



Curriculum Vitae Europass

Informazioni personali

Nome(i) / Cognome(i)

Alfredo Brusco

E-mail

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 Ospedaliero 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"; iscrizione Albo EA_018648.

1991

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

Capacità e competenze personali

Madrelingua(e)

Altra(e) lingua(e)

Autovalutazione

Livello europeo (*)

Comprensione		Parlato		Scritto	
Ascolto	Lettura	Ascolto	Lettura	Ascolto	Lettura

(*) [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-oggi

Laurea magistrale in Biotecnologie Mediche, Genetica e Genomica applicate alla patologia umana

2021-oggi

Laurea magistrale in Biotechnology in Neurosciences, Medical Genetics

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

2019-2021

Commissione Valutazione Carriere Studenti e Riconoscimento Titoli Esteri

2021-oggi

Presidente Commissione carriere CdLM Biotecnologie Mediche, Università di Torino

Attività diagnostica	<p>Dirigente biologo della Struttura Complessa a direzione Universitaria di Genetica Medica dell'A.O.U. Città della Salute e della Scienza,</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Esecuzione e refertazione di analisi molecolari per la diagnosi di malattie geniche con particolare riferimento alle malattie neurologiche, neuro-muscolari e difetti del neurosviluppo; ➤ Validazione di tecnologie di sequenziamento del DNA di nuova generazione (Next Generation Sequencing) con particolare riferimento al cosiddetto esoma "clinico" (geni noti causa di malattia) in pazienti selezionati ➤ Supervisione dell'attività diagnostica per le malattie causate da espansione di ripetizioni instabili e da micro-delezione / micro-duplicazione con tecniche array-CGH e real-time PCR ➤ Sviluppo e validazione di nuovi test genetici.
Attività di ricerca	<p>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.</p> <p>Da 29 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 10 persone.</p>
Attività di revisore/editore per riviste internazionali	<p>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</p>
Attività di revisore/editore per progetti di ricerca	<p>Ataxia UK; Fondazione Mariani; AFM (France); European Leukodystrophy Association (France); AFM-SPCS (France), Israeli Ministry of Science, Technology and Space</p>
Affiliazione a società scientifiche	<p>American Society of Human Genetics (full member dal 2002)</p> <p>Società Italiana di Genetica Umana (dal 2008)</p> <p>Società Europea di Genetica Umana (dal 2012)</p>
Capacità e competenze organizzative	<p>Coordinatore del progetto multicentrico "Multiomic strategies to implement the diagnostic workflow of rare diseases". Ministero della Salute, PNRR-MR1-2022-12376067.</p> <p>Partner del progetto PRIN 2020 (2021-2023). "Unveiling the hidden side of NEUROdevelopmental Disorder Genetics (NEUDIG): a multidisciplinary pathway to new molecular diagnoses by integrating genomic, transcriptomic, and functional analyses."</p> <p>Coordinatore Unità di Genetica e Farmacogenomica del Progetto di Eccellenza, Dipartimento Scienze Mediche Università di Torino.</p> <p>Coordinatore del progetto multicentrico "Un network multidisciplinare per lo studio delle basi genetiche e neurobiologiche dei disturbi dello spettro autistico." Cassa di Risparmio di Torino, 2021-2022.</p> <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>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, Associazione TANGO2 (2022-23), Associazione Nonsolo15 ONLUS (2022-23).</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.
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)
Membro comitati scientifici	Associazione Nazionale Atassia Telangiectasia; Associazione Non solo 15 ONLUS; Ataxia Global Initiative (AGI).
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	Autore di 201 pubblicazioni scientifiche internazionali peer-reviewed (20/05/2022)
Codice ORCID	http://orcid.org/0000-0002-8318-7231
Citazioni totali	Scopus# 56206861200: citations 5347
H index	37
Elenco pubblicazioni scientifiche	Al sito http://orcid.org/0000-0002-8318-7231
Firma	Alfredo Brusco

IL SOTTOSCRITTO, A CONOSCENZA DI QUANTO PRESCRITTO DALL'ART. 76 DEL D.P.R. 28 DICEMBRE 2000 N. 445, SULLA RESPONSABILITÀ PENALE CUI PUÒ ANDARE INCONTRO IN CASO DI FALSITÀ IN ATTI E DI DICHIARAZIONI MENDACI, NONCHÉ DI QUANTO PRESCRITTO DALL'ART. 75 DEL D.P.R. 28 DICEMBRE 2000 N. 445, SULLA DECADENZA DAI BENEFICI EVENTUALMENTE CONSEGUENTI AL PROVVEDIMENTO EMANATO SULLA BASE DI DICHIARAZIONI NON VERITIERE, AI SENSI E PER GLI EFFETTI DEL CITATO D.P.R. N. 445/2000 E SOTTO LA PROPRIA PERSONALE RESPONSABILITÀ DICHIARA CHE TUTTE LE INFORMAZIONI CONTENUTE NEL PROPRIO CURRICULUM VITAE SONO VERITIERE