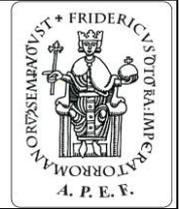




CURRICULUM VITAE



Personal Information

Name, Surname	Andria, Generoso	
Gender	maschio	
Date and Place of Birth	20 luglio 1943	
Nationality	Italiana	
Title / Discipline	Professor Emeritus University Federico II	Pediatria
Address	Via Ponte di Tappia, 47 – 80133 Napoli	
Telephone number	081 5511999	
E-mail	andria@unina.it	generoso.andria@gmail.cpm
URL - website		

Education & Training	1967	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università degli Studi di Napoli	Laurea con lode
	1969-71	National Institutes of Health, Bethesda, Md, USA	Visiting fellow
	1972	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Perugia	Specializzazione in Pediatria
	1977-78	Washington University School of Medicine St. Louis, Mo., U.S.A.	Resident fellow in Pediatrics (Genetics)
Summary of Academic Career	1973-82	Il Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Napoli	Assistente ordinario
	1982-86	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Reggio Calabria	Prof. Associato di Pediatria
	1986-89	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Reggio Calabria	Prof. Straordinario di Pediatria
	1989-93	Il Facoltà di Medicina e Chirurgia Università di Napoli	Prof. Ordinario di Pediatria
	1993-2013	Facoltà di Medicina e Chirurgia Università Federico II, Napoli	Prof. Ordinario di Pediatria
Teaching activity	L'insegnamento è stato svolto presso le Università di afferenza in diversi corsi di lauree triennali e magistrali, in varie Scuole di specializzazione, in Dottorati di ricerca.		

Research Fields & Projects

L'attività di ricerca è stata indirizzata principalmente allo studio delle malattie genetiche e metaboliche dell'età pediatrica.

I **temi principali di ricerca**, documentati in oltre **250** lavori in extenso e in capitoli di trattati internazionali e italiani, sono:

1) Enzimologia e chimica delle proteine

- 'folding' delle proteine
- peptidasi intestinali

2) Malattie genetiche e sindromi dismorfiche

- cromosomopatie e sindromi dismorfiche (*contributi alla definizione della variabilità fenotipica di alcune sindromi*)
- sindrome di Down (*fattori di rischio genetici e metabolici per la non-disgiunzione del cromosoma 21*)
- sindromi neurologiche (*basi molecolari della CIPA -Congenital insensitivity to pain with anhidrosis - dovuta a mutazioni del gene TRKA e della CIP -Congenital indifference to pain- dovuta a mutazioni del gene SCN9, sindrome di Myhre, sindrome CHARGE*)
- spina bifida (*studio dei polimorfismi dei geni delle vie metaboliche dell'omocisteina/folati come fattori di rischio*)

3) Malattie metaboliche

- malattie lisosomiali (*delineazione di un fenotipo infantile tardivo di galattosialidosi; studi di correlazione genotipo-fenotipo nella galattosialidosi e in altre malattie lisosomiali; studi clinici e molecolari su nuovi approcci terapeutici delle malattie lisosomiali, quali "enzyme replacement therapy", "substrate reduction therapy" e "enzyme enhancement therapy" con chaperones farmacologici*)
- intolleranza alle proteine con lisinuria (*studi clinici su ampia casistica; clonaggio del gene responsabile SLC7A7; studi sulla patogenesi della malattia; modello animale*)
- omocistinuria e iperomocisteinemia (*descrizione delle basi molecolari in pazienti Italiani; studi sugli effetti della iperomocisteinemia moderata come fattore di rischio per malattie vascolari*)
- altre aminoacidopatie
- ittiosi legata all'X e geni contigui in Xp22.3 (*clonaggio del gene della steroido solfatasi; basi molecolari della malattia e delle sindromi da geni contigui in Xp22.3*)
- condrodiplosia punctata legata all'X (*contributo alla caratterizzazione biochimica di questa nuova malattia metabolica da deficit della solfatasi ARSE*)
- intolleranza ereditaria al fruttosio (*basi molecolari in pazienti Italiani*)
- difetti della biosintesi del colesterolo, inclusa la descrizione di una nuova malattia (*latosterolosi*)
- anemia megaloblastica responsiva alla tiamina
- altre malattie metaboliche

Coordinatore (C) / Responsabile di unità (RU) di progetti di ricerca finanziati

PRIN: 2000 (C), 2002 (C), 2004 (C), 2006(C), 2008 (C)

AIFA: 2005 (C), 2007 (RU), 2009 (C), 2012 (RU)

European Union: 2008 (C), 2012 (RU)

Telethon: 2010 (C)

Ministero Salute: 2012 (RU)

Membership and office held in Scientific Societies	<p>-The Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism ('overseas member of the Council', dal 1984 al 1994);</p> <p>-The American Society of Human Genetics;</p> <p>-European Society for Pediatric Research;</p> <p>-Società Italiana per lo Studio degli Errori Congeniti del Metabolismo (Presidente per il triennio 1986-89); dal 1996 Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie;</p> <p>-Federazione Italiana per lo Studio delle Malattie Ereditarie (Presidente per il biennio 1986-88);</p> <p>-Società Italiana di Pediatria (Coordinatore della Commissione per la Formazione e Ricerca dal 2003 al 2006);</p> <p>-Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (Presidente dal 2007 al 2010).</p> <p>-Società Italiana di Ricerca Pediatrica (Coordinatore della Commissione per la Formazione dei Giovani alla Ricerca dal 2009 al 2012, Presidente dal maggio 2015 al maggio 2018)</p>		
Editorial activities in Journals and Monographs Series	<p>-Prospettive in Pediatria (organo ufficiale della Società Italiana di Pediatria): Direttore dal 2009 al 2012</p> <p>-BMC Medical Genetics: Associate Editor (dal 2014)</p> <p>-Revisore di articoli scientifici per numerose riviste internazionali di pediatria, malattie genetiche e metaboliche rare</p>		
Offices held in the University	1986-89 1997-2003 2001-06	Istituto di Scienze Pediatriche e Ginecologiche e Ginecologiche Università degli Studi di Reggio Calabria Dipartimento Universitario di Pediatria Università Federico II, Napoli Polo delle Scienze e Tecnologie per la Vita Università Federico II, Napoli	Direttore Direttore Consigliere
Other Activities	1996-2000 1999-2013 2008-18 2015-18 2016 ad oggi	Comitato scientifico di Telethon Dipartimento Clinico di Pediatria A.O.U. Federico II, Napoli Centro di coordinamento regionale Malattie rare Regione Campania Organismo ministeriale di Coordinamento e Monitoraggio per le Reti Europee di Riferimento per le Malattie rare – ERNs Comitato Etico Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma	Membro Direttore Responsabile Membro Presidente

Selected Publications

Fecarotta S, Romano A, Della Casa R, Del Giudice E, Bruschini D, Mansi G, Bembi B, Dardis A, Fiumara A, Di Rocco M, Uziel G, Ardisson A, Roccatello D, Alpa M, Bertini E, D'Amico A, Dionisi-Vici C, Deodato F, Caviglia S, Federico A, Palmeri S, Gabrielli O, Santoro L, Filla A, Russo C, Parenti G, **Andria G**. *Long term follow-up to evaluate the efficacy of miglustat treatment in Italian patients with Niemann-Pick disease type C*. Orphanet J Rare Dis. 2015 Feb 27;10:22.

Scala I, Concolino D, Della Casa R, Nastasi A, Ungaro C, Paladino S, Capaldo B, Ruoppolo M, Daniele A, Bonapace G, Strisciuglio P, Parenti G, **Andria G**. *Long-term follow-up of patients with phenylketonuria treated with tetrahydrobiopterin: a seven years experience*. Orphanet J Rare Dis. 2015 Feb 8;10:14.

Parenti G, **Andria G**, Ballabio A. *Lysosomal storage diseases: from pathophysiology to therapy*. Annu Rev Med. 2015;66:471-86.

Iacobazzi V, Infantino V, Castegna A, **Andria G**. *Hyperhomocysteinemia: related genetic diseases and congenital defects, abnormal DNA methylation and newborn screening issues*. Mol Genet Metab. 2014;113(1-2):27-33.

Parenti G, Fecarotta S, la Marca G, Rossi B, Ascione S, Donati MA, Morandi LO, Ravaglia S, Pichiecchio A, Ombrone D, Sacchini M, Pasanisi MB, De Filippi P, Danesino C, Della Casa R, Romano A, Mollica C, Rosa M, Agovino T, Nusco E, Porto C, **Andria G**. *A chaperone enhances blood α -glucosidase activity in Pompe disease patients treated with enzyme replacement therapy*. Mol Ther. 2014;22:2004-12.

Granese B, Scala I, Spatuzza C, Valentino A, Coletta M, Vacca RA, De Luca P, **Andria G**. *Validation of microarray data in human lymphoblasts shows a role of the ubiquitin-proteasome system and NF- κ B in the pathogenesis of Down syndrome*. BMC Med Genomics. 2013;6:24.

Sebastio G, Sperandeo MP, **Andria G**. *Lysinuric protein intolerance: reviewing concepts on a multisystem disease*. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2011;157:54-62.

Parenti G, Zuppaldi A, Gabriela Pittis M, Rosaria Tuzzi M, Annunziata I, Meroni G, Porto C, Donaudy F, Rossi B, Rossi M, Filocamo M, Donati A, Bembi B, Ballabio A, **Andria G**. *Pharmacological enhancement of mutated α -glucosidase activity in fibroblasts from patients with Pompe disease*. Mol Ther. 2007;15:508-14.

Brunetti-Pierri N, Corso G, Rossi M, Ferrari P, Balli F, Rivasi F, Annunziata I, Ballabio A, Russo AD, **Andria G**, Parenti G. *Lathosterolosis, a novel multiple-malformation/mental retardation syndrome due to deficiency of 3 β -hydroxysteroid- Δ 5-desaturase*. Am J Hum Genet. 2002;71:952-8.

Borsani G, Bassi MT, Sperandeo MP, De Grandi A, Buoninconti A, Riboni M, Manzoni M, Incerti B, Pepe A, **Andria G**, Ballabio A, Sebastio G. *SLC7A7, encoding a putative permease-related protein, is mutated in patients with lysinuric protein intolerance*. Nat Genet. 1999;21:297-301.

Zhou XY, van der Spoel A, Rottier R, Hale G, Willemsen R, Berry GT, Strisciuglio P, Morrone A, Zammarchi E, **Andria G**, d'Azzo A. *Molecular and biochemical analysis of protective protein/cathepsin A mutations: correlation with clinical severity in galactosialidosis*. Hum Mol Genet. 1996;5:1977-87.

de Franchis R, Mancini FP, D'Angelo A, Sebastio G, Fermo I, de Stefano V, Margaglione M, Mazzola G, di Minno G, **Andria G**. *Elevated total plasma homocysteine and 677C-->T mutation of the 5,10 methylenetetrahydrofolate reductase gene in thrombotic vascular disease*. Am J Hum Genet. 1996;59:262-4.

de Franchis R, Sebastio G, Mandato C, **Andria G**, Mastroiacovo P. *Spina bifida, 677C-->T*

mutation, and role of folate. Lancet. 1995;346:1703.

Sebastio G, Sperandeo MP, Panico M, de Franchis R, Kraus JP, **Andria G**. *The molecular basis of homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency in Italian families, and report of four novel mutations. Am J Hum Genet. 1995;56:1324-33.*

Franco B, Meroni G, Parenti G, Levilliers J, Bernard L, Gebbia M, Cox L, Maroteaux P, Sheffield L, Rappold GA, **Andria G**, Petit C, Ballabio A. *A cluster of sulfatase genes on Xp22.3: Mutations in chondrodysplasia punctata (CDPX) and implications for warfarin embryopathy Cell 1995;81:15-25.*

Ballabio A, **Andria G**. *Deletions and translocations involving the distal short arm of the human X chromosome: review and hypotheses. Hum Mol Genet. 1992;1:221-7.*

Rubba P, Faccenda F, Strisciuglio P, **Andria G**. *Ultrasonographic detection of arterial disease in treated homocystinuria. N Engl J Med. 1989;321:1759-60.*

Ballabio A, Sebastio G, Carozzo R, Parenti G, Piccirillo A, Persico MG, **Andria G**. *Deletions of the steroid sulphatase gene in "classical" X-linked ichthyosis and in X-linked ichthyosis associated with Kallmann syndrome. Hum Genet. 1987;77:338-41.*

Andria G, Del Giudice E, Reuser AJ. *Atypical expression of beta-galactosidase deficiency in a child with Hurler-like features but without neurological abnormalities. Clin Genet. 1978;14:16-23.*

Andria G, Taniuchi H. *The complementing fragment-dependent renaturation by enzyme-catalyzed disulfide interchanges of RNase-(1-118) containing non-native disulfide bonds. J Biol Chem. 1978;253:2262-70.*

Andria G, Taniuchi H, Cone JL. *The specific binding of three fragments of staphylococcal nuclease. J Biol Chem. 1971;246:7421-8.*

