

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

selezione pubblica per n._1_ posto/i di Ricercatore a tempo determinato in tenure track (RTT)

per il settore concorsuale 05/F1 - Biologia Applicata_____,
settore scientifico-disciplinare BIO/13 - Biologia Applicata_____,
presso il Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti_____,
(avviso bando pubblicato sulla G.U. n. 52_____ del 28/06/2024_____) Codice concorso 5612_____

[Emanuela Piermarini]

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI (NON INSERIRE INDIRIZZO PRIVATO E TELEFONO FISSO O CELLULARE)

COGNOME	PIERMARINI
NOME	EMANUELA

INDIRIZZO E-MAIL: EMANUELA_PIERMARINI@LIBERO.IT; EMANUELA_PIERMARINI@PEC.LIBERO.IT

LINGUE: ITALIANO (MADRELINGUA), INGLESE

TITOLI

TITOLO DI STUDIO

Laurea Magistrale in Biologia Cellulare e Molecolare, Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Anno di conseguimento: Novembre 2012. Votazione 105/110.

Titolo della tesi. Meccanismi patogenetici nell'Atassia di Friedreich: sviluppo di un nuovo modello neuronale della patologia.

Laurea Triennale in Biologia Umana, Facoltà di Scienze Matematiche, Fisiche e Naturali, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Anno di conseguimento: Ottobre 2009. Votazione 94/110.

Titolo della tesi. Studio delle modificazioni post-traduzionali della Transglutaminasi 2 in line cellulari INS-1E e COS-7.

TITOLO DI DOTTORE DI RICERCA O EQUIVALENTI, OVVERO, PER I SETTORI INTERESSATI, DEL DIPLOMA DI SPECIALIZZAZIONE MEDICA O EQUIVALENTE, CONSEGUITO IN ITALIA O ALL'ESTERO

Dottorato di ricerca in Biochimica e Biologia Molecolare, Facoltà di Medicina, Dipartimento Medicina Sperimentale e Chirurgia, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata". Anno di conseguimento: Novembre 2016.

Titolo della tesi. Frataxin silencing alters microtubule stability in motor neurons: implications for Friedreich's ataxia.

CONTRATTI DI RICERCA, ASSEGNI DI RICERCA O EQUIVALENTI

Marzo 2013 - Ottobre 2016. Contratto di Ricerca presso Ospedale pediatrico "Bambino Gesù" IRCCS, Unità di Malattie Muscolari e Neurodegenerative, Roma.

Dicembre 2016 - Ottobre 2020. Postdoctoral Fellow presso Drexel University College of Medicine, Neurobiology and Anatomy Department, Philadelphia, USA.

Novembre 2020 - Ottobre 2022. Research Associate II presso Drexel University College of Medicine, Neurobiology and Anatomy Department Philadelphia, USA.

Novembre 2022 - Giugno 2023. Research Scientist presso Drexel University College of Medicine, Neurobiology and Anatomy Department Philadelphia, USA.

Luglio 2023 - ad oggi. Research Instructor faculty position presso Drexel University College of Medicine, Neurobiology and Anatomy Department, Philadelphia, USA.

ATTIVITÀ DIDATTICA A LIVELLO UNIVERSITARIO IN ITALIA O ALL'ESTERO

1. Corsi

14 Ottobre 2024 - 31 Ottobre 2024. Attività didattica come visiting professor. Sono previste 16 ore di lezione nell'ambito del Corso di Laurea Magistrale in Biologia Applicata alla Ricerca Biomedica, Università degli Studi di Milano. La posizione è stata ufficializzata in data 22 febbraio 2024 durante il Consiglio di Dipartimento di Bioscienze.

25 Agosto 2020. Lezione approfondita di 2 ore su tecniche di laboratorio di base, principalmente sulla tecnica del western blot, rivolta agli studenti del Neuroscience MS program, Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA.

2. Attività di supervisione degli studenti in laboratorio

1 Febbraio 2019 - 31 Gennaio 2020. Seyma Akarsu, studentessa di dottorato proveniente da Istanbul Technical University in Turchia in visita nel laboratorio del Dr. Peter Baas.

1 Gennaio 2020 - Marzo 2020. Ashrafal Islam, studente di dottorato in rotazione nel laboratorio del Dr. Peter Baas. Ashrafal Islam è attualmente studente del Neuroscience program Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA.

1 Luglio 2020 - 30 Settembre 2020. Andrew Jing, studente di medicina partecipante al programma MSSRF program (Medical Student Summer Research Fellowship) nel laboratorio del Dr. Liang Qiang, Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA.

1 Gennaio 2023 - giugno 2023. Cameron Anderson, studentessa di dottorato in rotazione nel laboratorio del Dr. Peter Baas. Cameron Anderson è attualmente studente del Neuroscience program Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA.

1 Maggio 2023 - ad oggi. Sean Vanson, studente triennale del programma in B.S. Biological Sciences nel laboratorio del Dr. Peter Baas.

1 Marzo 2023 - ad oggi. Bridie Eckel, studentessa di dottorato nel laboratorio del Dr. Peter Baas. Bridie Eckel, è attualmente studente del Neuroscience program Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA.

24 Giugno - 30 Agosto. Riya Chawla, studentessa triennale BS/MD program Drexel University. Riya Chawla ha ottenuto una borsa di studio nel programma STAR (Students Tackling Advanced Research) nel laboratorio del Dr. Peter Baas, Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA.

DOCUMENTATA ATTIVITÀ DI FORMAZIONE O DI RICERCA PRESSO QUALIFICATI ISTITUTI ITALIANI O STRANIERI

- Novembre 2008 - Aprile 2009. Tirocinio formativo previsto per il conseguimento della laurea triennale presso il Dipartimento di Biochimica Clinica, Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Roma. Obiettivi del progetto: Raccogliere dati a supporto dell'ipotesi che la transglutaminasi 2 (TG2) subisca modifiche post-traduzionali, in particolare eventi di glicosilazione. Lo studio è stato condotto su linee cellulari INS-1E e COS-7, per studiare le alterazioni della struttura della TG2 in seguito a trattamento con glicosidasi e l'effetto di varie mutazioni sull'attività transamidasi.
- Novembre 2010 - Novembre 2012. Tirocinio formativo previsto per il conseguimento della laurea magistrale presso Università degli Studi di Roma "Tor Vergata" e Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" IRCCS, Roma. Obiettivi del progetto: Lo studio aveva lo scopo di generare un modello neuronale per studiare l'effetto della carenza di fratassina nell'Atassia di Friedreich (FA), usando la linea cellulare NSC34. Il modello generato ha mostrato importanti caratteristiche biochimiche e morfologiche riconducibili all'Atassia di Friedreich. In particolare, inibizione specifica dell'attività del Complesso I mitocondriale e squilibrio del rapporto glutatione ossidato / ridotto, che rivela una condizione di stress ossidativo. Questi tratti distintivi biochimici sono anche associati ad inibizione della proliferazione cellulare e a cambiamenti morfologici nel compartimento assonale, suggerendo un ruolo per il glutatione ossidato o GSSG nella neurodegenerazione.
- Marzo 2013 - Novembre 2016. Attività di ricerca per il conseguimento del titolo di Dottore di ricerca presso Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" IRCCS e Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", Roma. Obiettivi del progetto: Il progetto è focalizzato sullo studio delle alterazioni dei microtubuli in risposta a condizioni di stress ossidativo nel contesto delle patologie neurodegenerative, in particolare l'Atassia di Friedreich. L'ipotesi alla base è che il disassemblaggio dei microtubuli rappresenti uno degli stadi iniziali dell'Atassia di Friedreich, e che quest'ultimo sia indotto da uno sbilanciamento del rapporto GSSG/GSH. Inoltre, il trattamento con molecole antiossidanti, ha favorito il ripristino del rapporto GSSG/GSH, la ricrescita assonale, e un aumento di microtubuli stabili, contribuendo ad identificare nuovi target terapeutici per le terapie a base di antiossidanti.
- Dicembre 2016 - Gennaio 2019. Attività di ricerca come Postdoc presso Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA. Obiettivi del progetto: Il progetto è focalizzato sulla caratterizzazione di un nuovo modello murino per lo studio della Paraplegia Spastica Ereditaria di tipo 4 (SPG4-HSP). L'ipotesi alla base è che mutazioni patologiche nel gene che produce spastina hanno un'azione gain-

of-function dovuta alla tossicità della spastina accumulata. Il modello knock-in generato in laboratorio (denominato SPAST-C448Y), esprime il cDNA della spastina umana mutata, in cui è stata inserita una mutazione missenso ricorrente nei pazienti affetti da SPG4-HSP. Lo studio ha portato ad identificare difetti motori simili a quelli riscontrati nei pazienti affetti da SPG4-HSP e progressiva degenerazione del tratto corticospinale di tipo die-back, così come alterazioni nel trasporto di organelli.

- Gennaio 2019 - Giugno 2021. Attività di ricerca come Postdoc/Ricercatore associato presso Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA. Obiettivi del progetto: Fornire un modello animale che posso ricapitolare sia l'eziologia che i sintomi della Paraplegia Spastica Ereditaria di tipo 4 in modo da poter sviluppare nuove terapie. Per questo progetto i topi knock-in SPAST-C448Y sono stati incrociati con topi knock-out (denominati SPAST-KO) con l'obiettivo di generare un modello animale (denominato dHet) che comprendesse tutte le principali caratteristiche riscontrate nei pazienti SPG4-HSP. Il nuovo modello murino mostra rigonfiamento assonale, insorgenza precoce della malattia, difetti motori e degenerazione del tratto corticospinale; a cui si aggiunge aumento dell'attività dell'enzima HDAC6, con conseguenti modificazioni post-traduzionali dei microtubuli. L'utilizzo di questi tre modelli fornisce importanti informazioni su differenti aspetti della patologia e per sviluppare nuovi trattamenti terapeutici per SPG4-HSP.
- Luglio 2021 - ad oggi. Attività di ricerca come Ricercatore associato/Research Instructor presso Drexel University College of Medicine, Philadelphia, USA. Obiettivi del progetto: Sviluppare un vettore virale utilizzando virus adeno associati di tipo 9 (AAV9) per silenziare e sostituire il gene SPAST mutato con quello corretto in un modello preclinico di SPG4-HSP. La strategia e la progettazione del vettore sono state ottenute collaborando con il team di UMass, guidato dal Dr. Miguel Sena-Esteves. Il modello animale utilizzato per lo studio ricapitola le caratteristiche principali di SPG4-HSP, come difetti comportamentali e degenerazione del tratto corticospinale, ed è l'unico modello gain-of-function presente, SPAST-C448Y. Il vettore virale viene somministrato a livello del sistema nervoso centrale (SNC) in età pre-sintomatica attraverso iniezioni intracerebroventricolari (ICV). Seguono poi analisi comportamentali e istologiche per verificare se tale strategia può essere utilizzata per fornire una terapia efficace alle persone affette.

REALIZZAZIONE DI ATTIVITÀ PROGETTUALE

1. Progetti attualmente in corso.

Spastic Paraplegia Foundation (Piermarini- P.I.) 01/02/2023 - 31/01/2025

Titolo: Gene Therapy approach for SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Descrizione dell'attività: Testare efficacia e sicurezza di vettori virali adeno-associati su modelli murini presintomatici per Paraplegia Spastica Ereditaria di tipo 4 (SPG4-HSP), utilizzando test comportamentali, tecniche istologiche e di biologia molecolare.

NIH-R01 (National Institute of Health) (Baas- Morfini multi-P.I.) 30/09/2020 - 06/30/2025

Titolo: Mechanistic basis of SPG4 Hereditary Spastic Paraplegia.

Descrizione dell'attività: Determinare il contributo dei meccanismi loss-of-function e gain-of-function dovuti a mutazioni del gene SPAST nella Paraplegia Spastica Ereditaria di tipo 4 (SPG4-HSP), utilizzando culture primarie neuronali murine, tecniche istologiche e di biologia molecolare, tecniche di live imaging.

NIH-R01 (National Institute of Health) (Qiang-P.I.) 15/12/2020 - 30/11/2025

Titolo: Elucidating the etiology of SPAST-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Descrizione dell'attività: L'ipotesi centrale è che le proprietà tossiche dovute a mutazioni della spastina siano la causa di SPG4-HSP, mentre livelli ridotti di spastina funzionale non causano SPG4-HSP ma rendono gli assoni più vulnerabili. L'ipotesi sarà studiata tramite modelli di topi transgenici, così come attraverso l'utilizzo di colture neuronali glutammatergiche del proencefalo derivate da linee di cellule staminali pluripotenti indotte umane isogeniche (hiPSC).

ORGANIZZAZIONE, DIREZIONE E COORDINAMENTO DI CENTRI O GRUPPI DI RICERCA NAZIONALI E INTERNAZIONALI O PARTECIPAZIONE AGLI STESSI

1. Progetti finanziati in veste di Principal Investigator.

- Spastic Paraplegia Foundation (Piermarini- P.I.) 01/02/2023 - 31/01/2025

Titolo: Gene Therapy approach for SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Ruolo nel progetto: Principal Investigator
Importo del finanziamento: \$150.000,00
Grant Number: 230420

- Christopher Reeve Endowment Award fellowship (Piermarini- P.I.) 01/08/2021 - 31/07/2022

Titolo: Mechanisms of Neurodegeneration in SPAST-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Importo del finanziamento: \$20.000,00
Grant Number: 284188

- Cotswold Foundation Postdoctoral Fellowship (Piermarini- P.I.) 01/01/2022 - 31/12/2022

Titolo: Gene Therapy approach for SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Ruolo nel progetto: Principal Investigator
Importo del finanziamento: \$50.000,00
Grant Number: 230350

2. Collaborazioni ad altri progetti finanziati.

- Spastic Paraplegia Foundation (Baas- P.I.) 01/02/2017 - 01/31/2019

Titolo: Cause of nerve degeneration in people with Hereditary Spastic Paraplegia

Ruolo nel progetto: Ricercatore con il ruolo maggiore nel coordinamento e svolgimento degli esperimenti inerenti al progetto.
Importo del finanziamento: \$150.000,00

- NIH-R01 (National Institute of Health) (Baas- Morfini multi-P.I.) 30/09/2020 - 06/30/2025

Titolo: Mechanistic basis of SPG4 Hereditary Spastic Paraplegia

Ruolo nel progetto: Ricercatore con il ruolo maggiore nel coordinamento e svolgimento degli esperimenti inerenti al progetto.
Importo del finanziamento: \$2.576.787,00
Grant Number: NS118177

- NIH-R01 (National Institute of Health) (Qiang P.I.) 15/12/2020 - 30/11/2025

Titolo: Elucidating the etiology of SPAST-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Ruolo nel progetto: Collaborazione con il PI per lo svolgimento dei test comportamentali sui modelli murini, i saggi di attività enzimatica. Attività di tutor e formazione degli studenti coinvolti nel progetto.

Importo del finanziamento: \$1.212.500,00

Grant Number: NS115977

TITOLARITÀ DI BREVETTI

Nessuna.

ATTIVITÀ DI RELATORE A CONGRESSI E CONVEGNI NAZIONALI E INTERNAZIONALI

1. Invited speaker a congressi nazionali ed internazionali.

Giugno 2023. Spastic Paraplegia Foundation Meeting, St. Louis, MO, USA. Gene Therapy Approach for SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia: A Preclinical Study.

Dicembre 2023. DN-Spg4 Symposium, Bethesda, MD, USA. Gene Therapy Approach for SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia: A Preclinical Study.

Marzo 2024. Seminario presso il Dipartimento di Bioscienze, Università degli Studi di Milano, Italia. Cellular Mechanism and Therapeutic Approach in SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Giugno 2024. Spastic Paraplegia Foundation Meeting, Tampa, FL, USA. Beyond Gene Therapy, Can We Promote Functional Recovery of SPG4-patients?

2. Presentazione di poster a congressi nazionali ed internazionali.

Maggio 2014. Microtubules: Structure, Regulation and Functions; EMBL, Heidelberg, Germany. Glutathione: A Potential Link Between Oxidative Stress and Axonal Degeneration.

Marzo 2015. International Ataxia Research Conference; Windsor, United Kingdom. Role of Oxidative Stress in the Genesis of Axonopathy in Friedreich's Ataxia.

Giugno 2015. Mechanisms of Neurodegeneration; EMBL, Heidelberg, Germany. Molecular mechanisms of Axonopathy in Friedreich's Ataxia.

Maggio 2016. Microtubules: from atoms to complex systems; EMBL, Heidelberg, Germany. Frataxin Silencing Alters Microtubules Stability in Motor Neurons: Implications for Friedreich's Ataxia.

Ottobre 2017. Drexel Discovery Day, Philadelphia Convention Center. A New Genetic Mouse Model for SPAST-based Hereditary Spastic Paraplegia Reveals the Importance of Toxic Gain-of-Function mechanisms.

Dicembre 2017. ASCB Meeting; Philadelphia, PA, USA. A New Genetic Mouse Model for SPAST-based Hereditary Spastic Paraplegia Reveals the Importance of Toxic Gain-of-Function mechanisms.

Ottobre 2018. Drexel Discovery Day, Philadelphia Convention Center. Hereditary Spastic Paraplegia: Gain-of-Function Mechanisms Revealed by New Transgenic Mouse.

Dicembre 2018. ASCB Meeting, San Diego, CA, USA. Hereditary Spastic Paraplegia: Gain-of-Function Mechanisms Revealed by New Transgenic Mouse.

Giugno 2019. Tom Wahlig Stiftung Meeting; Weimar, Germany. Hereditary Spastic Paraplegia: Gain-of-Function Mechanisms Revealed by New Transgenic Mouse.

Novembre 2019. Drexel Discovery Day, Convention Center Philadelphia. Etiology Investigation of HSP-SPG4 by Isogenic hiPSC Derived Neurons and Transgenic Mouse Models.

Ottobre 2020. Drexel Discovery Day, virtual. Spastin Dosage Affects the Vitality of Vertebrate Axons.

Dicembre 2020. ASCB Meeting, virtual. Hereditary Spastic Paraplegia-*SPG4* is caused by gain-of-function cytotoxicity and exacerbated by *SPG4*-haploinsufficiency.

Ottobre 2021. Drexel Discovery Day, Convention Center Philadelphia. *SPAST*-based Hereditary Spastic Paraplegia Is Caused by Gain-of-Function Cytotoxicity but Exacerbated by Haploinsufficiency.

Agosto 2022. ISN.APSN Meeting, Honolulu, Hawaii. Gene Therapy Approach for *SPG4*-based Hereditary Spastic Paraplegia.

Novembre 2022. Society for Neuroscience Meeting, San Diego, CA, USA. Mechanisms of Neurodegeneration in *SPAST*-based models of Hereditary Spastic Paraplegia.

CONSEGUIMENTO DI PREMI E RICONOSCIMENTI NAZIONALI E INTERNAZIONALI PER ATTIVITÀ DI RICERCA

3. Premi

Marzo 2015. Travel grant for “International Ataxia Research Conference”, supportato da Ireland Ataxia Foundation, Windsor, UK.

Giugno 2015. Rimborso spese di registrazione “Mechanisms of Neurodegeneration” at EMBL, Heidelberg, Germany.

Maggio 2016. EMBO travel grant for “Microtubules: from atoms to complex systems” at EMBL, Heidelberg, Germany.

Marzo 2019. Drexel international travel award for the Tom Wahlig Meeting, Germany.

Novembre 2019. 1st prize Outstanding Postdoc poster presentation, Drexel Discovery Day.

Dicembre 2020. 1st prize Outstanding Postdoc poster presentation, Drexel Discovery Day.

Ottobre 2021. 1st prize Outstanding Postdoc poster presentation, Drexel Discovery Day.

Dicembre 2022. Goldberger, Murray, Murphy Award in the section “Fellowship Award”, Drexel University College of Medicine.

Dicembre 2022. Goldberger, Murray, Murphy Award in the section “Outstanding Postdoctoral Fellow Award”, Drexel University College of Medicine.

PRODUZIONE SCIENTIFICA

ORCID: 0000-0001-6393-0473

INDICI BIBLIOMETRICI:

Numero complessivo di pubblicazioni: 16.

H index: 12 (Scopus), 12 (Google Scholar).

Citazioni complessive: 422 (Scopus), 538 (Google Scholar).

1. Russo L, Marsella C, Nardo G, Massignan T, Alessio M, Piermarini E, La Rosa S, Finzi G, Bonetto V, Bertuzzi F, Maechler P, Massa O. Transglutaminase 2 transamidation activity during first-phase insulin secretion: natural substrates in INS-1E. *Acta Diabetol.* 2013 Feb;50(1):61-72. doi: 10.1007/s00592-012-0381-6. Epub 2012 Mar 3. PMID: 22382775.
2. D'Oria V, Petrini S, Travaglini L, Priori C, Piermarini E, Petrillo S, Carletti B, Bertini E, Piemonte F. Frataxin deficiency leads to reduced expression and impaired translocation of NF-E2-related factor (Nrf2) in cultured motor neurons. *Int J Mol Sci.* 2013 Apr 10;14(4):7853-65. doi: 10.3390/ijms14047853. PMID: 23574943; PMCID: PMC3645720.
3. Carletti B*, **Piermarini E***, Tozzi G, Travaglini L, Torraco A, Pastore A, Sparaco M, Petrillo S, Carrozzo R, Bertini E, Piemonte F. Frataxin silencing inactivates mitochondrial Complex I in NSC34 motoneuronal cells and alters glutathione homeostasis. *Int J Mol Sci.* 2014 Apr 4;15(4):5789-806. doi: 10.3390/ijms15045789. PMID: 24714088; PMCID: PMC4013596. *co-first author
4. Pastore A, Petrillo S, **Piermarini E**, Piemonte F. Systemic Redox Biomarkers in Neurodegenerative Diseases. *Curr Drug Metab.* 2015;16(1):46-70. doi: 10.2174/138920021601150702161250. PMID: 26152129.
5. Panera N, Gnani D, **Piermarini E**, Petrini S, Bertini E, Nobili V, Pastore A, Piemonte F, Alisi A. High concentrations of H₂O₂ trigger hypertrophic cascade and phosphatase and tensin homologue (PTEN) glutathionylation in H9c2 cardiomyocytes. *Exp Mol Pathol.* 2016 Feb;100(1):199-206. doi: 10.1016/j.yexmp.2016.01.001. Epub 2016 Jan 7. PMID: 26772165.
6. Compagnucci C, Piemonte F, Sferra A, **Piermarini E**, Bertini E. The cytoskeletal arrangements necessary to neurogenesis. *Oncotarget.* 2016 Apr 12;7(15):19414-29. doi: 10.18632/oncotarget.6838. PMID: 26760504; PMCID: PMC4991392.
7. **Piermarini E**, Cartelli D, Pastore A, Tozzi G, Compagnucci C, Giorda E, D'Amico J, Petrini S, Bertini E, Cappelletti G, Piemonte F. Frataxin silencing alters microtubule stability in motor neurons: implications for Friedreich's ataxia. *Hum Mol Genet.* 2016 Oct 1;25(19):4288-4301. doi: 10.1093/hmg/ddw260. Epub 2016 Aug 11. PMID: 27516386.
8. Flex E, Niceta M, Cecchetti S, Thiffault I, Au MG, Capuano A, **Piermarini E**, Ivanova AA, Francis JW, Chillemi G, Chandramouli B, Carpentieri G, Haaxma CA, Ciolfi A, Pizzi S, Douglas GV, Levine K, Sferra A, Dentici ML, Pfundt RR, Le Pichon JB, Farrow E, Baas F, Piemonte F, Dallapiccola B, Graham JM Jr, Saunders CJ, Bertini E, Kahn RA, Koolen DA, Tartaglia M. Biallelic Mutations in TBCD, Encoding the Tubulin Folding Cofactor D, Perturb Microtubule Dynamics and Cause Early-Onset Encephalopathy. *Am J Hum Genet.* 2016 Oct 6;99(4):962-973. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.08.003. Epub 2016 Sep 22. PMID: 27666370; PMCID: PMC5065658.
9. Sferra A, Baillat G, Rizza T, Barresi S, Flex E, Tasca G, D'Amico A, Bellacchio E, Ciolfi A, Caputo V, Cecchetti S, Torella A, Zanni G, Diodato D, **Piermarini E**, Niceta M, Coppola A, Tedeschi E, Martinelli D, Dionisi-Vici C, Nigro V, Dallapiccola B, Compagnucci C, Tartaglia M, Haase G, Bertini

- E. TBCE Mutations Cause Early-Onset Progressive Encephalopathy with Distal Spinal Muscular Atrophy. *Am J Hum Genet.* 2016 Oct 6;99(4):974-983. doi: 10.1016/j.ajhg.2016.08.006. Epub 2016 Sep 22. PMID: 27666369; PMCID: PMC5065657.
10. Compagnucci C, **Piermarini E**, Sferra A, Borghi R, Niceforo A, Petrini S, Piemonte F, Bertini E. Cytoskeletal dynamics during in vitro neurogenesis of induced pluripotent stem cells (iPSCs). *Mol Cell Neurosci.* 2016 Dec;77:113-124. doi: 10.1016/j.mcn.2016.10.002. Epub 2016 Oct 15. PMID: 27756615.
 11. Petrillo S*, **Piermarini E***, Pastore A, Vasco G, Schirinzi T, Carrozzo R, Bertini E, Piemonte F. Nrf2-Inducers Counteract Neurodegeneration in Frataxin-Silenced Motor Neurons: Disclosing New Therapeutic Targets for Friedreich's Ataxia. *Int J Mol Sci.* 2017 Oct 18;18(10):2173. doi: 10.3390/ijms18102173. PMID: 29057804; PMCID: PMC5666854. *co-first author
 12. Qiang L*, **Piermarini E***, Muralidharan H, Yu W, Leo L, Hennessy LE, Fernandes S, Connors T, Yates PL, Swift M, Zholudeva LV, Lane MA, Morfini G, Alexander GM, Heiman-Patterson TD, Baas PW. Hereditary spastic paraplegia: gain-of-function mechanisms revealed by new transgenic mouse. *Hum Mol Genet.* 2019 Apr 1;28(7):1136-1152. doi: 10.1093/hmg/ddy419. PMID: 30520996; PMCID: PMC6423423. *co-first author
 13. Qiang L, **Piermarini E**, Baas PW. New hypothesis for the etiology of SPAST-based hereditary spastic paraplegia. *Cytoskeleton (Hoboken).* 2019 Apr;76(4):289-297. doi: 10.1002/cm.21528. Epub 2019 Jul 3. PMID: 31108029.
 14. Yates PL, Patil A, Sun X, Niceforo A, Gill R, Callahan P, Beck W, **Piermarini E**, Terry AV, Sullivan KA, Baas PW, Qiang L. A cellular approach to understanding and treating Gulf War Illness. *Cell Mol Life Sci.* 2021 Nov;78(21-22):6941-6961. doi: 10.1007/s00018-021-03942-3. Epub 2021 Sep 27. PMID: 34580742; PMCID: PMC9669894.
 15. **Piermarini E**, Akarsu S, Connors T, Kneussel M, Lane MA, Morfini G, Karabay A, Baas PW, Qiang L. Modeling gain-of-function and loss-of-function components of SPAST-based hereditary spastic paraplegia using transgenic mice. *Hum Mol Genet.* 2022 Jun 4;31(11):1844-1859. doi: 10.1093/hmg/ddab367. PMID: 34935948; PMCID: PMC9169457.
 16. Kofman S, Mohan N, Sun X, Ibric L, **Piermarini E**, Qiang L. Human mini brains and spinal cords in a dish: Modeling strategies, current challenges, and prospective advances. *J Tissue Eng.* 2022 Jul 21;13:20417314221113391. doi: 10.1177/20417314221113391. PMID: 35898331; PMCID: PMC9310295.

ALTRE ATTIVITA' SCIENTIFICHE

1. Revisore di lavori scientifici.

Settembre 2019. Invited reviewer for Yale Journal of Biology and Medicine.

Giugno 2020. Revisore per Biomedical Reports, Spandidos.

Maggio 2020. Revisore per Molecular Medicine Reports, Spandidos.

Dicembre 2021. Revisore per Frontiers in Cellular Neurosciences, section Cellular Neurophysiology, Frontiers.

Marzo 2021 - Aprile 2022. Guest Editor per lo special issue "Ways to Model Neurologic Disorders: New Insights", International Journal of Molecular Sciences, MDPI.

Aprile 2022. Invited reviewer for Metabolic Brain Disease, Springer.

Febbraio 2023. Invited reviewer for Metabolic Brain Disease, Springer.

2. Appartenenza a società scientifiche.

Dicembre 2017 - Dicembre 2020. Membro dell'American Society for Cell Biology

Dicembre 2022 - ad oggi. Membro Society for Neuroscience.

ATTIVITÀ DI TERZA MISSIONE

1. Relatore a conferenze aperte anche ad un pubblico generale.

Giugno 2023. Spastic Paraplegia Foundation Meeting, St. Louis, MO, USA. Gene Therapy Approach for SPG4-based Hereditary Spastic Paraplegia: A Preclinical Study.

Giugno 2024. Spastic Paraplegia Foundation Meeting, Tampa, FL, USA. Beyond Gene Therapy, Can We Promote Functional Recovery of SPG4-patients?

2. Divulgazione su social media

Responsabile di aggiornare con cadenza periodica i progressi nell'ambito del progetto di terapia genica per SPG4-HSP pubblicati sulla piattaforma Facebook dalla fondazione Cure SPG4 Foundation.

Data

24/07/2024

Luogo

Philadelphia, USA