

## **CURRICULUM VITAE di Cecilia Gelfi**

### **Posizione attuale**

Professore associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica presso la Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi di Milano

2014: Conseguita abilitazione scientifica nazionale alle funzioni di Professore di I Fascia nel settore concorsuale 05/E1.

### **Esperienza Scientifica e di coordinamento**

Dal 2012 ad oggi: membro del Consiglio di Amministrazione della Fondazione Toscana Gabriele Monasterio per la ricerca medica e di sanità pubblica, con sede a Pisa

Dal 2009 al 2012: Coordinatore della Rete Nazionale per lo studio del Proteoma Umano

Dal 2009 ad oggi: nomina nel Consiglio Scientifico del Dipartimento di Scienze della Vita del Consiglio Nazionale delle Ricerche

Dal 2008 ad oggi: nomina nell'albo esperti MIUR

Dal 2007 ad oggi: Docente nella Scuola di Dottorato di Medicina Molecolare dell'Università degli Studi di Milano

Dal 2006 ad oggi: Professore associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica presso l'Università degli Studi di Milano

Dal 2001 al 2006: Tecnologo di II livello presso CNR-IBFM Segrate

Dal 2006 al 2009: Vicepresidente dell'Italian Proteomic Association

Dal 2005 ad oggi: capo commessa, presso il Dipartimento di Medicina del CNR, commessa Genomica e Proteomica Clinica Funzionale.

Dal 1998 al 2003: Capo reparto del gruppo Biotecnologie presso CNR –ITBA

1990: Collaboratore Professionale degli enti di Ricerca presso CNR, Istituto di tecnologie Biomediche Avanzate, Milano

### **Istruzione e formazione**

1989: Specializzazione in Scienze Morfologiche Chimiche e Biologiche, Milano

Dal 1982 al 1989: Formazione professionale nel settore Biologico-Medico nell'ambito del progetto finalizzato Medicina preventiva, Clinica medica II, Facoltà di Medicina, Università degli Studi di Milano

1981: Abilitazione all'esercizio della professione di farmacista, conseguita presso l'Università degli Studi di Milano

1980: Laurea in Chimica e Tecnologie Farmaceutiche, Facoltà di Farmacia, Università degli Studi di Milano

### **Linee di ricerca**

Dal 1990 al 2000: ha partecipato attivamente allo sviluppo dell'isoelettrofocalizzazione in gradienti di pH immobilizzati, alla base delle separazioni bidimensionali utilizzate in proteomica. Ha sviluppato una nuova teoria termica per predire con accuratezza la temperatura reale in un capillare durante una corsa

elettroforetica . Questo ha permesso di introdurre una nuova tecnica di analisi di mutazioni puntiformi per lo screening di malattie genetiche utilizzando l'elettroforesi capillare.

Ha inoltre partecipato attivamente al miglioramento delle tecniche separative per DNA screening per la diagnosi di difetti genetici.

Dal 2000: è iniziata un'intensa collaborazione nell'ambito della Fisiologia muscolare con Docenti di Fisiologia Umana della Facoltà di Medicina dell'Università degli Studi di Milano con lo scopo di applicare l'expertise maturata nell'ambito delle scienze separative all'analisi del proteoma del muscolo umano come punto di riferimento per la ricerca di biomarcatori coinvolti in patologie non solo di origine muscolare.

Dal 2000 ad oggi sono stati sviluppati i seguenti temi:

- definizione delle proteine espresse nel muscolo scheletrico umano e costruzione della relativa mappa di riferimento;
- studi comparativi di proteomi muscolari di soggetti appartenenti a differenti gruppi etnici al fine di identificare i determinanti molecolari di adattamento all'ipossia cronica;
- studi comparativi su soggetti esposti ad ipossia di medio e lungo periodo al fine di identificare biomarcatori utili per la diagnostica oncologica;
- studio della variazione del proteoma muscolare in seguito all'invecchiamento;
- studi delle variazioni del proteoma muscolare in un modello umano di microgravità (bed rest);
- studi comparativi su soggetti affetti da distrofie muscolari di varia natura miranti ad identificare i meccanismi molecolari sottesi alle diverse patologie muscolari;
- studi del proteoma del muscolo scheletrico in pazienti affetti da patologie neurodegenerative;
- studi del proteoma della cellula epiteliale in pazienti affetti da malattie infiammatorie croniche intestinali miranti all'identificazione di marcatori diagnostici;
- studio del proteoma differenziale in un modello di ipertensione arteriosa;
- sviluppo di metodologie ad uso clinico per il monitoraggio di farmaci;
- sviluppo di protocolli di profili serologici ad uso clinico diagnostico per la diagnosi di carcinoma pancreatico e prostatico;
- sviluppo di metodologie MALDI imaging ad per il monitoraggio di nano particelle;
- sviluppo di metodologie per l'analisi diretta tramite HPTLC- MALDI per il riconoscimento e la quantizzazione gangliosidi e globosidi in estratti muscolari scheletrici e cardiaci;
- sviluppo di metodologie per il monitoraggio della neuroserpina in fluidi biologici (liquor e sieri) per il monitoraggio e follow-up di pazienti affetti da demenza senile.

### **Finanziamenti**

*Ministero della salute GR-2010-2317029 (2012-2015): Integrated "OMIC" Approach To Explore Molecular Pathogenesis And Clinical Heterogeneity In Facioscapulo- Humeral Muscular Dystrophy*

Ruolo: unità operativa per lo studio del proteoma differenziale.

*Progetto Regione Lombardia Dote Ricerca Applicata (2012-2013) in convenzione tra Università degli studi di Milano e la società GIULIANI SpA*

Ruolo: coordinatore

*Istituto Italiano di Tecnologia (IIT) Project Seed (2010-2013): "Isoelectric focusing chip-array for protein profiling of biological samples with MALDI detection"*

Ruolo ricoperto: unità operativa per la definizione di protocolli di MALDI profiling di sieri e tessuti muscolari.

*Banca SanPaolo di Torino, Programma Neuroscienze(2010-2012): "Moving again! New approaches arising from molecular neuroscience for the treatment of movement impairment "*

Ruolo ricoperto: coordinatore dell'unità operativa dell'Università degli Studi di Milano.

*Contratto Sigma Tau 2010: Analisi di proteomica differenziale*

Ruolo : Analisi proteomiche differenziali di tessuti oncologici prima e dopo trattamento farmacologico.

*UE VII programma quadro: BIO- NMD (2009-2012): Identifying and validating pre-clinical biomarkers for diagnostics and therapeutics of Neuromuscular Disorders.*

Ruolo ricoperto: capo unità operativa dell'Università degli Studi di Milano.

*Progetto TELETHON GGP11082 (2010-2012): "Toward a mitochondrial therapy of collagen VI muscular dystrophies"*

Ruolo ricoperto: responsabile Unità operativa per lo studio del proteoma.

*Progetto Telethon multicentrico GGP04113 (2008-2010): "Toward a mitochondrial therapy of collagen VI muscular dystrophies"*

Ruolo ricoperto: responsabile Unità operativa per lo studio del proteoma.

*FIRB Rete Nazionale 2007 FIRB RBR N07BMCT (2007-2012): Rete Nazionale per lo studio della Proteomica Umana (Italian Human ProteomeNet)*

Ruolo ricoperto: coordinatore e Capo Nodo della rete nazionale per lo studio del proteoma umano

*WADA-World Antidoping Agency (2007-2009) WAD/06/021: Molecular signatures of IGF-1 gene doping after AAV-mediated gene transfer in animal models.*

Ruolo ricoperto: unità operativa per lo studio del proteoma differenziale

*ASI 1/007/06/0ASI Osteoporosi ed Atrofia Muscolare (OSMA) (2006-2009): Muscular atrophy investigated by proteomic approach.*

Ruolo: Unità operativa per lo studio dell'espressione proteica muscolare

*ESA (2006-2008) BBR 2-2 : Vibration exercise in space – Optimization of muscle training Bed rest study*

Ruolo: collaboratore esterno per lo studio del proteoma muscolare differenziale

*Ministero della salute (2005-2006): Doping genetico e tessuto muscolare. Ricerca di indicatori o marker tissutali e/o serici per evidenziare interventi genetici sul tessuto muscolare.*

Ruolo: Unità operativa per lo studio del proteoma differenziale

*Telethon GGP02271 (2004-2005):* Pathophysiology of Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy: transcription from the 4q35 locus, gene expression profiling and proteome analysis in muscles derived from normal and FHSD patients

Ruolo ricoperto: Unità operative per lo studio dell'espressione proteica differenziale

*Cariplo 2002.2267 (2004-2005):* Studio proteomico del muscolo scheletrico nell'uomo: regolazione della contrattilità e del metabolismo nell'età evolutiva ed in alcune miopatie

Ruolo: capo progetto

*ASI 1/R/295/02 (2004):* Deterioration of human skeletal muscle in microgravity: structural, contractile, energetic and proteomic features

Ruolo : Unità operative per lo studio del proteoma differenziale in modello animale

*Firb RBAU01JS5C (2003-2005):* Nuove materie prime da semi di leguminose per la preparazione di alimenti funzionali per soggetti ipercolestemici.

Ruolo: unità operativa per la caratterizzazione delle materie prime.

### **Pubblicazioni scientifiche**

Numero di pubblicazioni: 216

h-index (al 2015): 37

### **Contributi all'attività Editoriale**

E' referee per le seguenti riviste internazionali: J. of Chromatography, Electrophoresis, Clinical Chemistry, Proteomics, Journal of Proteome Research, Plos ONE, Muscle and Nerve ed è membro dell'editorial board del Journal of Proteomics.

## Produzione scientifica dell'ultimo quinquennio.

2015

Di Blasi C, Sansanelli S, Ruggieri A, Moriggi M, Vasso M, D'Adamo AP, Blasevich F, Zanotti S, Paolini C, Protasi F, Tezzon F, Gelfi C, Morandi L, Pessia M, Mora M. (2015). A CASQ1 founder mutation in three Italian families with protein aggregate myopathy and hyperCKaemia. *J MED GENET.* Sep;52(9):617-26. doi: 10.1136/jmedgenet-2014-102882.

Leone R, Giussani P, De Palma S, Fania C, Capitanio D, Vasso M, Brioschi L, Riboni L, Viani P, Gelfi C. (2015). Proteomic analysis of human glioblastoma cell lines differently resistant to a nitric oxide releasing agent. *MOL BIOSYST.* Jun;11(6):1612-21. doi: 10.1039/c4mb00725e.

Levett DZ, Viganò A, Capitanio D, Vasso M, De Palma S, Moriggi M, Martin DS, Murray AJ, Cerretelli P, Grocott MP, Gelfi C. (2015). Changes in muscle proteomics in the course of the Caudwell Research Expedition to Mt. Everest. *Proteomics.* Jan;15(1):160-71. doi: 10.1002/pmic.201400306.

Fania C, Sogno I, Vasso M, Torretta E, Leone R, Bruno A, Consonni P, Albini A, Gelfi C. (2015). A PSA-guided approach for a better diagnosis of prostatic adenocarcinoma based on MALDI profiling and peptide identification. *Clin Chim Acta.* Jan 15;439:42-9. doi: 10.1016/j.cca.2014.10.003.

2014

De Palma S, Capitanio D, Vasso M, Braghetta P, Scotton C, Bonaldo P, Lochmüller H, Muntoni F, Ferlini A, Gelfi C. (2014). Muscle proteomics reveals novel insights into the pathophysiological mechanisms of collagen VI myopathies. *J PROTEOME RES.* Nov 7;13(11):5022-30. doi: 10.1021/pr500675e.

Salanova M, Gelfi C, Moriggi M, Vasso M, Viganò A, Minafra L, Bonifacio G, Schiffli G, Gutschmann M, Felsenberg D, Cerretelli P, Blottner D. (2014). Disuse deterioration of human skeletal muscle challenged by resistive exercise superimposed with vibration: evidence from structural and proteomic analysis. *FASEB J.* Nov;28(11):4748-63. doi: 10.1096/fj.14-252825.

Zuccotti P, Colombrita C, Moncini S, Barbieri A, Lunghi M, Gelfi C, De Palma S, Nicolin A, Ratti A, Venturin M, Riva P. (2014). hnRNPA2/B1 and nELAV proteins bind to a specific U-rich element in CDK5R1 3'-UTR and oppositely regulate its expression. *BIOCHIM BIOPHYS ACTA.* Jun;1839(6):506-16. doi: 10.1016/j.bbagr.2014.04.018.

Bravatà V, Minafra L, Callari G, Gelfi C, Edoardo Grimaldi LM. (2014). Analysis of thiamine transporter genes in sporadic beriberi. *Nutrition.* Apr;30(4):485-8. doi: 10.1016/j.nut.2013.10.008.

Bergante S, Torretta E, Creo P, Sessarego N, Papini N, Piccoli M, Fania C, Cirillo F, Conforti E, Ghiroldi A, Tringali C, Venerando B, Ibatci A, Gelfi C, Tettamanti G, Anastasia L. (2014). Gangliosides as a potential new class of stem cell markers: the case of GD1a in human bone marrow mesenchymal stem cells. *J LIPID RES.* Mar;55(3):549-60. doi: 10.1194/jlr.M046672.

Torretta E, Vasso M, Fania C, Capitanio D, Bergante S, Piccoli M, Tettamanti G, Anastasia L, Gelfi C. (2014). Application of direct HPTLC-MALDI for the qualitative and quantitative profiling of neutral and acidic glycosphingolipids: the case of NEU3 overexpressing C2C12 murine myoblasts. *ELECTROPHORESIS.* May;35(9):1319-28. doi: 10.1002/elps.201300474.

2013

Palorini R, Cammarata FP, Balestrieri C, Monestiroli A, Vasso M, Gelfi C, Alberghina L, Chiaradonna F. (2013). Glucose starvation induces cell death in K-ras-transformed cells by interfering with the hexosamine biosynthesis pathway and activating the unfolded protein response. *CELL DEATH DIS.* Jul 18;4:e732. doi: 10.1038/cddis.2013.257.

Urbani A, De Canio M, Palmieri F, Sechi S, Bini L, Castagnola M, Fasano M, Modesti A, Roncada P, Timperio AM, Bonizzi L, Brunori M, Cutruzzolà F, De Pinto V, Di Ilio C, Federici G, Folli F, Foti S, Gelfi C, Lauro D, Lucacchini A, Magni F, Messina I, Pandolfi PP, Papa S, Pucci P, Sacchetta P; Italian Mt-Hpp Study Group-Italian Proteomics Association ([www.itpa.it](http://www.itpa.it)). (2013). The mitochondrial Italian Human Proteome Project initiative (mt-HPP). *MOL BIOSYST.* Aug;9(8):1984-92. doi: 10.1039/c3mb70065h.

Bravatà V, Stefano A, Cammarata FP, Minafra L, Russo G, Nicolosi S, Pulizzi S, Gelfi C, Gilardi MC, Messa C. (2013). Genotyping analysis and <sup>18</sup>F<sup>18</sup>FDG uptake in breast cancer patients: a preliminary research. *J EXP CLIN CANCER RES.* Apr 30;32:23. doi: 10.1186/1756-9966-32-23.

Scaringi R, Piccoli M, Papini N, Cirillo F, Conforti E, Bergante S, Tringali C, Garatti A, Gelfi C, Venerando B, Menicanti L, Tettamanti G, Anastasia L. (2013). NEU3 sialidase is activated under hypoxia and protects skeletal muscle cells from apoptosis through the activation of the epidermal growth factor receptor signaling pathway and the hypoxia-inducible factor (HIF)-1 $\alpha$ . *J BIOL CHEM.* Feb 1;288(5):3153-62. doi: 10.1074/jbc.M112.404327.

De Palma S, Leone R, Grumati P, Vasso M, Polishchuk R, Capitanio D, Braghetta P, Bernardi P, Bonaldo P, Gelfi C. (2013). Changes in muscle cell metabolism and mechanotransduction are associated with myopathic phenotype in a mouse model of collagen VI deficiency. *PLOS ONE* 8(2):e56716. doi: 10.1371/journal.pone.0056716.

2012

Alberghina L, Gaglio D, Gelfi C, Moresco RM, Mauri G, Bertolazzi P, Messa C, Gilardi MC, Chiaradonna F, Vanoni M. (2012). Cancer cell growth and survival as a system-level property sustained by enhanced glycolysis and mitochondrial metabolic remodeling. *FRONT PHYSIOL*. Sep 12;3:362. doi: 10.3389/fphys.2012.00362.

Bagnato S, Minafra L, Bravata V, Boccagni C, Sant'Angelo A, Castiglione A, Andriolo M, Lucca LF, De Tanti A, Pistarini C, Formisano R, Dolce G, Gelfi C, Galardi G (2012). Brain-derived neurotrophic factor (Val66Met) polymorphism does not influence recovery from a post-traumatic vegetative state: A blinded retrospective multi-centric study . *JOURNAL OF NEUROTRAUMA*, vol. 29, p. 2050-2059, ISSN: 0897-7151

Macedo A, Moriggi M, Vasso M, De Palma S, Sturnega M, Friso G, Gelfi C, Giacca M, Zacchigna S (2012). Enhanced Athletic Performance on Multisite AAV-IGF1 Gene Transfer Coincides with Massive Modification of the Muscle Proteome. *HUMAN GENE THERAPY*, vol. 23, p. 146-157, ISSN: 1043-0342, doi: 10.1089/hum.2011.157

D. Capitanio, M. Vasso, A. Ratti, G. Grignaschi, M. Volta, M. Moriggi, C. Daleno, C. Bendotti, V. Silani, C. Gelfi (2012). Molecular Signatures of Amyotrophic Lateral Sclerosis Disease Progression in Hind and Forelimb Muscles of an SOD1 (G93A) Mouse Model. *ANTIOXIDANTS & REDOX SIGNALING*, vol. 17, p. 1333-1350, ISSN: 1523-0864, doi: 10.1089/ars.2012.4524

M, Piccoli, G. Palazzolo, E. Conforti, G. Lamorte, N. Papini, P. Creo, C. Fania, R. Scaringi, S. Bergante, C. Tringali, L. Roncoroni, S. Mazzoleni, L. Doneda, R. Galli, B. Venerando, G. Tettamanti, C. Gelfi, L. Anastasia (2012). The synthetic purine reversine selectively induces cell death of cancer cells. *JOURNAL OF CELLULAR BIOCHEMISTRY*, ISSN: 0730-2312, doi: 10.1002/jcb.24197

Minafra L, Norata R, Bravata V, Viola M, Lupo C, Gelfi C, Messa C (2012). Unmasking epithelial-mesenchymal transition in a breast cancer primary culture: A study report . *BMC RESEARCH NOTES*, ISSN: 1756-0500

2011

C. Gelfi, M. Vasso, P. Cerretelli (2011). Diversity of human skeletal muscle in health and disease: contribution of proteomics. *JOURNAL OF PROTEOMICS*, vol. 74, p. 774-795, ISSN: 1874-3919, doi: 10.1016/j.jprot.2011.02.028

P. Cerretelli, C. Gelfi (2011). Energy metabolism in hypoxia: reinterpreting some features of muscle physiology on molecular grounds. *EUROPEAN JOURNAL OF APPLIED PHYSIOLOGY*, vol. 111, p. 421-432, ISSN: 1439-6319, doi: 10.1007/s00421-010-1399-5

Moriggi M, Vasso M, Fania C, Capitanio D, Bonifacio G, Salanova M, Blottner D, Rittweger J, Felsenberg D, Cerretelli P, Gelfi C (2011). Long term bed rest with and without vibration exercise countermeasures: Effects on human muscle protein dysregulation. *PROTEOMICS. CLINICAL APPLICATIONS*, vol. 5, p. 198, ISSN: 1862-8346, doi: 10.1002/pmic.200900817

A. Viganò, M. Vasso, A. Caretti, V. Bravatà, L. Terraneo, C. Fania, D. Capitano, M. Samaja, C. Gelfi (2011). Protein modulation in mouse heart under acute and chronic hypoxia. *PROTEOMICS*, vol. 11, p. 4202-4217, ISSN: 1615-9853, doi: 10.1002/pmic.201000804

C. Fania, M. Vasso, E. Torretta, P. Robach, G. Cairo, C. Lundby, C. Gelfi (2011). Setup for human sera MALDI profiling: The case of rhEPO treatment. *ELECTROPHORESIS*, vol. 32, p. 1715-1727, ISSN: 0173-0835, doi: 10.1002/elps.201100134