

Curriculum Vitae
Prof. Silverio Perrotta

I

I

Working Address:

Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica,
University of Campania "L. Vanvitelli", Via Luigi De Crecchio, 4 - 80138
Naples (Italy)

Education and degrees:

1991 – Residency in Pediatrics with honors at the Second University of Naples
(Italy)

1988 – Graduation degree (M.D.) in Medicine with honors from the School of
Medicine of the University Federico II of Naples (Italy)
(Medical Board number 23658 – Naples)

Current positions and past appointments:

1/NOV/2018 to present: Full Professor at Dipartimento della Donna, del
Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica, University of Campania "L.
Vanvitelli"

2014 to 31/OCT/2018: Associate Professor at Dipartimento della Donna, del
Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica, Second University of Naples
(Italy);

1995 to present: Research investigator at CISME (Centro Interuniversitario
per lo studio delle malattie dell'età evolutiva), University of Bari (Italy):



2001 to 2014: Researcher at Dipartimento della Donna, del Bambino e di Chirurgia Generale e Specialistica, Second University of Naples (Italy).

He is an active member of the following clinical society and associations:

Italian Paediatric Society (SIP)

Italian Society of Pediatric Hematology/Oncology (AIEOP)

European Cooperation in Science and Technology (COST)

Hypoxia group

He has been a national coordinator for the “Red Blood Cell’s Diseases Group” for 8 years and a member of the AIEOP board from 2010 to 2012.

He is a **reviewer** for the *British Journal of Haematology*, *Haematologica* and *Blood*.

He has been teaching **Paediatrics** since 2001 in several programs of the Medical School, and at the residency programs in Paediatrics at the Second University of Naples. He has been tutoring undergrads, residents and post-doctoral fellows being able to, always, mentor them to their maximum potentials.

He has been involved, as a **Principal investigator**, in **25 Clinical trials** in the last 12 years, being the proponent and/or coordinator for some of them.

His contributions to the trials’ design and the number of patients that were enrolled at his unit led to their success, both as scientific findings as well as new drugs’ approvals for the market.

All his clinical trials were conducted according to the Good Clinical Practice (GCP) guidelines and he is a GCP-certified investigator.

A handwritten signature in black ink, consisting of a stylized, cursive letter 'A' followed by a small number '2'.

During the years he has been funded with more than *20 regional, national and international grants* as a member or a project coordinator that were successfully conducted leading to many ground-breaking scientific and medical discoveries.

He is, indeed, author of *149 peer-reviewed articles* with several national and international collaborations that include:

Prof. Franco Locatelli, pediatric hospital Bambino Gesù', Italy;

Prof. Maria Domenica Cappellini, University of Milan, Italy;

Prof. Achille Iolascon, Federico II University, Italy;

Prof. Carlo Dufour, University of Genoa, Italy;

Prof. Carlo Balduini, University of Padua, Italy;

Prof. Joseph T. Prechal, University of Utah, Salt Lake City;

Prof. Victor R Gordeuk, Howard University, Washington;

Prof. Peter Robbins, University of Oxford, England;

Prof. Patrick Gallagher, Yale University School of Medicine, New Haven;

Prof. Narla Mohandas, New York Blood Center, New York;

Prof. Jean Delaunay, CNRS Lyon, France.

He has a **Total Impact Factor** of **985,3** with *4822 total citations*.

His **H-Index** is **36** and his **I10-index** is **104**.

The overarching goal of his research program, which has been carried out at the Department of Paediatrics of the Second University of Naples, has always been the elucidation of the genetic mutations and the molecular mechanisms

A stylized handwritten signature in black ink, consisting of several overlapping loops and a long horizontal stroke extending to the right.

underlying congenital paediatric diseases. His approach has always been a combination of molecular, translational and clinical researches.

In particular, most of his scientific work has been done on congenital haematological diseases such as **inherited red cell membrane disorders** (hereditary spherocytosis, hereditary elliptocytosis, congenital dyserythropoietic anaemias, stomatocytosis and related diseases), **thalassaemia** and **hemoglobinopathies**. He published seminal discoveries on new genetic and molecular basis of the hereditary spherocytosis on which he is considered a worldwide expert and has been invited for a review article by the journal *Lancet*.

Numerous other important clinical contributions were made regarding the incidence, the evaluation and the treatment of some of the most threatening complications of the Thalassemia, i.e. osteoporosis and iron overload.

On these topics, his findings greatly helped the management and treatment of thalassemic patients, improving considerably their quality of life.

Moreover, he has been the national coordinator for the Italian guidelines on the management of the Sickle cell disease in paediatric patients.

Several studies were performed on immune and inherited thrombocytopenias, leading to the discovery of a new pro-oncogenic gene involved in the ethiopathogenesis of a subset of congenital thrombocytopenias. These studies were funded by Telethon.

In the contest of the interest for inherited paediatric diseases; molecular projects were developed and finalized on primary familial vesico-ureteral reflux and other inherited urological anomalies as well as on Wolfram syndrome.

Lately, the main focus of his scientific interest has been dedicated to address the molecular basis of congenital erythrocytosis.

A handwritten signature in black ink, consisting of a stylized, cursive letter 'A' followed by a small number '4'.

A major impact in this field was due to his work, published on Blood in 2006, where he described a cluster of Chuvash polycythemia (a form of inherited erythrocytosis due to alteration in the sensing of the oxygen level) in the island of Ischia. In this island the canonical mutation that causes this disease is more frequent (0.070) than it is in Chuvashia (0.057), region that named this form of erythrocytosis.

After this finding, he become a national and international referent on the topic and was able to start collaborations with the international leaders on adult and paediatric erythrocytosis as stated before.

He described some new mutations on HIF1-alpha and was involved in an international study group on the molecular basis of hypoxia sensing.

Moreover, he has been the person in charge for a public laboratory aimed to find Oxygen Sensing pathways' inhibitors to cure rare diseases.

During the years he collected samples and organized a personal national database on families with familiar erythrocytosis that led to the preliminary results described in the project proposal and is a great resource for future studies.

Naples, 25/MAR/2019

Prof. Silverio PERROTTA

"I authorize the use of my personal data according to D.Lgs. n° 196/2003".



INFORMAZIONI PERSONALI

Pignata Claudio


✉ pignata@unina.it

**ESPERIENZA
PROFESSIONALE**

2016–alla data attuale

Direttore Programma Dipartimentale di Immunologia pediatrica
Dipartimento di Pediatria, AUP Federico II, Napoli (Italia)

2004–2016

Direttore Unità Operativa Complessa di Immunologia pediatrica
Dipartimento di Pediatria, AUP Federico II, Napoli (Italia)

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

1983–1987

Dottorato di Ricerca in Scienze Gastroenterologiche
Unità di Ricerca Dipartimento di Pediatria, Napoli (Italia)

1981–1983

Scuola di Specializzazione in Puericultura
Università Federico II di Napoli, Napoli (Italia)

1977–1981

Scuola di Specializzazione in Pediatria
Università Federico II di Napoli, Napoli (Italia)

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre italiano

Altre lingue

	COMPRENSIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
inglese	C1	C1	C1	C1	C2

Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Livelli: A1 e A2: Utente base - B1 e B2: Utente autonomo - C1 e C2: Utente avanzato

Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

Competenze comunicative

La professione di docente universitario, sia nella sua dimensione didattica che in quella di ricerca scientifica, porta a lavorare frequentemente con altre persone, in ambienti di respiro locale, nazionale e internazionale, svolgendo ruoli in cui la comunicazione è importante e in cui è essenziale lavorare in gruppi interdisciplinari.

Competenze organizzative e gestionali

Capacità di coordinamento e amministrazione di persone, di redazione e valutazione di progetti e ricerche scientifiche, maturata ricoprendo i seguenti ruoli:
 Coordinatore del Dottorato di Ricerca in "Riproduzione Sviluppo e Accrescimento dell'uomo"
 Coordinatore Corso Integrato di Pediatria e Genetica Clinica al CCL di Medicina e Chirurgia presso l'Università Federico II di Napoli

Coordinatore delle attività didattiche XI Ciclo del CdL in Medicina e Chirurgia, Università Federico II, Napoli

Coordinatore del gruppo di lavoro sulle Raccomandazioni per la diagnosi e terapia dell'Immunodeficienza severa combinata (SCID/CID) (dal 2016)

Attività di tutor degli studenti e relatore di:

17 tesi di laurea in Medicina e Chirurgia

34 tesi di laurea in Biotecnologie mediche

14 tesi di Dottorato in "Riproduzione, Sviluppo ed Accrescimento dell'Uomo, Università Federico II, Napoli

Competenze professionali

Training e settori di interesse scientifico

L'attività scientifica è stata indirizzata principalmente in Immunologia Pediatrica nei seguenti settori:

A) Caratterizzazione patogenetica di pazienti affetti da sindromi da Immunodeficienza.

B) Meccanismi molecolari dell'attivazione cellulare con particolare riferimento per i processi biochimici di trasduzione del segnale e applicazioni cliniche delle conoscenze in tale settore.

Globalmente, tutta l'attività scientifico-didattica è stata indirizzata alla promozione culturale nel settore dell'Immunologia pediatrica e in particolare delle Immunodeficienze su base genetica.

I risultati ottenuti sono stati oggetto di comunicazioni a Congressi nazionali e internazionali e di oltre 200 pubblicazioni su riviste internazionali.

Competenze digitali

AUTOVALUTAZIONE				
Elaborazione delle informazioni	Comunicazione	Creazione di Contenuti	Sicurezza	Risoluzione di problemi
Utente avanzato	Utente autonomo	Utente avanzato	Utente base	Utente base

Competenze digitali - Scheda per l'autovalutazione

Ottimo utilizzo del sistema operativo Mac OS

Ottimo utilizzo dei programmi di MS Office (Word, Power Point, Excel)

Ottima capacità di navigare in internet mediante l'utilizzo di Internet Explorer e altri Browser

ULTERIORI INFORMAZIONI

Tappe accademiche

1978-79 Titolare di borsa di studio, Dipartimento di Pediatria sezione di Immunologia Clinica, Università di Pavia;

1979-83 Titolare di borsa di studio dell'Università di Napoli, presso il Dipartimento di Pediatria, Facoltà di Medicina, Università Federico II di Napoli;

1983-87 Titolare di borsa di studio del Ministero della Pubblica Istruzione

1987-1993 Ricercatore Universitario presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia di Catanzaro, Università di Reggio Calabria.

1990 Research Fellow presso l'Harvard Medical School, Children's Hospital, Division of Clinical Immunology.

1991-1993 Research Associate presso il Dana Farber Cancer Institute,

Harvard Medical School, Division of Clinical Immunology.

1993-2001 Ricercatore Universitario confermato presso il Dipartimento di Pediatria della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università Federico II di Napoli.

2001 in poi Professore Associato di Pediatria dell'Università Federico II di Napoli.

2004-2016 Coordinatore Corso di Dottorato di Ricerca in "Riproduzione, sviluppo ed accrescimento dell'uomo" presso l'Università Federico II di Napoli

2005 in poi Coordinatore Corso Integrato di Pediatria e Genetica Clinica al CCL di Medicina e Chirurgia presso l'Università Federico II di Napoli

2015 in poi Membro del Consiglio Direttivo della Società Italiana di Ricerca Pediatrica.

2016 in poi Coordinatore della Rete Nazionale delle Immunodeficienze congenite

2016 in poi Professore Ordinario di Pediatria presso l'Università Federico II di Napoli

Associate Editor delle seguenti riviste

Frontiers in Immunology-Section T-cell development

Frontiers in Pediatrics-Section Immunodeficiencies

International Reviews in Immunology

Attività di revisore per Riviste a diffusione internazionale

Il Prof. Pignata ha svolto attività di revisione per le seguenti riviste:

Nature, Blood, Gene, J Clin Immunol, Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition,

Cytokine, Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, Development and

Comparative Immunology, J Immunol, Developmental Dynamics.

Attività di revisore per organismi istituzionali

Il Prof. Pignata ha svolto attività di revisore per le seguenti Istituzioni

- MIUR, quale revisore di progetti PRIN

- CIVR, quale revisore di prodotti della ricerca

EUROPEAN COMMUNITY, quale revisore di progetti nell'ambito del 6 programma quadro

FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

RAMENGHI UGO

Fax

E-mail

ugo.ramenghi@unito.it

Nazionalità

Italiana

ESPERIENZA LAVORATIVA

• Date
Nome del datore di lavoro
Principali mansioni e
responsabilità

Nel febbraio 1979 è stato nominato medico interno universitario presso la II Clinica Pediatrica dell' Università di Torino, dove ha lavorato nel reparto di Diabetologia e Malattie Dismetaboliche.
Dal luglio 1980 all' agosto 1981 ha prestato servizio come Ufficiale medico presso l'Ospedale Militare di Torino "A.Riberi", nel ruolo di assistente medico presso il Laboratorio di Analisi.
Dal giugno 1985 all'ottobre 2002 come Ricercatore Confermato e dal 1 novembre 2002 come Professore Associato ha svolto attività assistenziale nell'Ospedale Infantile Regina Margherita di Torino, presso il Reparto Degenza, il Day Hospital e gli ambulatori della Divisione di Ematologia del Dipartimento di Scienze Pediatriche e dell'Adolescenza
Responsabile della Struttura Semplice Ematologia, dal 2017 è Direttore della SCU Pediatrica ad indirizzo infettivologico AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

• Date (da – a)
• Nome e tipo di istituto di
istruzione
e Qualifica conseguita

laureato in Medicina e Chirurgia a Torino il 30.10.1978

Il 18 novembre 1981 ha conseguito presso l'Università degli Studi di Torino la specializzazione in Clinica Pediatrica, col punteggio di 70/70 e lode.

Il 6 novembre 1986 ha conseguito presso l'Università degli Studi di Torino la specializzazione in Oncologia, col punteggio di 70/70 .

Il 7 novembre 1991 ha conseguito presso l'Università degli Studi di Torino la specializzazione in Ematologia, col punteggio di 70/70 e lode.

PRIMA LINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUE • Capacità di lettura • Capacità di scrittura • espressione orale	INGESE E FRANCESE ECCELLENTE BUONO BUONO
PERIODI ALL'ESTERO	Nel 1983 soggiorno di studio presso l' Ematologia Infantile dell' Ospedale "Saint Louis" di Parigi sotto la supervisione del prof. G. Schaison. Nel 1989 (04/89-02/90) ha svolto attività di ricerca sui fattori di crescita emopoietici presso il Ludwig Institute for Cancer Research di Melbourne, Australia (sotto la supervisione del prof G Morstyn).
CAPACITÀ E COMPETENZE TECNICHE E ORGANIZZATIVE	Svolge attività didattica regolarmente dal 1985 (esercitazioni, lezioni, seminari ed esami) Titolare di insegnamento dal 1990 (corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Scuola di Specializzazione in Pediatria, Scuola di Specializzazione in Chirurgia Pediatrica, Corso di Laurea Triennale in Terapista della Neuropsicomotricità nell'età evolutiva; Corso di Laurea Triennale in Infermieristica Pediatrica, Facoltà di Medicina, Università di Torino. Ha seguito numerosi studenti nella preparazione di tesi di laurea sperimentali, di cui è stato relatore. Fa parte del Collegio Docenti della Scuola di Dottorato in Scienze Biomediche e Oncologia Umana Presidente del CdS di Infermieristica Pediatrica dal 2014, Direttore dal 2017 della Scuola di Specializzazione in Pediatria. Svolge attività di ricerca, coordina l'attività di un laboratorio universitario dove lavorano 4 tecnici laureati e numerosi borsisti. L'attività di ricerca è documentata da 144 pubblicazioni su riviste internazionali, 22 su riviste italiane e 12 capitoli di libri. Impact Factor Totale : 702,4 (4,45 IF medio). H index: 37 (Scopus) numero citazioni: 4446.
ULTERIORI INFORMAZIONI	<i>E' stato ricercatore responsabile locale di trial clinici</i> Coordinatore locale di ricerche finanziate dal MURST (PRIN), dalla Fondazione Telethon e dalla Regione Piemonte (Ricerca sanitaria Finalizzata).

10 PUBBLICAZIONI DEGLI ULTIMI 3 ANNI

- 1) Quarello P, Garelli E, Carando A, Mancini C, Foglia L, Botto C, Farruggia P, De Keersmaecker K, Aspesi A, Ellis SR, Dianzani I, Ramenghi U. Ribosomal RNA analysis in the diagnosis of Diamond-Blackfan Anaemia. Br J Haematol. 172: 782-5, 2016 doi: 10.1111/bjh.13880. PubMed PMID: 26763766.
- 2) Miano M, Ramenghi U, Russo G, Rubert L, Barone A, Tucci F, Farruggia P, Petrone A, Mondino A, Lo Valvo L, Crescenzo N, Bellia F, Olivieri I, Palmisani E, Caviglia I, Dufour C, Fioredda F. Mycophenolate mofetil for the treatment of children with immune thrombocytopenia and Evans syndrome. A retrospective data review from the Italian association of paediatric haematology/oncology. Br J Haematol. 2016 Nov; 175(3):490-495. doi: 10.1111/bjh.14261. PubMed PMID: 27447678.
- 3) Parodi E, Giraudo MT, Ricceri F, Aurucci ML, Mazzone R, Ramenghi U. Absolute Reticulocyte Count and Reticulocyte Hemoglobin Content as Predictors of Early Response to Exclusive Oral Iron in Children with Iron Deficiency Anemia. Anemia 2016; 2016:7345835. doi: 10.1155/2016/7345835. PubMed PMID: 27092272; PubMed Central PMCID: PMC4820635.
- 4) Putti MC, Pizzi M, Bertozzi I, Sabatini E, Micalizzi C, Farruggia P, Ramenghi U, Cesaro S, Russo G, Peroni E, Rugge M, Fabris F, Randi ML. Bone marrow histology for the diagnosis of essential thrombocythemia in children: a multicenter Italian study. Blood. 2017 Jun 1;129(22):3040-3042. doi: 10.1182/blood-2017-01-761767. Epub 2017 Apr 13. PubMed PMID: 28408463.

- 5) Farruggia P, Puccio G, Ramenghi U, Colombatti R, Corti P, Trizzino A, Barone A, Boscarol G, Ferraro F, Grotto P, Lo Valvo L, Luti L, Matarese SMR, Mosa C, Putti MC, Rubert L, Ruffo GB, Sainati L, Tartaglione I, Russo G, Perrotta S. Recombinant erythropoietin vs. blood transfusion care in infants with hereditary spherocytosis: a retrospective cohort study of A.I.E.O.P. patients (Associazione Italiana Emato-Oncologia Pediatrica). *Am J Hematol.* 2017 Jun;92(6):E103-E105. doi: 10.1002/ajh.24713. Epub 2017 Apr 26. PubMed PMID: 28263406.
- 6) Bottega R, Nicchia E, Cappelli E, Ravera S, De Rocco D, Faleschini M, Corsolini F, Pierri F, Calvillo M, Russo G, Casazza G, Ramenghi U, Farruggia P, Dufour C, Savoia A. Hypomorphic FANCA mutations correlate with mild mitochondrial and clinical phenotype in Fanconi anemia. *Haematologica.* 2017 Dec 21. pii: haematol.2017.176131. doi: 10.3324/haematol.2017.176131. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 29269525.
- 7) Da Costa L, O'Donohue MF, van Dooijeweert B, Albrecht K, Unal S, Ramenghi U, Leblanc T, Dianzani I, Tamary H, Bartels M, Gleizes PE, Wlodarski M, MacInnes AW. Molecular approaches to diagnose Diamond-Blackfan anemia: The EuroDBA experience. *Eur J Med Genet.* 2017 Oct 26. pii: S1769-7212(17)30505-0. doi:10.1016/j.ejmg.2017.10.017. [Epub ahead of print] Review. PubMed PMID: 29081386.
- 8) Vlachos A, Osorio DS, Atsidaftos E, Kang J, Lababidi ML, Seiden HS, Gruber D, Glader BE, Onel K, Farrar JE, Bodine DM, Aspesi A, Dianzani I, Ramenghi U, Ellis SR, Lipton JM. Increased Prevalence of Congenital Heart Disease in Children With Diamond Blackfan Anemia Suggests Unrecognized Diamond Blackfan Anemia as a Cause of Congenital Heart Disease in the General Population: A Report of the Diamond Blackfan Anemia Registry. *Circ Genom Precis Med.* 2018 May;11(5):e002044. doi: 10.1161/CIRCGENETICS.117.002044. PubMed PMID: 29748317; PubMed Central PMCID: PMC5951415.
- 9) Faleschini M, Melazzini F, Marconi C, Giangregorio T, Pippucci T, Cigalini E, Pecci A, Bottega R, Ramenghi U, Siitonen T, Seri M, Pastore A, Savoia A, Noris P. ACTN1 mutations lead to a benign form of platelet macrocytosis not always associated with thrombocytopenia. *Br J Haematol.* 2018 Oct;183(2):276-288. doi: 10.1111/bjh.15531. Epub 2018 Oct 23. PubMed PMID: 30351444.
- 10) Garelli E, Quarello P, Giorgio E, Carando A, Menegatti E, Mancini C, Di Gregorio E, Crescenzo N, Palumbo O, Carella M, Dimartino P, Pippucci T, Dianzani I, Ramenghi U, Brusco A. Spontaneous remission in a Diamond-Blackfan anaemia patient due to a revertant uniparental disomy ablating a de novo RPS19 mutation. *Br J Haematol.* 2018 Nov 20. doi: 10.1111/bjh.15688. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 30460677.

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 26 della L. 15/68, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 675/96 del 31 dicembre 1996.

Torino, 30 maggio 2019.

