

CURRICULUM VITAE



INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome e Nome	SEVERINI GIOVANNI MARIA
Qualifica	DIRIGENTE BIOLOGO
Amministrazione	ISTITUTO MATERNO INFANTILE IRCCS BURLO GAROFOLO
Incarico attuale	DIRIGENTE BIOLOGO – S. C. U. CLINICA PEDIATRICA
Numero telefonico dell'ufficio	0403785424
Fax dell'ufficio	0403785210
Indirizzo e-mail	gianmaria.severini@burlo.trieste.it

TITOLI DI STUDIO E PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

- **Titolo di studio**

1988 - Laurea in Scienze Biologiche – Indirizzo biochimico - molecolare.
- **Altri titoli di studio e professionali**

1993 - Diploma di Specializzazione in Laboratorio di Genetica Medica, Università degli Studi di Genova
- **Esperienze professionali (incarichi ricoperti)**
 - ***Consorzio per l'Area di Ricerca Scientifica e Tecnologica di Trieste (1990-1995)***

Attività di ricerca: - Studio di Linkage per individuare il gene responsabile della Cardiomiopatia Dilatativa Familiare. - Studio di Linkage per individuare il gene responsabile della Displasia del Ventricolo Destro. Attività di diagnostica - Utilizzo della Nested Polymerase Chain Reaction per rilevare la presenza di sequenze virali (Coxsackie virus) in biopsie cardiache. - Analisi molecolare per la ricerca di mutazioni del gene della distrofina in pazienti affetti da Cardiomiopatia Dilatativa X-linked.
 - ***HSR-TIGET (Telethon Institute for Gene Therapy), Istituto Scientifico S. Raffaele, Milano (1995-1998).***

Responsabile del gruppo di ricerca "Malattie Metaboliche Lisosomiali"
Attività di ricerca: - Sviluppo di un protocollo di terapia genica per pazienti affetti da Malattia di Gaucher. - Costruzione di un doppio mutante del gene della proinsulina umana e sua trasduzione mediante vettori retrovirali in cellule somatiche per la terapia genica del Diabete Mellito. - Sviluppo di un protocollo di terapia genica per pazienti affetti da Leucodistrofia Metacromatica. - Sviluppo di un protocollo di terapia genica per pazienti affetti da Malattia di Tay-Sachs. Attività di diagnostica: - Tipizzazione molecolare di pazienti affetti da Malattia di Gaucher e correlazione genotipo – fenotipo (1995-1998).
 - ***Centro per la Diagnosi e Cura della Malattia di Gaucher e le Malattie Congenite del Metabolismo, Istituto Materno Infantile Burlo Garofolo – Trieste (1998-2003).***

Attività di Ricerca - Sviluppo di un protocollo di terapia genica per pazienti affetti da Malattia di Gaucher. - Nuovi approcci terapeutici per l'Adrenoleucodistrofia. - Correzione del difetto metabolico nella Glicogenosi tipo 2 con tecniche di trasferimento genico. Attività di

diagnostica - Messa a punto di test genetici diagnostici e correlazione genotipo - fenotipo per le seguenti patologie: Malattia di Gaucher, Glicogenosi tipo 2, Malattia di Niemann-Pick B, Malattia di Anderson-Fabry

- ***S.C. di Neuropsichiatria Infantile, Istituto Materno Infantile Burlo Garofolo – Trieste (2003-2008).***

Attività di Ricerca: - Correzione in vitro del difetto metabolico utilizzando sistemi derivati dalle nanotecnologie (nanotubi e fullereni). Attività di diagnostica: - Sviluppo di un protocollo diagnostico per pazienti affetti da malattie mitocondriali comprendente studi biochimici, genetici ed istologici. - Diagnosi biochimica e molecolare di malattie dovute a deficit di enzimi coinvolti nel processo di glicosilazione delle proteine (CDGs).

- ***S.C. Genetica Medica, Istituto Materno Infantile Burlo Garofolo – Trieste (2008-2009).***

Attività di Ricerca: - Correzione in vitro del difetto metabolico utilizzando sistemi derivati dalle nanotecnologie (nanotubi e fullereni). - Terapia enzimatica sostitutiva per il SNC nella Malattia di Krabbe utilizzando nanoparticelle polimeriche. Attività di diagnostica: - Sviluppo di un protocollo diagnostico per pazienti affetti da malattie mitocondriali comprendente studi biochimici, genetici ed istologici. - Diagnosi di polimorfismi coinvolti in difetti della coagulazione.

- ***Dipartimento di Diagnostica Avanzata, Istituto Materno Infantile Burlo Garofolo – Trieste (2009-2016).***

Attività di Ricerca: - Terapia enzimatica sostitutiva per il SNC nella Malattia di Krabbe utilizzando nanoparticelle polimeriche. - Correzione in vitro del difetto di glicosilazione utilizzando il GDP mannosio veicolato con sistemi derivati dalla nanotecnologie - Utilizzo di nanoparticelle per veicolare farmaci antivirali Attività di diagnostica: - Sviluppo di un protocollo diagnostico per pazienti affetti da cardiomiopatia Ipertrofica - Sviluppo di un protocollo diagnostico per l'analisi del chimerismo in Real Time PCR - Analisi citofluorimetriche per malattie emato-oncologiche - attività nell'ambito dell'aferesi terapeutica con raccolta e stoccaggio delle cellule staminali emopoietiche (biobanking) in stretta sinergia con la SC di Oncoematologia pediatrica e con il Dipartimento interaziendale di Medicina trasfusionale; monitoraggio della mobilitazione delle cellule staminali emopoietiche tramite citofluorimetria.

- ***S.C. Genetica Medica, Istituto Materno Infantile Burlo Garofolo – Trieste (2016-2020).***

Attività di Ricerca: - Chemioterapia intraperitoneale del carcinoma ovarico mediante sistemi nanoparticellari ad elevata affinità per le cellule tumorali. Attività di diagnostica: - Diagnosi genetica tramite tecnologia NGS di malattie cardiache familiari, disturbi dello spettro autistico e febbri periodiche. Diagnosi molecolare di X-fragile. Attività di consulenza pre-test per diagnosi genetiche e citogenetiche in ambito prenatale.

- ***S.C. Clinica Pediatrica, Laboratorio di Pediatria, Istituto Materno Infantile Burlo Garofolo – Trieste (2020-presente)***

Attività di ricerca: Immunologia clinica e sperimentale: Ruolo di disturbi congeniti dell'immunità nelle malattie infiammatorie croniche, reumatologiche e autoimmuni e caratterizzazione funzionale di varianti genetiche associate a patologia

Attività di diagnostica: Immunodeficienze primitive: Pannelli genetici per gruppi di immunodeficienze e malattie autoinfiammatorie; misura dello "score interferonico"; Malattie Infiammatorie dell'Intestino: Pannello genetico per forme ad esordio precoce

Incarico attuale

Incarico professionale di alta specializzazione S.C. Genetica Medica con compiti di sviluppo della diagnostica delle malattie genetiche con particolare riguardo a quelle di interesse cardiologico (classificazione IRCCS C4)

Capacità linguistiche

Lingua	Livello parlato	Livello Scritto
Inglese	buono	buono

Capacità nell'uso delle tecnologie

Ottima conoscenza delle più recenti tecnologie in ambito diagnostico molecolare

Altro (partecipazione a convegni e seminari, pubblicazioni, collaborazione a riviste, ecc., ed ogni altra informazione che il dirigente ritiene di dover pubblicare)

Professore a contratto per l'anno accademico 1998-1999, per il corso di laurea in biotecnologie dell'Università degli Studi di Perugia. Corso: "Terapia Genica" (20 ore) - 2003-2010: Docente presso la Scuola di specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Trieste. Corso: "Terapia Genica" (12 ore); - 2006-2010; 2018-2019: Docente presso la Scuola di specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Trieste. Corso: "Medicina Molecolare" (12 ore). Docente presso la Scuola di specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Trieste. Corso: "Genetica delle Cardiomiopatie" (12 ore) - Collaborazione a progetti di ricerca finalizzata ministeriali (1998, 2003, 2004) - Collaborazione a progetti di ricerca corrente ministeriali (1995, 1998, 2000-2018) – Collaboratore di progetti di ricerca regionale (POR-FESR 2016 e 2018) - Iscrizione Ordine Nazionale dei Biologi (1989). - Iscrizione alla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) (dal 2005) Autore di 55 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionale con Impact Factor

Trieste, 16/10/2023

Dott. Giovanni Maria Severini

- firmato digitalmente -