

COGNOME NOME

GIORDANO MARA

Residente a : Novara

Professione : Professore Associato

Sede lavorativa: Dipartimento di Scienze Mediche, Università del Piemonte Orientale, Novara

Tel.: 0321 660637 Fax: 0321 620421

E-mail: giordano @med.unipmn.it

CURRICULUM

Titoli Accademici

- 1983 Diploma di Maturità Scientifica , Liceo Scientifico “Antonelli” di Novara
- 1989 Laurea in Scienze Biologiche (votazione :110/110 e lode) presso l'Università degli Studi di Pavia con una tesi dal titolo “*Analisi di alcuni polimorfismi di restrizione del DNA mitocondriale nella popolazione Indù*”
- 1993 Specializzazione in Genetica Applicata presso l’Università degli studi di Pavia con una tesi dal titolo “ *Contributo dell’analisi molecolare allo studio delle malattie ereditarie: ricerca di mutazioni in famiglie con Distrofia Miotonica e Retinite Pigmentosa*” (votazione: 50/50)
- 1999 Dottorato in Genetica Umana presso l’Università di Torino con una tesi dal titolo “*Ricerca di polimorfismi in geni o regioni candidate per studi di associazione con malattie autoimmuni (Sclerosi Multipla e Malattia Celiaca)*”

BORSE DI STUDIO E CONTRATTI

- 1991-1993 Borsa di studio della "Fondazione delle Biotecnologie"
- 1993-1994 Contratto dell’ associazione francese “Claude Bernard”
- 1994-1998 Borsa di studio del dottorato di ricerca
- 1998-2000 Borsa di studio dell’ Associazione Italiana per la Sclerosi Multipla (AISM)
- 2000-2005 Assegno di ricerca presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Università del Piemonte Orientale, Novara
- dal 2006- Professore Associato (MED/03) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia dell’Università del Piemonte Orientale**

SOGGIORNI IN ISTITUTI ESTERI

marzo 1993- marzo 1994: laboratorio di Genetica Molecolare diretto dal prof. M. Goossens presso il "Service de Biochimie INSERM 91", Hopital Henri Mondor, Creteil (Parigi).

luglio-ottobre 1997: laboratorio di Genetica diretto dal Prof. L. Cavalli-Sforza presso la “ Stanford University School of Medicine”, Stanford, California

PRINCIPALI CORSI FREQUENTATI

- Marzo- Luglio 1989: "Corso di perfezionamento in Genetica" presso l'Università di Pavia
- 9-21 Settembre 1991: "Recent developments of molecular approaches to genetic analysis" (Erasmus Program 1991-1992) presso l'Università di Milano
- 5-11 Aprile 1992 : "5th Course of the European School of Medical Genetics" Sestri Levante (Genova)

Attività scientifica:

- Autore di 41 articoli su riviste internazionali con Impact Factor, 4 capitoli su libri e circa 50 comunicazioni a congressi, concernenti principalmente la genetica delle malattie multifattoriali e la genetica delle basse stature

L'attività di ricerca è stata svolta come segue:

1986 – 1989 Laboratorio di Genetica Umana del Dipartimento di Genetica e Microbiologia dell'Università di Pavia (responsabile: Prof. Silvana Santachiara): preparazione della tesi di laurea riguardante l'analisi dei polimorfismi di restrizione del DNA mitocondriale nelle popolazioni umane.

1989- 1991 Laboratorio di Genetica e Fisiologia Vegetale del Dipartimento di Genetica e Microbiologia dell'Università di Pavia (responsabile: Prof. Rino Cella): purificazione e caratterizzazione dell'enzima DNA-metiltransferasi da cellule vegetali.

1992-1995 Laboratorio di Genetica Umana del Dipartimento di Genetica, dell'Università di Torino (responsabile prof. Patricia Momigliano Richiardi): studio di mutazioni del DNA coinvolte in malattie ereditarie monofattoriali quali la distrofia miotonica e la retinite pigmentosa. Lo studio sulla retinite pigmentosa si è svolto dal **marzo del 1993 al marzo del 1994** nel **Laboratorio di Genetica Molecolare dell'INSERM U91** (Prof. M. Goossens) a Creteil (Parigi) in Francia.

1995 ad oggi Laboratorio di Genetica Umana del Dipartimento di Scienze Mediche della facoltà di Medicina di Novara, Università del Piemonte Orientale

L'attività di ricerca dal 1995 ad oggi è articolata in due progetti principali:

1) studio dei fattori genetici coinvolti nella suscettibilità a malattie multifattoriali, in particolare la Sclerosi Multipla e la Malattia Celiaca. Tale analisi comporta l'identificazione di varianti polimorfiche (nuove o già presenti in banca dati) all'interno di regioni genomiche candidate per la suscettibilità a queste malattie e lo studio di associazione tra la malattia e i polimorfismi identificati al fine di mappare eventuali geni-malattia.

2) identificazione dei difetti genetici alla base del deficit isolato e combinato dell'ormone della crescita (GH) in pazienti affetti da tali patologie e analisi funzionale dei polimorfismi del gene GH per determinare la correlazione tra tali variazioni e la produzione di GH in vitro e in vivo.

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

1) **M. Giordano**, M.E. Mattachini, R. Cella and G. Pedrali-Noy. Purifications and properties of a novel DNA-Methyltransferase from cultured rice cells.

Biochemical and Biophysical Research Communications 1991 177: 711-719 (I.F = 2.8)

2) I. Cascino, S. D'Alfonso, N. Cappello, **M. Giordano**, A. Pugliese, Z. Awdeh, C.A Alper, P. Momigliano Richiardi. Gametic association of HSP70-1 promoter region alleles and their inclusion in extended HLA haplotypes.

Tissue Antigens, 1993 42: 62-66 (I.F 1.99)

3) S. D'Alfonso, N. Cappello, I. Borelli, G. Mazzola, D.Peruccio, **M. Giordano**, I. Cascino, R. Tosi, P. Momigliano Richiardi. HLA supratypes in an Italian population.

Immunogenetics, 1994 39: 114-120 (I.F. 2.87)

4) **M. Giordano**, De Angelis M.S., Mutani R., Momigliano Richiardi P.

Origin of a regressed Myotonic Dystrophy allele.

J. Med Genet 1994 31: 130-132 (I.F. 5)

5) M. Leone, M.S. De Angelis, **M. Giordano**, R. Mutani. Influence of ancestral gender on the transmission of familial amyotrophic lateral sclerosis.

Lancet 1994 344: 1639 (I.F = 21.7)

6) M. Bayes, **M Giordano**, S. Balcells, D. Grinberg, L. Vilageliu, I. Martinez, C.Ayuso, J. Benitez, M. Ramos-Arroyo, P. Chivelet, T. Solans, D. Valaverde, S. Amselem, M. Goossens, M. Baiget, R. González-Duarte and C. Besmond. Homozygous tandem duplication within the gene encoding the beta subunit of rod phosphodiesterase as a cause for autosomal recessive retinitis pigmentosa.

Human Mutation, 5 1995: 228-234 (I.F = 6.4)

7) **M. Giordano**, M.S. De Angelis, R. Cantello, N.A. Abdirisak, R. Mutani and P. Momigliano Richiardi. Problems arising in correlating clinical and molecular data in myotonic dystrophy.

Clinical Genetics 1995 47:302-304 (I.F = 3.1)

8) **M. Giordano**, A.M. Comoli, M.S. De Angelis, R. Mutani, F. Sebastiani, P. Momigliano Richiardi. Reassessment of the specificity of lens opacities in myotonic dystrophy.

Ophthalmic Research 1996 28: 224-229 (I.F = 1)

9) **M. Giordano**, C. Marchetti , E. Chiorboli, G. Bona , P. Momigliano Richiardi. Evidence for gene conversion in the generation of extensive polymorphism in the promoter of the growth hormone gene. *Human Genetics* 1997 100:249-255 (I.F = 3.6)

10) **M. Giordano**, P.J. Oefner, P.A Underhill , L.Cavalli-Sforza, R. Tosi, P.Momigliano Richiardi . Identification by denaturing high performance liquid chromatography (DHPLC) of numerous polymorphisms in a candidate region for multiple sclerosis susceptibility

Genomics 1999 56 247-253 (I.F = 3.84)

11) **M. Giordano**, E. Bolognesi, S. D'alfonso, M. Lessi, P. Zavattari, G. Oderda, F. Clot, S. Percopo, G. Casari, L. Greco, R. Tosi and P. Momigliano-Richiardi. Linkage disequilibrium between intra-locus variants in the Aminopeptidase N gene and test of their association with coeliac disease.

Annals of Human Genetics, 1999 63: 207-215 (I.F = 2.7)

12) D. Pirulli, **M. Giordano**, D. Puzzer, S. Crovella, I. Rigato, C. Tiribelli, P. Momigliano Richiardi, A. Amoroso. A rapid method for revealing Gilberts' susceptibility by analysis of bilirubin-UDP-glucuronosyl transferase

Clinical Chemistry 2000 1: 129-131 (I.F = 5.4)

13) S. D'Alfonso, M. Rampi, V. Rolando, **M. Giordano**, P. Momigliano -Richiardi .
New Polymorphisms in the IL-10 promoter region.

Genes and Immunity 2000, 1 231-233 (I.F. = 4.5)

14) F. Clot, M.C Babron, S. Percopo, **M. Giordano**, F. Bouguerra, F. Clerget-Darpoux, L. Greco, JL Serre, M.C. Fulchignoni-Lataud. Study of two ectopeptidases in the susceptibility to celiac disease: two newly identified polymorphisms of dipeptidylpeptidase IV.

J Pediatr Gastroenterol Nutr 2000 30: 464-6 (I.F. = 1.4)

15) **M. Giordano**, M. Lessi, R. Paracchini, A. Petri, E. Ozerkan, L. Cavallo, M. Wasniewska, G. Aimaretti, P. Momigliano-Richiardi and G. Bona . Molecular analysis of the growth hormone gene in isolated growth hormone deficiency: possible involvement of a promoter polymorphism.

Journal of Endocrine Genetics 2001 , 2: 45-54

16) **M. Giordano**, M. Mellai , B. Hoogendoorn and P. Momigliano-Richiardi . Determination of SNP allele frequencies in pooled DNAs by primer extension genotyping and Denaturing High Performance Liquid Chromatography.

Journal of Biochemical and Biophysical Methods 2001:101-110, (I.F = 1.3)

17) Pirulli D, **Giordano M**, Lessi M, Spanò A, Puzzer D, Zezlina S, Boniotto M, Crovella S, Florian F, Marangella M, Momigliano Richiardi P, Savoldi S, Amoroso A.

Detection of AGXT gene mutations by DHPLC for diagnosis of Hyperoxaluria type I.

Clinical and Experimental Medicine 2001 2: 99-104, (I.F = 0.9)

18) M. Lessi, **M. Giordano**, R Paracchini, A. Petri, G Federico, M. Wasniewska, A. M. Pasquino, G. Aimaretti, G. Bona, P. Momigliano-Richiardi. Molecular analysis of the Growth Hormone Releasing Hormone Receptor (GHRH-R) gene in Isolated Growth Hormone Deficiency (IGHD): identification of a likely etiological mutation in the signal peptide.

Journal of Endocrine Genetics, 2001: 2, 215-228

19) A. Louka1, Å. Torinsson Naluai, S.D'Alfonso, H. Ascher, J. Ek, **M. Giordano**, A. H. Gudjónsdóttir, M. Mellai, P. Momigliano-Richiardi, S.Percopo, L. Samuelsson, J. Wahlström, L.Greco and L. M Sollid.

The IL12B gene does not confer susceptibility to coeliac disease.

Tissue antigens, 2002 59 :70-2. (I.F 1.99)

20) **M. Giordano**, S. D'Alfonso and P. Momigliano-Richiardi.
Genetics of Multiple Sclerosis: Linkage And Association Studies.

American Journal of Pharmacogenomics, 2002 2: 37-58

21) L. Nisticò, G. Giorgi, **M. Giordano**, A. Galgani, A. Petrone, S. D'Alfonso, M. Federici, U. Di Mario, P. Pozzilli, R. Buzzetti, and I Cascino.

IL12B polymorphism and type 1 diabetes in the Italian population: a case-control study.

Diabetes 2002 5; 11649-50 (I.F 7.9)

22) S D'Alfonso, M. Mellai, **M. Giordano**, A. Pastore, G. Malferrari, P. Naldi, A. Repice, M. Liguori, S. Cannoni, D. Caputo, C. Milanese, G. Savettieri, P. Momigliano-Richiardi and the Italian Group for the Study of Multiple Sclerosis Genetics.

Identification of single nucleotide variations in the coding and regulatory regions of the myelin-associated glycoprotein gene and study of their association with multiple sclerosis.

J Neuroimmunol, 2002 126: 196-204 (I.F 2.8)

23) S. D' Alfonso, **M. Giordano**, M. Mellai, M. Lanceni, N. Barizzone, M. Marchini, R. Scorza, MG Danieli, M. Cappelli, P. Rovere, MG Sabbadini, P. Momigliano-Richiardi.

Association tests with systemic lupus erythematosus (SLE) of IL10 markers indicate a direct involvement of a CA repeat in the 5' regulatory region

Genes and Immunity, 2002 3 :454-63. (I.F 4.5)

24) M. Mellai, **M. Giordano**, S. D'Alfonso, M. Marchini, R. Scorza, M. G. Danieli, M. Leone, I. Ferro, M. Liguori, M. Trojano, C. Ballerini, L. Massacesi, S.Cannoni, R.Bomprezzi and P. Momigliano-Richiardi.

Prolactin (PRL) and Prolactin receptor (PRLR) gene polymorphisms in Multiple Sclerosis and Systemic Lupus Erythematosus.

Hum Immunol 2003 64:274-84. (I.F. 2.6)

25) R. Paracchini, **M. Giordano**, A. Corrias, S. Mellone, P. Matarazzo, J. Bellone, P. Momigliano-Richiardi and G. Bona. Two new mutations in the Prop-1 gene responsible for Compound Pituitary Hormone Deficiency (CPHD).

Clin Genet. 2003 64 :142-7. (I.F 3.1)

26) M. Gomez-Lira, M. Liguori, C. Magnani, D. Bonamini, A. Salviati, M. Leone, V. Andreoli M. Trojano, P. Valentino, G. Savettieri, A. Quattrone, P. F. Pignatti, P. Momigliano-Richiardi, **M. Giordano**.

CD45 and Multiple Sclerosis: the exon 4 C77G polymorphism (Additional Studies And Meta-Analysis) And New Markers.

Journal of Neuroimmunology, 2003 140 :216-21. (I.F 2.8)

27) M. Liguori, S Sawcer, E. Setakis, A. Compston, **M. Giordano**, S. D'Alfonso, M. Mellai, G. Malferrari, M. Trojano, P. Livrea, F. De Robertis, L.Massacesi, A.Repice, C.Ballerini, T.Biagioli, R.Bomprezzi, S.Cannoni, G. Ristori, M. Salvetti, L. Grimaldi, I. Biunno, G. Comi, M. Leone, I. ferro, P. Naldi, C. Milanese, C. Gellera, L. La Mantia, G. Savettieri, G. Salemi, P. Aridon, D. Caputo, F.R. Guerini, P. Ferrante, P. Momigliano-Richiardi.

A whole genome screening for linkage disequilibrium in multiple sclerosis performed in a continental Italian population.

Journal of Neuimmunology, 2003 143 :97-100. (I.F 2.8)

28) A. Chiocchetti, M. Indelicato, T. Bensi, R. Mesturini, **M. Giordano**, S. Sametti, L. Castelli, F. Bottarel, M. C. Mazzarino, L. Garbarini, F. Giacopelli, G. Valesini, C. Santoro, I. Dianzani, U. Ramenghi, U. Dianzani. High levels of osteopontin associated to polymorphisms in its gene are a risk factor for development of autoimmunity/lymphoproliferation. *Blood*, 2004;103 :1376-82 (I.F 10.3)

29) **M. Giordano**, P. Momigliano-Richiardi. Maternal effect in Multiple Sclerosis (commentary). *Lancet* , 2004 363: 1748- 1749 (I.F 21.7)

30) G Bona , R Paracchini, **M Giordano**, P Momigliano-Richiardi. Genetic defects in GH synthesis and secretion. *European Journal of Endocrinology*, 2004 151 Suppl 1:S3-9 (IF 3.1)

31) S. D'Alfonso , N. Barizzone, **M. Giordano**, A. Chiocchetti , C. Magnani , L. Castelli , M. Indelicato, F. Giacopelli , M. Marchini, R. Scorza, M.G. Danieli, M. Cappelli, S. Migliaresi, B. Bigliardo, M.G. Sabbadini, E. Baldissera, M. Galeazzi, G.D. Sebastiani, G. Minisola, R. Ravazzolo, U. Dianzani, P. Momigliano-Richiardi.
Two SNPs in the 5' and 3' end of the OPN (osteopontin) gene contribute to susceptibility to Systemic Lupus Erythematosus. *Arthritis and Rheumatism*, 2005; 52: 539-47 (IF 7,7)

32) A. Chiocchetti, C. Comi, M. Indelicato, L. Castelli, R. Mesturini, T. Bensi, MC Mazzarino, **M. Giordano**, S. D'Alfonso, P. Momigliano-Richiardi, M. Liguori, M. Zorzon, A. Amoroso, M. Trojano, F. Monaco, M. Leone, C. Magnani, U. Dianzani . Osteopontin gene haplotypes correlate with multiple sclerosis development and progression. *J Neuroimmunol.* 2005, 163:172-8. (I.F 2.7)

33) D. Vivenza, L. Guazzarotti, M. Godi, D. Frasca, B. di Natale, G. Bona, P. Momigliano-Richiardi, **M. Giordano**.
A novel deletion in the GH1 gene including the IVS3 branch site responsible for autosomic dominant isolated growth hormone deficiency (IGHD-II). *J Clinical Endocrinology and Metabolism*, 2006 91:980-6. (I.F. 6.3)

34) Nistico L, Fagnani C, Coto I, Percopo S, Cotichini R, Limongelli MG, Paparo F, D'Alfonso S, **Giordano M**, Sferlazzas C, Magazzu G, Momigliano-Richiardi P, Greco L, Stazi MA.
Concordance, disease progression, and heritability of coeliac disease in Italian twins. *Gut.* 2006,55 :803-8 (I.F. 9)

35) **M. Giordano**, M. Godi, M. Lessi, S. Mellone, R. Paracchini, F. Giacopelli, R. Ravazzolo, G. Bona, P. Momigliano-Richiardi. A variation in a Pit-1 site in the GH1 promoter induces a differential transcriptional activity. *Molecular and Cellular Endocrinology*, 2006;249:51-7 (I.F 2.9)

36) Dianzani I, Gibello L, Biava A, **Giordano M**, Bertolotti M, Betti M, Ferrante D, Guarrera S, Betta GP, Mirabelli D, Matullo G, Magnani C.
Polymorphisms in DNA repair genes as risk factors for asbestos-related malignant mesothelioma in a general population study. *Mutat Res.Foun.Mol.M* 2006 599: 124-34. (I.F. 3.62)

37) **M. Giordano**, C. Marano, M. Mellai, M. Giovanna Limongelli, E. Bolognesi, F. Clerget-Darpoux, P. Momigliano-Richiardi, L. Greco.

A family based study does not confirm the association of MYO9B with celiac disease in the Italian population.

Genes and Immunity, 2006 ;7 :606-8. (I.F 4,5)

38) Castelli L, Comi C, Chiocchetti A, Nicola S, Mesturini R, **Giordano M**, D'Alfonso, S, Cerutti E, Galimberti D, Fenoglio C, Tesser F, Yagi J, Rojo JM, Perla F, Leone. ICOS gene haplotypes correlate with IL10 secretion and multiple sclerosis evolution. *J Neuroimmunol.* 2007 186 193-8. (I.F2.9)

39) Bona G, Corneli G, Vivenza D, Bellone S, Prodam F, Godi M, **Giordano M**, Momigliano P. Genetics of low stature. *Minerva Pediatr.* 2007 59: 543-544.

40) **M Giordano**, M Godi , S Mellone , A Petri , D Vivenza , L Tiradani , Y Carlomagno , D Ferrante , T Arrigo , G Corneli, S Bellone, F Giacobelli , C Santoro , G Bona , P Momigliano-Richiardi. A functional common polymorphism in the Vitamin D-Responsive Element of the GH1 promoter contributes to Isolated Growth Hormone Deficiency. *J Clinical Endocrinology and Metabolism*, 2008 93: 1005-1012 (I.F. 6.3)

41) Carlomagno Y , Salerno M , Vivenza D , Capalbo D, Godi M., Mellone S., Tiradani L., Corneli G., Momigliano-Richiardi P., Bona G. and **Giordano M**. A novel recessive splicing mutation in the POU1F1 Gene causing Combined Pituitary Hormone Deficiency., 2009 in press JEI (I.F 2.01)

42) M. Godi, S. Mellone, A. Petri, T. Arrigo, C. Bardelli, L. Corrado, S. Bellone, F. Prodam, P. Momigliano-Richiardi, G. Bona and **M. Giordano**. A recurrent signal peptide mutation in the growth hormone releasing hormone receptor with defective translocation to the cell surface and isolated growth hormone deficiency. *J Clinical Endocrinology and Metabolism*, 2009 in press (I.F. 6.3)

Pubblicazioni su riviste italiane

43) **Giordano M**.

The human MHC complex (HLA): genetic organization.
Minerva Biotecnologica, 1994 6: 206-218 (IF 0,5)

44) P. Momigliano, S.D'Alfonso, **M. Giordano**.

Fattori genetici di suscettibilità alla malattia celiaca
Ligand Assay, 2003 8: 36-40

Capitoli di libri

45) Bona G., **Giordano M**., Marchetti C., Chiorboli E., Rapa A., Petri A., Momigliano Richiardi P. Alterazioni molecolari del gene del GH in pazienti con GHD. In: Problematiche Attuali sulla Diagnosi e Terapia delle Basse Stature. eds: La Cauza C., Seminara S., Bindi G., Scientific Press, 1997, p 41-54.

46) **Giordano M** e Santoro C.

Poligenia, epistasi e polimorfismo.
In *Genetica e Biologia*, pp 505-526 Defino Editore 2001

47) **Giordano M**

Linkage, allele sharing and association.

In “*Medical Biomethods Handbook*”, pp 205-226

The Humana Press, 2004

Orario di Ricevimento

*Tutti i giorni a seconda della disponibilità e previo
avviso tramite e-mail o telefonata, presso il*

Dipartimento di Scienze Mediche in Via Solaroli

Tel 0321 660637