e follow-up dei trapianti di midollo osseo eterologo
- d. analisi del riarrangiamento bcr-abl nei pazienti affetti da Leucemia Mieloide Cronica (LMC)
- e. valutazione della malattia minima residua nei pazienti affetti da LMC dopo terapia con interferon e/o chemioterapia e/o trapianto di midollo osseo
- f. caratterizzazione e sviluppo di sonde molecolari ipervariabili da utilizzarsi a scopo di identificazione individuale (biologia forense etc.).

I risultati di questi lavori sono stati oggetto di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali

#### **Febbraio 1990 - Maggio 1992**

Funzionario Tecnico di VIII° Livello presso l'Istituto di Scienze Biologiche dell'Universita' degli Studi di Verona (diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti). Ha partecipato attivamente alla

scoperta di diverse mutazioni presenti nel gene della fibrosi cistica ed ad una approfondita analisi delle frequenze di molte altre mutazioni FC nel bacino del Mediterraneo. Questi risultati sono stati oggetto di una Lecture dal titolo "Screening della fibrosi cistica in Italia: prospettive ad un anno dalla scoperta del gene" tenuta a Perugia nell'ottobre 1990 nell'ambito della sessione sullo screening delle malattie genetiche in Italia del Congresso Nazionale Congiunto A.G.I. - F.I.S.M.E. Ha iniziato ad interessarsi attivamente alla ricerca del difetto genetico coinvolto nello sviluppo di una grave e frequente patologia genetica quale l'emocromatosi primaria. Nell'ambito di tale progetto dopo un ampio lavoro di analisi genetica si è potuto localizzare in maniera più precisa il gene coinvolto in tale patologia, in una piccola porzione di cromosoma 6. I risultati di questi lavori sono stati oggetto di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali.

### **Maggio 1992 - Marzo 1993**

Assistente medico 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) (Primario Dott. Leopoldo Zelante) con compiti di gestione del Laboratorio di Ricerca in Genetica Medica. Durante tale periodo ha organizzato il suddetto laboratorio avviando progetti di ricerca sull'emocromatosi ereditaria, sulla fibrosi cistica, e sulla neurofibromatosi. Ha inoltre concorso allo sviluppo ed applicazione delle tecniche di biologia molecolare alla diagnosi di alcune patologie ereditarie quali la distrofia di Duchenne e il Rene Policistico dell'adulto. I risultati di questi lavori sono stati oggetto di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali

Ha svolto attività di Consulenza Genetica (Medica e Clinica) presso l'Ambulatorio del Servizio di Genetica Medica, e gestito direttamente la sezione di diagnostica molecolare implementando la diagnostica molecolare di diverse patologie ereditarie.

### **Marzo 1993 – Ottobre 2001**

Aiuto Medico 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) (Primario Dott. Leopoldo Zelante). Ha proseguito l'attività di ricerca e di diagnostica sull'emocromatosi ereditaria, sulla neurofibromatosi di Tipo 1, sulla fibrosi cistica, sulla distrofia di Duchenne, e sul rene policistico dell'adulto. Ha avviato un progetto di ricerca sulla calcolosi cistica contribuendo in maniera determinante all'identificazione del gene (aprile 1994) che, una volta alterato, causa tale patologia, e successivamente alla dimostrazione della presenza di eterogeneità genetica. Ha inoltre contribuito alla Identificazione del gene che causa una rara sindrome costituita da cataratta ed iperferritinemia (1995). Più di recente ha avviato un'importante progetto di studio sulle sordità genetiche, identificando nella connessina-26 il gene che causa la forma più comune di sordità genetica (1997). Nel corso del 1998 ha collaborato ad un progetto di ricerca che ha portato alla identificazione del gene per la Malattia di Leigh. Sempre nel corso del 1998 è stato, dal 15 luglio al 15 ottobre, "Visiting Professor" presso il Department of Haematology dell'Università di Pennsylvania, dove ha acquisito le basi per lo sviluppo delle nuove tecnologie microchip. Nel 1999 ha coordinato i ricercatori del Servizio di Genetica Medica che hanno clonato ed identificato la connessina-30, un nuovo gene della sordità. Sempre nel 1999 ha contribuito in maniera determinante all'identificazione del gene per la calcolosi renale cistica di tipo non-I. Nel corso dell'anno 2000 ha contribuito all'identificazione di un nuovo gene che causa emocromatosi ereditaria (TFR2). Nel 2001 ha contribuito all'identificazione dei seguenti geni malattia: sindrome BPES, sordità dovuta al gene miosina 6, sindrome di Usher di tipo III, emocromatosi di tipo dominante (HFE4).

In questi anni il suo apporto è stato poi determinante nel gestire e coordinare l'Unità di Mapping del Servizio di Genetica Medica che ha portato all'identificazione di diversi loci malattia. I risultati di questa intensa attività di ricerca sono stati oggetto di un elevato numero di relazioni tenute a diversi congressi Nazionali ed Internazionali.

Ha inoltre avviato alcuni progetti di ricerca sulle basi molecolari delle malattie multifattoriali. In particolare ha collaborato a progetti di ricerca su Celiachia, Morbo di Chron e Rettocolite

Ulcerosa, Osteoporosi ed ha avviato un progetto per lo studio di un isolato genetico-geografico (Progetto Carlantino).

In questi anni ha inoltre svolto attività di Consulenza Genetica (Medica e Clinica) presso l'Ambulatorio del Servizio di Genetica Medica, e gestito direttamente la sezione di diagnostica molecolare.

### **Novembre 2001- Giugno 2005**

Professore associato di Genetica Medica (MED03) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia della Seconda Università degli Studi di Napoli. Ha avviato il laboratorio di ricerca di Genetica Medica all'interno del Dipartimento di Patologia Generale. Ha inoltre aderito al Centro di Eccellenza per le Malattie Cardiovascolari della Seconda Università degli Studi di Napoli dove ha realizzato un laboratorio di nanotecnologia.

È stato inoltre responsabile dell'Unità di Linkage e Mapping dell'Istituto TIGEM (Telethon Institute of Genetics and Medicine) di Napoli e coordinatore di un gruppo di ricerca sempre all'interno dello stesso TIGEM. Ha proseguito le attività di ricerca sulle perdite uditive, sulla definizione delle basi molecolari delle malattie multifattoriali in popolazioni geneticamente isolate. Nel corso di questi anni ha contribuito all'identificazione dei geni per le seguenti patologie: perdita uditiva da miosina 1A, perdita uditiva da miosina MYH14, perdita uditiva da mutazioni nel gene Espin, encefalopatia metilmalonica.

È stato coordinatore del Dottorato di Ricerca in Genetica Medica dall'ottobre 2003 sino al giugno 2005.

A partire dal Novembre 2003 è stato Primario del Servizio di Genetica Medica attivato presso il DAS-Medicina di Laboratorio della Seconda Università degli Studi di Napoli, Azienda Universitaria Policlinico. A tale proposito ha attivato ed organizzato l'Ambulatorio di Consulenza Genetica, il laboratorio di Diagnostica Molecolare, le attività di citogenetica, dotando l'AUP di una struttura di cui era carente sino al Novembre 2003.

È stato referente aziendale per l'Azienda Universitaria Policlinico della Seconda Università degli Studi di Napoli nell'ambito della Rete Regionale di assistenza a favore dei soggetti affetti dalle Malattie Rare. Ha realizzato SUN-GENS il primo servizio nazionale di genotipizzazione di SNPs, che ha operato offrendo i propri servizi a diverse Università italiane.

### **Giugno 2005 – Maggio 2008**

Professore straordinario di Genetica Medica (MED03) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Trieste, Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo. È docente di Genetica Medica presso la locale Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e – dall'ottobre del 2005 – è direttore della stessa. Sempre dall'ottobre 2005 è consulente dell'IRCCS Burlo Garofolo per le attività di Consulenza Genetica della Struttura Complessa di Genetica Medica. Durante tale periodo ha svolto un'intesa attività di consulenze genetiche sia interne alla struttura che esterne (ambulatorio per esterni).

Nel gennaio 2006 è stato nominato membro della commissione Tecnico-Scientifica del CBM (Consorzio per il Centro di Biomedicina Molecolare) di Trieste, contribuendo all'avvio delle attività del CBM stesso. Collabora con il CBM nella gestione diretta della Core Facility di Genotyping, nonché nella valutazione di aziende e di attività del CBM stesso.

Dal 1 agosto 2007 è responsabile di Struttura Complessa di Laboratorio di Genetica Medica presso l'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste.

### **Giugno 2008 – ad oggi**

Professore ordinario di Genetica Medica (MED03) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Trieste, Dipartimento di Scienze della Riproduzione e dello Sviluppo. Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica e responsabile della Struttura Complessa di Laboratorio di Genetica Medica presso l'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste.

Dal 1 Giugno 2009 al 30 Giugno 2010 Direttore Scientifico *ad Interim* dell'IRCCS Burlo Garofolo.

Dal 1 Novembre 2010 Direttore del Dipartimento Assistenziale di Medicina di laboratorio e molecolare dell'IRCCS Burlo Garofolo.

Da Gennaio 2015 ha trascorso un periodo di due anni quale responsabile di un team di ricercatori presso il Sidra Medical and Research Center (Doha, Qatar). Le tematiche di ricerca piu' recenti includono le basi genetiche delle malattie ereditarie, dei caratteri quantitativi e delle malattie complesse, con un focus specifico sugli organi di senso e malattie correlate (es. udito, gusto, preferenze alimentari, olfatto). In quest'ottica e' stato il promotore di una serie di studi su popolazioni isolate in Italia, ma anche del Caucaso e dell'Asia centrale grazie alla realizzazione della spedizione scientifica "Marco Polo 2010" che ha attraversato ben 10 nazioni localizzate sulla Via della Seta.

Dal 1 Agosto 2020 è Direttore Scientifico *ad Interim* dell'IRCCS Burlo Garofolo.

Durante questi anni ha contribuito alla realizzazione di due diverse aziende, G&Life che opera nel settore della nutrigenomica e diete personalizzate, e Nanosynthex srl, che opera nel settore delle nanotecnologie.

## **ULTERIORI INFORMAZIONI**

- È uno dei fondatori del "Network Italiano sugli Isolati Genetici"
- Nel gennaio 2006 è stato nominato membro della commissione Tecnico-Scientifica del CBM (Consorzio per il Centro di Biomedicina Molecolare) di Trieste, contribuendo all'avvio delle attività del CBM stesso. Collabora con il CBM nella gestione diretta della Core Facility di Genotyping, nonché nella valutazione di aziende e di attività del CBM stesso.
- Era un membro del Comitato del programma scientifico della Società europea di genetica umana (ESHG).
- È membro del Gruppo di lavoro – Ricerca & Sviluppo dell'AIFA.
- Da gennaio 2012: membro del Comitato per le terapie avanzate (CAT) dell'Agenzia europea per i medicinali (EMA).
- Membro del comitato consultivo scientifico dell'IDIBELL dell'Hospitalet de Llobregat (Barcellona, Spagna).
- Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- Da giugno 2016: membro del Comitato nazionale per la Biosicurezza, le Biotecnologie e le Scienze della Vita (CNBB SV).
- Nel gennaio 2020 è stato nominato Esperto del Gruppo di lavoro "Trasferimento della Terapia Genomica nella pratica clinica" dal Presidente del Consiglio Superiore della Salute.

## **BORSE DI STUDIO E PREMI**

- **Vincitore** per l'aa. **86-87** di una borsa di studio in tema "Emopatie Maligne" bandita dal Comitato Gigi Ghirotti, presso la **Clinica Medica A dell'Universita' di Torino** (Diretta dal Prof. Felice Gavosto)
- **Assegnatario** per gli anni **1987, 1988, 1989** di una borsa di studio dell'ULSS 25 offerta dal "Centro Regionale Veneto per lo Studio della Fibrosi Cistica", presso l'**Istituto di Scienze Biologiche dell'Universita' di Verona** (diretto dal Prof. Pier Franco Pignatti)
- **Vincitore** del "**Premio Socrea-Sirtori 1988**" per il migliore comunicazione scientifica nel campo della Genetica Medica a tema: "Diagnosi prenatale di fibrosi cistica in 24 ore mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction" tenuta al 3° Congresso Nazionale F.I.S.M.E.
- **Vincitore** del "**Premio A.I.R.H. Junior 1991**" per il contributo dato allo sviluppo della ricerca in Genetica Medica Molecolare ed in particolare nel campo delle malattie ereditarie ad insorgenza infantile come la Fibrosi Cistica
- **Vincitore** del "**Premio SIBioC '94**" per la comunicazione "Rivelazione di mutazioni mediante RNA single strand conformation polymorphism (rSSCP)

- **Vincitore del "Premio Augustale 99"** per la ricerca scientifica
- **Vincitore nel 2000 del "International Journal of Molecular Medicine Award"** per la ricerca scientifica
- **Vincitore nel 2003 del "The European Society of Human Genetics/Nature Publishing Group Award"** per l'articolo più citato nel 2001
- **Vincitore nel 2010 del "QNRF award for biomedicine"** al convegno annuale della Qatar National Research Foundation per migliore presentazione nel settore biomedico
- **Vincitore nel 2011 del "Premio Nazionale Ippocrate"** quale migliore ricercatore/divulgatore del 2011

**LINGUA STRANIERA:** inglese, spagnolo

#### **ARTICOLI SU RIVISTE INTERNAZIONALI**

È autore di più di 400 articoli scientifici su riviste nazionali ed internazionali.

ORCHID ID: <https://orcid.org/0000-0002-0859-0856>

SCOPUS ID: 22634397400

#### **MONOGRAPHIES E/O VOLUMI**

- F.Simonelli, A.Ciccodicola, P.Gasparini. "Occhio ed orecchio tra pediatria e genetica". Collana Pediatria Politematica, Casa Editrice UTET Periodici Scientifici, Milano, 2000.
- M.Palacin, V.Nunes, P.Gasparini, R.Goodyer. Cystinuria. In "The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases", 8° ed, Scriver et al Eds, Mac-Graw-Hill, vol III, p 4909-4932, 2000.
- Paolo Gasparini. "Connexins". In "Genetic Hearing Loss" Edited by Patric J. Willems, 14, Page 207-222, 2003.
- Paolo Gasparini, Salvatore Melchionda, Enzo Di Iorio, Anna Grifa, Leopoldo Zelante. "Sordità" su Malattie Genetiche Molecole e Geni, A Cao, B. Dallapiccola, L.D. Notarangelo, Editore Piccin, p. 759-773, 2004.
- Morgan A, Gasparini P, Girotto G. "Hearing loss" in "Clinical DNA Variant Interpretation: Theory and Practice" edited by Conxi Lázaro Jordan Lerner-Ellis, Amanda Spurdle, a book in the series "Translational and Applied Genomics". Elsevier/Academic Press (2020).

dott. Paolo Gasparini