



Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Nome(i) / Cognome(i) **Alfredo Brusco**
Telefono(i) +39 011 6705926
Fax +39 011 2365926
E-mail alfredo.brusco@unito.it
pec alfredo.brusco@biologo.onb.it
Cittadinanza Italiana
Data di nascita 28 agosto 1968
Sesso M
Codice fiscale BRSLRD68M28A859C

Esperienza professionale

POSIZIONE ATTUALE (dic 2016-ora)

Professore associato Genetica Medica, Università degli Studi di Torino

Da gennaio 2000 - ora

Dirigente Biologo in convenzione presso la Struttura Complessa di Genetica Medica, Azienda Ospedaliera Universitaria "Città della Salute e della Scienza", Torino

Da marzo 2000 a novembre 2016

Ricercatore confermato in Genetica Medica, Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica (ora Dipartimento di Scienze Mediche), Università di Torino

2015-2016

Professore aggregato di Genetica Medica

Da dicembre 1997 a febbraio 2000

Tecnico di laboratorio laureato, Dipartimento di Genetica Biologia e Biochimica, Università di Torino.

Istruzione e formazione

2018

Abilitazione scientifica nazionale a Professore Ordinario, settore scientifico disciplinare 06/A1, MED/03, Genetica Medica.

1997

Dottore di Ricerca in Genetica Umana, Università degli Studi di Torino.

1994

Abilitazione alla professione di "Biologo".

1991

Laurea in Scienze Biologiche, Università degli Studi di Torino, (110/110 lode, dignità di stampa)

Capacità e competenze personali

Madrelingua(e)	ITALIANO					
Altra(e) lingua(e)	INGLESE					
Autovalutazione	Comprensione		Parlato		Scritto	
Livello europeo (*)	Ascolto	Lettura	Ascolto	Lettura	Ascolto	Lettura
Inglese	C1, livello avanzato	C1, livello avanzato	C1, livello avanzato	C1, livello avanzato	C1, livello avanzato	C1, livello avanzato

(*) [Quadro comune europeo di riferimento per le lingue](#)

Principali attività e responsabilità

Attività didattica

Principali corsi, Università di Torino

2005-2012 Scienze Infermieristiche, Genetica Medica

2010-2012 Scienze Infermieristiche Pediatriche, Genetica Medica

2005-2014; 2016-ora Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche, Genetica e Genomica applicate alla patologia umana

2005-oggi Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (Metodi in genetica medica e patogenesi molecolare)

2005-2016; 2019-oggi Scuola di Specializzazione in Psichiatria, genetica medica

2017-oggi Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria infantile, genetica medica

2017-oggi Scuola di Specializzazione in Pediatria

	Laurea in Medicina e Chirurgia, ADE "Impatto della genomica sulla ricerca biomedica e sulla pratica clinica"
2020-oggi	Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche, corso di Medicina Personalizzata
2008-oggi	Docente del Dottorato di ricerca Scienze Biomediche e Oncologia, Università di Torino
Attività diagnostica	come dirigente biologo della Struttura Complessa a direzione Universitaria di Genetica Medica dell'A.O.U. Città della Salute e della Scienza, seguo le analisi NGS nelle malattie del neurosviluppo, atassie ereditarie. Responsabile dell'attività di genetica molecolare presso la stessa struttura con controfirma dei referti.
Attività di ricerca	Ambito di ricerca principale: malattie rare non diagnosticate; genetica delle atassie ereditarie; genetica delle malattie del neurosviluppo; meccanismi patogenetici nelle malattie genetiche; approcci terapeutici nelle malattie genetiche. Da 27 anni dirigo il gruppo di ricerca Medical Genetics and Rare Diseases Research presso il Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università degli Studi di Torino, attualmente formato da 8 persone.
Attività di revisore/editore per riviste internazionali	American Journal of Human Genetics, American Journal of Medical Genetics, Annals of Neurology, BMC Genetics, Clinica Chimica Acta, Clinical Genetics, European European Journal of Medical Genetics, European Journal of Neurology, Journal of Human Genetics, Journal of Medical Genetics, Journal of Neurological Sciences, Human Genetics, Human Mutation, Human Molecular Genetics, GeneReviews, Neuroepidemiology, Neurological Sciences, The cerebellum, Translational Medicine, Associate Editor Frontiers in Genetics
Attività di revisore/editore per progetti di ricerca	Ataxia UK; Fondazione Mariani; AFM (France); European Leukodystrophy Association (France); AFM-SPCS (France), Israeli Ministry of Science, Technology and Space
Affiliazione a società scientifiche	American Society of Human Genetics (full member dal 2002) Società Italiana di Genetica Umana (dal 2008) Società Europea di Genetica Umana (dal 2012)
Capacità e competenze organizzative	<p>Coordinatore del progetto multicentrico Telethon GGP12217 (2013-2016) dal titolo: "Molecular pathology of the SCA28 gene: functional characterization of missense mutations, identification of interacting partners and selection of novel candidates for cerebellar ataxia".</p> <p>Partner del progetto PRIN 2010 (2012-2015). "Atassie ereditarie, uno studio integrato: dall'approccio genomico ai meccanismi patogenetici mediante modelli animali e cellulari."</p> <p>Partner del progetto Telethon 14225 (2015-2017). "Translating molecular pathology into a therapeutic strategy in SCA38, a newly identified form of spinocerebellar ataxia."</p> <p>Responsabile Unità Progetto PRIN 2017-2020 "A multidisciplinary approach to study protocadherin 19: from neuronal function to the "cellular interference" pathogenic mechanism".</p> <p>Responsabile di Unità "Genetica e farmacogenomica", progetto di eccellenza del Dipartimento di Scienze Mediche Università di Torino</p> <p>Per la mia attività di ricerca nel campo delle atassie sono inoltre finanziato da: "Associazione Amici di Valentina", "AISA-Piemonte", Regione Piemonte progetti sanitari finalizzati, National Ataxia Foundation, Progetto Neuroscienze San Paolo 2009-2010.</p> <p>Co-coordinatore progetto NeuroWES, basi genetiche del disturbo dello spettro autistico e disabilità intellettiva in collaborazione con Autism Sequencing Consortium (ASC), Mount Sinai Hospital New York, USA.</p>
Membro di comitati organizzativi	
2012-2017	Coordinatore della Società Italiana di Genetica Umana regione Piemonte e Valle D'Aosta
2019	Comitato Scientifico XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
2018	Scientific Program Committee member European Human Genetics Conference 2018
2016	Comitato scientifico XIX Congresso Nazionale della Società di Genetica Umana (SIGU)
2008	Organizzatore "1° Forum Internazionale delle Associazioni A-T (Malattie rare-Atassia Telangiectasia)
Brevetti	
102016000104631, depositato il 18/10/2016	Genetic test for diagnosing SCA1, 2, 3, 6, and 7

102017000121288 depositato il
25/10/2017

Terapia mediata da RNA di interferenza per malattie neurodegenerative

Pubblicazioni scientifiche

Codice ORCID

Citazioni totali

H index

Autore di 153 pubblicazioni scientifiche internazionali peer-reviewed (22/06/2020)

<http://orcid.org/0000-0002-8318-7231>

3479 (Scopus)

33

Pubblicazioni scientifiche degli ultimi 3
anni

Schmidt JM, Zhang R, Braun D, Yilmaz Ö, Japp A, Lopes FM, Pleschka M, Hilger AC, Schneider S, Newman WG, Beaman G, Nordenskjöld A, Ebert A-K, Promm M, Roesch WH, Stein R, Hirsch K, Schäfer F-M, Schmiedeke E, Boemers TM, Lacher M, Kluth D, Gosemann J-H, Anderberg M, Barker G, Holmdahl G, Lackgren G, Keene D, Cervellione RM, Giorgio E, Di Grazia M, Feitz W, Marcelis CLM, Van Rooij IALM, Boekenkamp A, Beckers GMA, Keegan C, Sharma A, Dakal TC, Wittler L, Grote P, Zwink N, Jenetzky E, Brusco A, Thiele H, Ludwig M, Schweizer UEM, Woolf AS, Odermatt B, Reutter HM. SLC20A1 is involved in urinary tract and urorectal development. *Frontiers Cell and Developmental Biology*, in press 2020

Quarello P, Garelli E, Carando A, Cillario R, Brusco A, Giorgio E, Ferrante D, Corti P, Zecca M, Luciani M, Pierri F, Putti MC, Cantarini ME, Farruggia P, Barone A, Cesaro S, Russo G, Fagioli F, Dianzani I, Ramenghi U on behalf of the AIEOP working group on Diamond Blackfan Anaemia. A 20-year long experience of the Diamond-Blackfan Anaemia Italian Registry: RPS and RPL genes, different faces of the same disease? *Br J Haematol* 2020, in press.

Satterstrom FK, Kosmicki JA, Wang J, Breen MS, De Rubeis S, An J-Y, Peng M, Collins R, Grove J, Klei L, Stevens C, Reichert J, Mulhern MS, Artomov M, Gerges S, Sheppard B, Xu X, Bhaduri A, Norman U, Brand H, Schwartz G, Nguyen R, Guerrero EE, Dias C, Aleksic B, Anney R, Barbosa M, Bishop S, Brusco A, Bybjerg-Grauholm J, Carracedo A, Chan MCY, Chiocchetti AG, Chung BHY, Coon H, Cuccaro ML, Currò A, Dalla Bernardina B, Doan R, Domenici E, Dong S, Fallerini C, Fernández-Prieto M, Ferrero GB, Freitag CM, Fromer M, Gargus JJ, Geschwind D, Giorgio E, González-Peñas J, Guter S, Halpern D, Hansen-Kiss E, He X, Herman GE, Hertz-Picciotto I, Hougaard DM, Hultman CM, Ionita-Laza I, Jacob S, Jamison J, Jugessur A, Kaartinen M, Knudsen GP, Kolevzon A, Kushima I, Lee SL, Lehtimäki T, Lim ET, Lintas C, Lipkin WI, Lopergolo D, Lopes F, Ludena Y, Maciel P, Magnus P, Mahjani B, Maltman N, Manoach DS, Meiri G, Menashe I, Miller J, Minshew N, de Souza EMM, Moreira D, Morrow EM, Mors O, Mortensen PB, Mosconi M, Muglia P, Neale B, Nordentoft M, Ozaki N, Palotie A, Parellada M, Passos-Bueno MR, Pericak-Vance M, Persico A, Pessah I, Puura K, Reichenberg A, Renieri A, Riberi E, Robinson EB, Samocha KE, Sandin S, Santangelo SL, Schellenberg G, Scherer SW, Schlitt S, Schmidt R, Schmitt L, Silva IMW, Singh T, Siper PM, Smith M, Soares G, Stoltenberg C, Suren P, Susser E, Sweeney J, Szatmari P, Tang L, Tassone F, Teufel K, Trabetti E, del Pilar Trelles M, Walsh C, Weiss LA, Werge T, Werling D, Wigdor EM, Wilkinson E, Willsey JA, Yu T, Yu MHC, Yuen R, Zach E, iPSYCH consortium, Betancur C, Cook EH, Gallagher L, Gill M, Lehner M, Senthil G, Sutcliffe JS, Thurm A, Zwick ME, Børglum AD, State MW, Cicek AE, Talkowski ME, Cutler DJ, Devlin B, Sanders SJ, Roeder K, Buxbaum JD, Daly MJ. Large-scale exome sequencing study implicates both developmental and functional changes in the neurobiology of autism. *Cell* in press 2020

Cardenas-de-la-Parra A, Martin-Brevet S, Moreau C, Rodriguez-Herreros B, Fonov VS, Maillard AM, Zürcherf NR, 16p11.2 European Consortium (Brusco A), Hadjikhani N, Beckmann JS, Reymond A, Draganski B, Jacquemont S, Collins DL. Developmental trajectories of neuroanatomical alterations associated with the 16p11.2 Copy Number Variations. *Neuroimage* 2019, 203, 115165, 1-7

Giannuzzi G, Schmidt PJ, Porcu E, Willemin G, Munson KM, Nuttle X, Earl R, Chrast J, Hoekzema K, Risso D, Mannik K, De Nittis P, Baratz ED, 16p11.2 Consortium (Alfredo Brusco), Herault Y, Gao X, Philpott CC, Bernier RA, Kutalik Z, Fleming MD, Eichler EE, Reymond A. The Human-Specific BOLA2 Duplication Modifies Iron Homeostasis and Anemia Predisposition in Chromosome 16p11.2 Autism Individuals. *The American Journal of Human Genetics* 105, 947–958, November 7, 2019.

Doan RN, Lim ET, De Rubeis S, Betancur C, Cutler DJ, Chiocchetti AG, Overman LM, Soucy A, Goetze S; Autism Sequencing Consortium (Brusco A), Freitag CM, Daly MJ, Walsh CA, Buxbaum JD, Yu TW. Recessive gene disruptions in autism spectrum disorder. *Nat Genet.* 2019 Jul;51(7):1092-1098. doi: 10.1038/s41588-019-0433-8.

Squadrone S, Brizio P, Abete MC, Brusco A. Trace elements profile in the blood of Huntington' disease patients. *J Trace Elem Med Biol.* 2019 Sep 16;57:18-20. doi: 10.1016/j.jtemb.2019.09.006

Giorgio E, Garelli E, Carando A, Bellora S, Rubino E, Quarello P, Sirchia F, Marrama F, Gallone S, Grosso E, Pasini B, Massa R, Brussino A, Brusco A. Design of a Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification assay for SLC20A2: identification of two novel deletions in Primary Familial Brain Calcification. *Journal of Human Genetics* 2019, Nov;64(11):1083-1090. doi: 10.1038/s10038-019-0668-3.

Coutelier M, Hammer MB, Stevanin G, Monin ML, Davoine CS, Mochel F, Labauge P, Ewenczyk C, Ding J, Gibbs JR, Hannequin D, Melki J, Toutain A, Laugel V, Forlani S, Charles P, Broussolle E, Thobois S, Afenjar A, Anheim M, Calvas P, Castelnovo G, de Broucker T, Vidailhet M, Moulignier A, Ghnassia RT, Tallaksen C, Mignot C, Goizet C, Le Ber I, Ollagnon-Roman E, Pouget J, Brice A, Singleton A, Durr A; Spastic Paraplegia and Ataxia Network (A.Brusco within the network). Efficacy of Exome-Targeted Capture Sequencing to Detect Mutations in Known Cerebellar Ataxia Genes. *JAMA Neurol.* 2018 May 1;75(5):591-599. doi: 10.1001/jamaneurol.2017.5121.

Brusco A, Di Gregorio E, Borroni B. Spinocerebellar Ataxia Type 38. *Genereview* 2019

Gironi LC, Colombo E, Brusco A, Grosso E, Naretto VG, Guala A, Di Gregorio E, Zonta A, Zottarelli F, Pasini B, Savoia P. Congenital sensorineural hearing loss and inborn pigmentary disorders: first report of multilocus syndrome in piebaldism. *Medicina* 2019, 55, 345:1-10; doi:10.3390/medicina55070345

Salpietro V*, Dixon CL*, Guo H*, Bello OD, Heimer GH, Burglen L, Valence S, Torti E, Cho M, Hacke M, Rankin J, Tariq H, Efthymiou S, Colin E, Procaccio V, Striano P, Mankad K, Lieb A, Chen A, Pisani L, Bettencourt C, Manniko R, Manole A, Brusco A, Ferrero GB, Moron JA, Van Haeringen A, Ruivenkamp C, Nava C, Heron D, Zara F, Minetti C, Skabar A, Fabretto A, 100,000 Genome Project, Deciphering Developmental Disorders Study, SYNAPS Study Group, Raspall-Chaure M, Chez M, Tsai A, Fassi E, Shinawi M, Costantino J, De Zorzi R, Fortuna S, Keren B, Bonneau D, Choi M, Benzeev B, Clayton-Smith J, Macaya A, Rothman JE, Eichler E, Kullmann DM, Houlden H. AMPA receptor GluA2 subunit defects are a pivotal cause of neurodevelopmental disorders. *Nature Communication* 2019 Jul 12;10(1):3094: 1-16

Giorgio E, Lorenzati M, Rivetti di Val Cervo P, Brussino A, Cernigoj M, Della Sala E, Bartoletti Stella A, Ferrero M, Caiazzo M, Capellari S, Cortelli P, Conti L, Cattaneo E, Buffo A, Brusco A. Therapeutic application of allele-specific silencing by siRNA for gene duplication disorders: a proof-of-principle in Autosomal Dominant LeukoDystrophy (ADLD). *Brain* 2019 Jul 1;142(7):1905-1920

Carli D*, Giorgio E*, Pantaleoni F, Bruxelles A, Barresi S, Riberi E, Licciardi F, Gazzin A, Baldassarre G, Pizzi S, Niceta M, Radio FC, Molinatto C, Montin D, Calvo PL, Ciolfi A, Fleischer N, Ferrero GB*, Brusco A*, Tartaglia M*. NBAS pathogenic variants: defining the associated clinical and facial phenotype and genotype-phenotype correlations. *Human Mutation* 2019, 40:721–728. *shared co-authors; Brusco corresponding author

Manes M, Alberici A, Di Gregorio E, Boccone L, Premi E, Mitro N, Pasolini MP, Pani C, Paghera B, Orsi L, Costanzi C, Ferrero M, Tempia F, Caruso D, Padovani A, Brusco A, Borroni B. Long-term efficacy of Docosahexaenoic acid (DHA) for Spinocerebellar Ataxia 38 (SCA38) treatment: an open label extension study. *Parkinsonism Relat Disord.* 2019 Jun;63:191-194

Richter U, Ng KY, Suomi F, Marttinen P, Turunen T, Jackson C, Suomalainen A, Vihinen H, Jokitalo E, Nyman TA, Isokallio MA, Stewart JB, Mancini C, Brusco A, Seneca S, Lombès A, Taylor RW, Battersby BJ. Mitochondrial stress response triggered by defects in protein synthesis quality control. *Life Science Alliance* 2019, vol 2 | no 1 | e201800219, 1-17

Mancini C#, Zonta A#, Botta G, Breda Klobus A, Valbonesi S, Pasini B, Giorgio E, Viora E, Brusco A, Brussino A. A fetal case of microphthalmia and limb anomalies with abnormal neuronal migration associated with SMOC1 biallelic variants. *Eur J Med Genet* 2019 62(11): 103578:1-6. # Shared first name. Brusco corresponding author

Kurtas NE, Xumerle L, Leonardelli L, Delledonne M, Brusco A, Chrzanowska K, Schinzel A, Larizza D, Gueneri S, Natacci F, Bonaglia MC, Reho P, Manolagos E, Mattina T, Soli F, Provenzano A, Al-Rikabi AH, Errichiello E, Nazaryan-Petersen L, Giglio S, Tommerup N, Liehr T, Zuffardi O. Small supernumerary marker chromosomes: A legacy of trisomy rescue? *Human Mutation* 2019 Feb;40(2):193-200

Giorgio E#, Sirchia F#, Bosco M, Sobreira NLM, Baylor-Hopkins Center for Mendelian Genomics, Grosso E, Brussino A, Brusco A. A novel case of Greenberg dysplasia and genotype-phenotype correlation analysis for LBR pathogenic variants: an instructive example of one gene-multiple phenotypes. *American Journal of Medical Genetics part A*, 2019, 179A:306–311. # Shared first name

Nethisinghe S, Lim WN, Ging H, Zeitlberger AM, Abeti R, Pemble S, Sweeney MG, Labrum RW, Cervera C, Houlden H, Rosser E, Limousin P, Kennedy A, Lunn M, Bhatia KP, Wood NW, Hardy J, Polke JM, Veneziano L, Brusco A, Davis MB, Giunti P. Complexity of the genetics and clinical presentation of spinocerebellar ataxia 17. *Frontiers in Cellular Neuroscience* 2018, 12, article 429, 1-10

Garelli E#, Quarello E#, 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. *British Journal of Haematology*, 2019,185,940–1007. # Shared first name

Nmezi B#, Giorgio E#, Raininko R, Lehman A, Spielmann M, Koenig MK, Adejumo R, Knight M, Gavrilova R, Alturkustani M, Sharma M, Hammond R, Gahl WA, Toro C, Brusco A#, Padiath QS#. Genomic deletions upstream of lamin B1 lead to atypical autosomal dominant leukodystrophy. *Neurol Genet* 2019;5:e305,1-6. #Co-authorship

Mancini C#, Hoxha E#, Iommarini L, Brussino A, Richter U, Montarolo F, Cagnoli C, Parolisi R, Gondor Morosini DI, Nicolò V, Maltecca F, Muratori L, Ronchi G, Geuna S, Arnaboldi F, Donetti E, Giorgio E, Cavalieri S, Di Gregorio E, Pozzi E, Ferrero M, Riberi E, Casari G, Altruda F, Turco E, Gasparre G, Battersby BJ, Porcelli AM, Brusco A, Tempia F. The Spinocerebellar Ataxia type 28 (SCA28) knockin mouse model (Afg3l2Met665Arg) discloses a late onset phenotype associated with mitochondrial alterations and proteotoxicity. *Neurobiology of Disease* 2018, 30;124:14-28. # Shared first and last names

Giorgio E and Brusco A. Strategie molecolari per la correzione di anomalie cromosomiche. *Prospettive in Pediatria* 48, 191:230-241

Rubino E, Mancini C, Ferrero P, Ferrone M, Bianca S, Boschi S, Zucca M, Orsi L, Gentile S, Pinessi L, Govone F, Vacca A, Gai A, Brusco A, Rainero I. Analysis of ATXN2 intermediate repeat expansions in Italian patients with Frontotemporal Dementia. *Neurobiology of aging* 2019, 73 231e7-231e9

Mancini C, Giorgio E, Rubegni A, Pradotto L, Bagnoli S, Rubino E, Prontera P, Cavalieri S, Di Gregorio E, Ferrero M, Pozzi E, Riberi E, Ferrero P, Nigro P, Mauro A, Zibetti M, Tessa A, Barghigiani M, Antenora A, Sirchia F, Piacentini S, Silvestri G, De Michele G, Filla A, Orsi L, Santorelli FM, Brusco A. Prevalence and phenotype of the c.1529C>T SPG7 variant in adult-onset cerebellar ataxia in Italy. *Eur J Neurology* 2019 Jan;26(1):80-86

Martin-Brevet S, Rodríguez-Herreros B, Nielsen JA, Moreau C, Modenato C, Maillard AM, Pain A, Richetin S, Jønh AE, Qureshi AY, Zürcher NR, Conus P; 16p11.2 European Consortium (Brusco A); Simons Variation in Individuals Project (VIP) Consortium, Chung WK, Sherr EH, Spiro JE, Kherif F, Beckmann JS, Hadjikhani N, Reymond A, Buckner RL, Draganski B, Jacquemont S. Quantifying the Effects of 16p11.2 Copy Number Variants on Brain Structure: A Multisite Genetic-First Study. *Biol Psychiatry*. 2018 Aug 15;84(4):253-264

Squadrone S, Brizio P, Mancini C, Abete MC, Brusco A. Altered homeostasis of trace elements in the blood of SCA2 patients. *Journal of Trace Elements in Medicine and Biology*, 2018, 47:111–114

Ho B, Greenlaw K, Al Tuwaijri A, Moussette S, Martinez F, Giorgio E, Brusco A, Ferrero GB, Linhares ND, Valadares E, Svartman M, Kalscheuer VM, Criado GR, Laprise C, Greenwood CMT, Naumova AK. X chromosome dosage and presence of SRY shape sex-specific differences in DNA methylation at an autosomal region in human cells. *Biology of Sex Differences*, 2018 Feb 20;9(1):10-19. doi: 10.1186/s13293-018-0169-7

Licciardi F, Giorgio E, Ciolfi A, Pizzi S, Mussa A, Meazza R, Tartaglia M, Brusco A, Pende A, Ferrero GB. Functional evaluation of Natural Killer cell cytotoxic activity in NFKB2-mutated patients. *Immunology Letters* 194:40-43, 2018

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196

Firma Alfredo Brusco

Torino, 22/06/2020