CURRICULUM VITAE DEL DR. BRUNO BEMBI

Cittadinanza:	Italiana
Data e Luogo di nascita:	4 giugno 1952, Trieste
Residenza:	Via Guido Reni 6, Trieste
Conoscenza della lingua inglese:	Buona, scritta e parlata
Ufficio:	S.O.C. Centro di Coordinamento Regionale per la Malattie Rare AOUD "S. Maria della Misericordia" - Udine Tel: 0432 559914 e-mail: bembi.bruno@aoud.sanita.fvg.it

ISTRUZIONE

Laurea in Medicina e Chirurgia presso l'Università di Trieste	6 novembre 1978
Abilitazione alla professione di Medico Chirurgo	sessione novembre 1978
Specializzazione in Pediatria presso l'Università degli Studi di Trieste	29 novembre 1983
Specializzazione in Igiene e Sanità Pubblica	27 giugno 1988
Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Genova	28 giugno 1993

ESPERIENZE PROFESSIONALI

1979-1980 Laboratorio d'Analisi dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste:
Assistente Medico.
Attività scientifica prevalente nel settore dell'immunità neonatale.

1981-1984 Istituto di Clinica Pediatrica dell'IRCCS Burlo Garofolo - Neonatologia:
Assistente Medico Pediatra.
Coordinatore del Servizio Materno Infantile della Provincia di Trieste.
Organizzatore e relatore a convegni scientifici nel campo dei servizi sanitari pediatrici e delle cure della prima infanzia. Autore di pubblicazioni scientifiche inerenti.

1985-1996 Istituto di Clinica Pediatrica dell'IRCCS Burlo Garofolo - Pediatria Generale e Malattie Metaboliche
Assistente e poi Aiuto Medico Pediatra.
In questo periodo svolge un'intensa attività nel campo delle patologie lisosomiali organizzando prima il *Laboratorio di Malattie Metaboliche* e poi il *Centro per la Diagnosi e Cura della Malattia di Gaucher e le Malattie Congenite del Metabolismo* dell'IRCCS Burlo Garofolo. Partecipa ed organizza convegni nazionali ed internazionali nel settore ed è autore di numerose pubblicazioni scientifiche in merito.

1993-1996 Presidente, su incarico del Ministro della Sanità, del Gruppo di Lavoro sulla Malattia di Gaucher presso il Servizio Studi e Documentazione del Ministero della Sanità.

1996-2002 Servizio di Genetica Medica dell'IRCCS Burlo Garofolo
Funzione: dirigente di I livello, continua la funzione di direzione del *Centro per la Diagnosi e Cura della Malattia di Gaucher e le Malattie Congenite del Metabolismo e del Laboratorio di Malattie Metaboliche.*

2002-2007 Unità Operativa Dipartimentale di Malattie Metaboliche dell'IRCCS Burlo Garofolo e del Laboratorio di Malattie Rare presso l'Area Science Park di Trieste

Funzione: direttore.

Responsabile di progetti di ricerca scientifica corrente e finalizzata, specificamente indirizzati all'approccio terapeutico delle malattie lisosomiali e all'organizzazione delle cure delle malattie rare.

Attività scientifica nazionale ed internazionale, con partecipazione ed organizzazione di convegni e la pubblicazione di lavori scientifici.

2002-ad oggi Tavolo Tecnico Stato-Regioni per le Malattie Rare

Funzione: referente per la Regione Friuli-Venezia Giulia .

Rete interregionale delle Malattie Rare Nord-Est Italia tra le Regioni Friuli-Venezia Giulia, Veneto e Province Autonome di Bolzano e Trento

Funzione: referente tecnico per la Regione Friuli-Venezia Giulia.

2008- ad oggi S.O.C. Coordinamento Regionale per le Malattie Rare", Regione Friuli-Venezia Giulia–Azienda Ospedaliero-Universitaria "S. Maria della Misericordia" - Udine

Funzione: direttore .

Dal 1.12.2012 Incarico di Coordinatore Scientifico dell'AOU "S. Maria della Misericordia"

INCARICHI DI DIDATTICA

Il dr. Bruno Bembi ha svolto attività di insegnamento presso le scuole di specialità di Pediatria e Genetica Medica dell'Università degli Studi di Trieste rispettivamente nei periodi di tempo 1986-2007 e 1996-2007, con particolare riferimento ai corsi di Malattie Metaboliche, Genetica delle Patologie Metaboliche e Genetica Clinica.

Nel periodo 1979-1985 ha insegnato Pediatria presso la Scuola Infermieri degli Ospedali Riuniti di Trieste.

Il dr Bembi è stato docente nell'ambito dei Seminari 2008/2009 di Biotecnologie mediche, presso AOU, Udine.

PROGRAMMI DI COLLABORAZIONE E RICERCA SCIENTIFICA

Il Dr. Bembi ha in corso programmi di ricerca e collaborazione scientifica con i seguenti centri di ricerca:

Nazionali

1. Centro Nazionale per le Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità-Roma, dr. Domenica Taruscio
2. Istituto di Biologia Generale e Genetica Medica dell'Università di Pavia, prof. Cesare Danesino
3. I.R.C.C.S. Giannina Gaslini – Genica, Laboratorio di Malattie Metaboliche, dr. Mirella Filocamo
4. Dipartimento di Pediatria, Università Federico II di Napoli, prof. Generoso Andria
5. I.,R.C.C.S. Bambino Gesù, SOC di Malattie Metaboliche, dr. Carlo Dionisi-Vici
6. Unità di Epidemiologia della Regione Veneto, Padova, prof. Paola Facchin
7. Dipartimento di Farmacologia, Università di Perugia, prof. Tommaso Beccari
8. Centro di Coordinamento Regionale della Regione Piemonte, prof. Dario Rocatello
9. Clinica Ematologica Ospedale Umberto I, Roma; prof.ssa Fiorina Giona
10. Clinica Ematologica Ospedale Careggi, Firenze, prof. Massimo Morfini

11. Dipartimento di Patologia Generale, Università di Modena, prof. Sebastiano Calandra
12. Istituto di Genetica Medica dell'Università di Genova, prof.ssa Paola Mandic;
13. Telethon Institute of Genetics and Medicine (TIGEM), Napoli, prof. Giancarlo Parenti
14. Gruppo Nazionale Glicogenosi (Italian GSDII Group)

Internazionali

1. International Centre Genetic Engeneering and Biotecnology, Area di Ricerca di Trieste, prof. Francisco Baralle
2. Arthritis and Rheumatism Branch, NIAMS, National Institutes of Health, Bethesda Maryland, USA, dr. Nina Raben
3. Department of Medical Genetics, Mount Sinai Hospital-New York, USA, prof. Edward Schuchmann
4. Department of Pharmacology, University of Oxford, dr Frances Platt
5. Department of Internal Medicine, University of Cambridge, UK, prof. Timoty Cox
6. Laboratiore de Neurochemie, Centre Hospitalier, Lyon Sud, France, prof. Marie Therese Vanier;
7. Gaucher Clinic, Shaare-Zedek Medical Center di Gerusalemme, diretto dal Dr. Ari Zimran
8. Dept. of Obstetrics, Gynecology, University of California San Francisco, USA, prof. Synthia Mellon
9. Section on Molecular Neurogenetics, National Institute of Mental Health, NIH, Bethesda, USA, dr Ellen Sidransky
10. Institue for Molecular and Cell Biology, Porto University, Portugal , prof Clara Sa Miranda
11. Department of Genetics, University of Barcelona, dr Luisa Vilageliu
12. Queen Elizabeth Hospital, Queen Elizabeth Medical Centre, Birmingham, UK, dr Tarekegn Hiwot
13. Duke University Ped Medical General, Durham, NC, USA, dr Priya Kishnani
14. Department of Internal Medicine, Division of Endocrinology and Metabolism, Academic Medical Center, University of Amsterdam, dr Carla Hollak
15. Center for Lysosomal Storage Disorders, Children's Hospital University of Mainz, Department of Pediatrics, Germany, dr Michael Beck
16. Centre de Référence des Maladies Lysosomales (APHP), Service de Médecine Interne, Hôpital Beaujon, France, dr Nadia Belmatoug
17. Albrecht-Kossel-Institute for Neuroregeneration (AKos), University of Rostock, Germany, prof. Arndt Rolfs
18. Diabetic Cardiovascular Disease Center, Washington University School of Medicine, USA, prof. Daniel Ory

CONSULENZA SCIENTIFICA AD ASSOCIAZIONI DI PAZIENTI

1. Associazione Italiana Gaucher
2. Associazione Italiana Glicogenosi
3. Associazione Italiana Niemann-Pick
4. Associazione Italiana Sindrome di Williams
5. Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare
6. Azzurra Malattie Rare Onlus
7. U.N.I.A.M.O. Federazione Italiana Malattie Rare Onlus
8. Associazione Italiana Cistite Interstiziale
9. Associazione Italiana Linfoangioleiomiomatosi (LAM Italia Onlus)

PUBBLICAZIONI SU RIVISTE INDICIZZATE DEGLI ULTIMI 5 ANNI

H-index dr Bruno Bembi: 28

1. Fasano T, Zanoni P, Rabacchi C, Pisciotta L, Favari E, Adorni MP, Deegan PB, Park A, Hlaing T, Feher MD, Jones B, Uzak AS, Kardas F, Dardis A, Sechi A, **Bembi B**, Minuz P, Bertolini S, Bernini F, Calandra S. Novel mutations of ABCA1 transporter in patients with Tangier disease and familial HDL deficiency. Mol Genet Metab. 2012 Nov;107(3):534-41.
2. Di Rocco M, Andria G, **Bembi B**, Carubbi F, Giona F, Giuffrida G, Linari S, Sibilio M, Spina V, Cappellini MD. Minimal disease activity in Gaucher disease: criteria for definition. Mol Genet Metab. 2012 Nov;107(3):521-5.
3. Zampieri S, Cattarossi S, Oller Ramirez AM, Rosano C, Lourenco CM, Passon N, Moroni I, Uziel G, Pettinari A, Stanzial F, de Kremer RD, Azar NB, Hazan F, Filocamo M, **Bembi B**, Dardis A. Sequence and copy number analyses of HEXB gene in patients affected by Sandhoff disease: functional characterization of 9 novel sequence variants. PLoS One. 2012;7(7):e41516. doi: 10.1371/journal.pone.0041516. Epub 2012 Jul 27.
4. Paciotti S, Persichetti E, Pagliardini S, Deganuto M, Rosano C, Balducci C, Codini M, Filocamo M, Menghini AR, Pagliardini V, Pasqui S, **Bembi B**, Dardis A, Beccari T. First pilot newborn screening for four lysosomal storage diseases in an Italian region: identification and analysis of a putative causative mutation in the GBA gene. Clin Chim Acta. 2012 Nov 20;413(23-24):1827-31.
5. Angelini C, Semplicini C, Ravaglia S, Moggio M, Comi GP, Musumeci O, Pegoraro E, Tonin P, Filosto M, Servidei S, Morandi L, Crescimanno G, Marrosu G, Siciliano G, Mongini T, Toscano A; Italian Group on GSDII. New motor outcome function measures in evaluation of late-onset Pompe disease before and after enzyme replacement therapy. Muscle Nerve. 2012 Jun;45(6):831-4.
6. Patterson MC, Hendriksz CJ, Walterfang M, Sedel F, Vanier MT, Wijburg F; NP-C Guidelines Working Group. Recommendations for the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C: an update. Mol Genet Metab. 2012 Jul;106(3):330-44.
7. Ciana G, Deroma L, Franzil AM, Dardis A, **Bembi B**. Long-term bone mineral density response to enzyme replacement therapy in a retrospective pediatric cohort of Gaucher patients. J Inherit Metab Dis. 2012 Nov;35(6):1101-6.
8. Zampieri S, Montalvo A, Blanco M, Zanin I, Amartino H, Vlahovicek K, Szlago M, Schenone A, Pittis G, **Bembi B**, Dardis A. Molecular analysis of HEXA gene in Argentinean patients affected with Tay-Sachs disease: possible common origin of the prevalent c.459+5A>G mutation. Gene.
9. Angelini C, Semplicini C, Ravaglia S, **Bembi B**, Servidei S, Pegoraro E, Moggio M, Filosto M, Sette E, Crescimanno G, Tonin P, Parini R, Morandi L, Marrosu G, Greco G, Musumeci O, Di Iorio G, Siciliano G, Donati MA, Carubbi F, Ermani M, Mongini T, Toscano A; Italian GSDII Group. Observational clinical study in juvenile-adult glycogenosis type 2 patients undergoing enzyme replacement therapy for up to 4 years. J Neurol. 2012 May;259(5):952-8.
10. Zampieri S, Buratti E, Dominissini S, Montalvo AL, Pittis MG, **Bembi B**, Dardis A. Splicing mutations in glycogen-storage disease type II: evaluation of the full spectrum of mutations and their relation to patients' phenotypes. Eur J Hum Genet. 2011 Apr;19(4):422-31.
11. Accardo A, Pensiero S, Ciana G, Parentin F, **Bembi B**. Eye movement impairment recovery in a Gaucher patient treated with miglustat. Neurol Res Int. 2010;2010:358534.

12. Cozar M, **Bembi B**, Dominissini S, Zampieri S, Vilageliu L, Grinberg D, Dardis A. Molecular characterization of a new deletion of the GBA1 gene due to an inter Alu recombination event. Mol Genet Metab. 2011 Feb;102(2):226-8.
13. Tappino B, Biancheri R, Mort M, Regis S, Corsolini F, Rossi A, Stroppiano M, Lualdi S, Fiumara A, **Bembi B**, Di Rocco M, Cooper DN, Filocamo M. Identification and characterization of 15 novel GALC gene mutations causing Krabbe disease. Hum Mutat. 2010 Dec;31(12):E1894-914.
14. **Bembi B**, Pisa FE, Confalonieri M, Ciana G, Fiumara A, Parini R, Rigoldi M, Moglia A, Costa A, Carlucci A, Danesino C, Pittis MG, Dardis A, Ravaglia S. Long-term observational, non-randomized study of enzyme replacement therapy in late-onset glycogenosis type II. J Inherit Metab Dis. 2010 Dec;33(6):727-35.
15. de Filippi P, Ravaglia S, **Bembi B**, Costa A, Moglia A, Piccolo G, Repetto A, Dardis A, Greco G, Ciana G, Canevari F, Danesino C. The angiotensin-converting enzyme insertion/deletion polymorphism modifies the clinical outcome in patients with Pompe disease. Genet Med. 2010 Apr;12(4):206-11.
16. Lualdi S, Tappino B, Di Duca M, Dardis A, Anderson CJ, Biassoni R, Thompson PW, Corsolini F, Di Rocco M, **Bembi B**, Regis S, Cooper DN, Filocamo M. Enigmatic in vivo iduronate-2-sulfatase (IDS) mutant transcript correction to wild-type in Hunter syndrome. Hum Mutat. 2010 Apr;31(4):E1261-85.
17. Hollak CE, Aerts JM, Belmatoug N, **Bembi B**, Bodamer O,-Cappellini D, Collin-Histed T, Cox TM, Deegan P, Giraldo P, Hughes D, Lukina E, Manuel J, Michelakakis H, Di Rocco M, Vellodi A, Zimran A. Guidelines for the restart of imiglucerase in patients with Gaucher disease: recommendations from the European Working Group on Gaucher disease. Blood Cells Mol Dis. 2010 Mar-Apr;44(2):86-7.
18. Hollak CE, vom Dahl S, Aerts JM, Belmatoug N, **Bembi B**, Cohen Y, Collin-Histed T, Deegan P, van Dussen L, Giraldo P, Mengel E, Michelakakis H, Manuel J, Hrebicek M, Parini R, Reinke J, di Rocco M, Pocovi M, Sa Miranda MC, Tylki-Szymanska A, Zimran A, Cox TM. Force majeure: therapeutic measures in response to restricted supply of imiglucerase (Cerezyme) for patients with Gaucher disease. Blood Cells Mol Dis. 2010 Jan 15;44(1):41-7.
19. Pineda M, Wraith JE, Mengel E, Sedel F, Hwu WL, Rohrbach M, **Bembi B**, Walterfang M, Korenke GC, Marquardt T, Luzy C, Giorgino R, Patterson MC. Miglustat in patients with Niemann-Pick disease Type C (NP-C): a multicenter observational retrospective cohort study. Mol Genet Metab. 2009 Nov;98(3):243-9. doi: 10.1016/j.ymgme.2009.07.003. Epub 2009 Aug 4.
20. Vellodi A, Tylki-Szymanska A, Davies EH, Kolodny E, **Bembi B**, Collin-Histed T, Mengel E, Erikson A, Schiffmann R; European Working Group on Gaucher Disease. Management of neuronopathic Gaucher disease: revised recommendations. J Inherit Metab Dis. 2009 Oct;32(5):660-4.
21. NP-C Guidelines Working Group, Wraith JE, Baumgartner MR, **Bembi B**, Covanis A, Levade T, Mengel E, Pineda M, Sedel F, Topçu M, Vanier MT, Widner H, Wijburg FA, Patterson MC. Recommendations on the diagnosis and management of Niemann-Pick disease type C. Mol Genet Metab. 2009 Sep-Oct;98(1-2):152-65.
22. Wraith JE, Guffon N, Rohrbach M, Hwu WL, Korenke GC, **Bembi B**, Luzy C, Giorgino R, Sedel F. Natural history of Niemann-Pick disease type C in a multicentre observational retrospective cohort study. Mol Genet Metab. 2009 Nov;98(3):250-4
23. Hollak CE, Hughes D, van Schaik IN, Schwierin B, **Bembi B**. Miglustat (Zavesca) in type 1 Gaucher disease: 5-year results of a post-authorisation safety surveillance programme. Pharmacoepidemiol Drug Saf. 2009 Sep;18(9):770-7.
24. Dardis A, Filocamo M, Grossi S, Ciana G, Franceschetti S, Dominissini S, Rubboli G, Di Rocco M, **Bembi B**. Biochemical and molecular findings in a patient with myoclonic

epilepsy due to a mistarget of the beta-glucosidase enzyme. Mol Genet Metab. 2009 Aug;97(4):309-11.

25. Persichetti E, Chuzhanova NA, Dardis A, Tappino B, Pohl S, Thomas NS, Rosano C, Balducci C, Paciotti S, Dominissini S, Montalvo AL, Sibilio M, Parini R, Rigoldi M, Di Rocco M, Parenti G, Orlacchio A, **Bembi B**, Cooper DN, Filocamo M, Beccari T. Identification and molecular characterization of six novel mutations in the UDP-N-acetylglucosamine-1-phosphotransferase gamma subunit (GNPTG) gene in patients with mucolipidosis III gamma. Hum Mutat. 2009 Jun;30(6):978-84.
26. Fancello T, Dardis A, Rosano C, Tarugi P, Tappino B, Zampieri S, Pinotti E, Corsolini F, Fecarotta S, D'Amico A, Di Rocco M, Uziel G, Calandra S, **Bembi B**, Filocamo M. Molecular analysis of NPC1 and NPC2 gene in 34 Niemann-Pick C Italian patients: identification and structural modeling of novel mutations. Neurogenetics. 2009 Jul;10(3):229-39.
27. **Bembi B**, Cerini E, Danesino C, Donati MA, Gasperini S, Morandi L, Musumeci O, Parenti G, Ravaglia S, Seidita F, Toscano A, Vianello A. Diagnosis of glycogenosis type II. Neurology. 2008 Dec 2;71(23 Suppl 2):S4-11.
28. **Bembi B**, Cerini E, Danesino C, Donati MA, Gasperini S, Morandi L, Musumeci O, Parenti G, Ravaglia S, Seidita F, Toscano A, Vianello A. Management and treatment of glycogenosis type II.Neurology. 2008 Dec 2;71(23 Suppl 2):S12-36.
29. Zampieri S, Mellon SH, Butters TD, Nevyjel M, Covey DF, **Bembi B**, Dardis A. Oxidative stress in NPC1 deficient cells: protective effect of allopregnanolone. J Cell Mol Med. 2009 Sep;13(9B):3786-96.
30. Zampieri S, Filocamo M, Buratti E, Stroppiano M, Vlahovicek K, Rosso N, Bignulin E, Regis S, Carnevale F, **Bembi B**, Dardis A. Molecular and functional analysis of the HEXB gene in Italian patients affected with Sandhoff disease: identification of six novel alleles. Neurogenetics. 2009 Feb;10(1):49-58.
31. McGovern MM, Wasserstein MP, Giugliani R, **Bembi B**, Vanier MT, Mengel E, Brodie SE, Mendelson D, Skloot G, Desnick RJ, Kuriyama N, Cox GF. A prospective, cross-sectional survey study of the natural history of Niemann-Pick disease type B. Pediatrics. 2008 Aug;122(2):e341-9.
32. **Bembi B**, Deegan P. Gaucher disease: improving management. Acta Paediatr Suppl. 2008 Apr;97(457):81-2
33. Ralston E, Swaim B, Czapiga M, Hwu WL, Chien YH, Pittis MG, **Bembi B**, Schwartz O, Plotz P, Raben N. Detection and imaging of non-contractile inclusions and sarcomeric anomalies in skeletal muscle by second harmonic generation combined with two-photon excited fluorescence. J Struct Biol. 2008 Jun;162(3):500-8.
34. Pittis MG, Donnarumma M, Montalvo AL, Dominissini S, Kroos M, Rosano C, Stroppiano M, Bianco MG, Donati MA, Parenti G, D'Amico A, Ciana G, Di Rocco M, Reuser A, **Bembi B**, Filocamo M. Molecular and functional characterization of eight novel GAA mutations in Italian infants with Pompe disease. Hum Mutat. 2008 Jun;29(6):E27-36.

Udine, febbraio 2013
Dr Bruno Bembi