



FRANCESCO SALVATORE

Socio dal 2010

Emerito di Biochimica, Università degli Studi di Napoli "Federico II"

Laureato in Medicina e Chirurgia, presso Università degli Studi di Napoli "Federico II" (1956)

Libera docenza in Biochimica, Ministero dell'Università - Roma (1960)

- 1967 - 2009: Professore Ordinario di Biochimica Umana, Ateneo "Federico II"
- 1984 - oggi (nomina fino al 2013): Presidente e Coordinatore Scientifico del CEINGE-Biotecnologie Avanzate di Napoli
- 2003 - oggi: Direttore della sede di Napoli, Professore e Membro del Consiglio Accademico della Scuola Europea di Medicina Molecolare [SEMM]
- 1996 - 2008: Presidente dell'International Society of Enzymology (designato - effettivo - past)
- 2010: Nominato Professore Emerito dell'Università dal Ministro dell'Istruzione, Università e Ricerca Scientifica
- Dal 2009: Membro dell'Accademia Nazionale delle Scienze - detta dei XL (Roma, Italy) e nel 2006 Medaglia per le Scienze Fisiche e Naturali della Stessa Accademia
- Dal 2006: Socio Ordinario dell'Accademia Pontaniana
- 2002: Certificato di Eccellenza del New York Medical College (NY, USA)
- 1985: Medaglia d'Oro del Ministero dell'Istruzione e dell'Università e della Ricerca Scientifica
- 1982: Premio Dorso per la Ricerca Scientifica;
- Dal 1981 Socio Ordinario Residente della Società Nazionale di Scienze, Lettere e Arti - Sezione di Medicina (Napoli, Italy)

Campi di interesse:

I suoi studi si sono concentrati, negli ultimi 20 anni, prevalentemente sulla ricerca di geni-malattia che hanno condotto alla identificazione di nuovi geni e di nuove mutazioni e quindi alle alterazioni molecolari di malattie genetiche ereditarie ed acquisite, tra cui le leucemie, la fibrosi cistica, la distrofia muscolare, l'intolleranza ereditaria al fruttosio, la fenilchetonuria, la coroideremia, l'ittiosi congenita, l'ipertermia maligna, le cardiomiopatie. In particolare, nell'ambito di queste ricerche, ha delucidato il ruolo pato-fisiologico di alcune di queste alterazioni, attraverso studi sulle corrispondenti proteine. Ha inoltre contribuito, in una linea di ricerca durata oltre 12 anni, a definire una predisposizione genetica per i pazienti affetti da fibrosi cistica, che indica con elevata penetranza una grave complicazione epatica. Ha inoltre studiato la struttura e l'espressione dei geni del sistema isoenzimatico delle aldolasi umane, nel quale settore si sta occupando delle funzioni "moonlight" dell'aldolasi C, presente nel cervelletto.

- Cerreto M, Cavaliere P, Carluccio C, Amato F, Zagari A, Daniele A, **Salvatore F**. 2011 Natural phenylalanine hydroxylase variants that confer a mild phenotype affect the enzyme's conformational stability and oligomerization equilibrium. *Biochim Biophys Acta - Molecular Basis of Diseases*. 1812(11):1435-45. (rivista internazionale con IF pari a 5,211)
- Esposito G, Imperato MR, Ieno L, Sorvillo R, Benigno V, Parenti G, Parini R, Vitagliano L, Zagari A, **Salvatore F**. 2010 Hereditary fructose intolerance: functional study of two novel ALDOB natural variants and characterization of a partial gene deletion. *Hum Mutat*. (12):1294-303. (rivista internazionale con IF pari a 5,956)
- Carsana A, Frisso G, Intrieri M, Tremolaterra MR, Savarese G, Scapagnini G, Esposito G, Santoro L, **Salvatore F**. 2010. A 15-year molecular analysis of DMD/BMD: genetic features in a large cohort. *Front Biosci (Elite Ed)* 2:547-58. (rivista internazionale con IF pari a 4,048)
- Caterino M, Ruoppolo M, Fulcoli G, Huynh T, Orru S, Baldini A, **Salvatore F**. 2009. Transcription factor TBX1 overexpression induces downregulation of proteins involved in retinoic acid metabolism: a

- comparative proteomic analysis. *J Proteome Res* 8:1515-26. (rivista internazionale con IF pari a 5,460)
- Bartlett JR, Friedman KJ, Ling SC, Pace RG, Bell SC, Bourke B, Castaldo G, Castellani C, Cipolli M, Colombo C, Colombo JL, Debray D, Fernandez A, Lacaille F, Macek M, Jr., Rowland M, **Salvatore F**, Taylor CJ, Wainwright C, Wilschanski M, Zemkova D, Hannah WB, Phillips MJ, Corey M, Zielenski J, Dorfman R, Wang Y, Zou F, Silverman LM, Drumm ML, Wright FA, Lange EM, Durie PR, Knowles MR. 2009. Genetic modifiers of liver disease in cystic fibrosis. *JAMA* 302:1076-83. (rivista internazionale con IF pari a 4,086)



FRANCESCO SALVATORE

Member since 2009

Born in Naples on 22/04/1934

Emeritus Professor of Biochemistry, University of Naples "Federico II"

- Degree in Medicine from the University of Naples "Federico II" (1956)
- Habilitation in Biochemistry from the Ministry of the University, Rome (1960)
- 1967–2009: Full Professor of Human Biochemistry, University of Naples "Federico II"
- 1984–to-date (appointment ends in 2013): President and Scientific Coordinator of CEINGE-Biotecnologie Avanzate (Public Research Consortium with a staff of 200 researchers working in the genomic and post-genomic sectors) in Naples
- 2003– to-date: Director of the Naples site, Professor and Member of the Academic Council of the European School of Molecular Medicine (SEMM)
- 1996–2008: President, International Society of Enzymology (Designated/Effective/Past)
- 2010: Nominated Emeritus University Professor by the Ministry of Education, University and Scientific Research
- 2009: Member of the *Accademia Nazionale delle Scienze - detta dei XL* (Roma, Italy) and in 2006 recipient of the *Accademia's* Medal for the Natural and Physical Sciences.
- 2006: Honorary Member of the *Accademia Pontaniana*
- 2002: Certificate of Excellence of the New York Medical College (NY, USA)
- 1985: Gold Medal of the Ministry of Education of the University and of Scientific Research
- 1982: The Dorso Prize for scientific research
- 1981 Resident Honorary Member of the National Society of the Sciences, Letters and Art – Medicine Section (Naples, Italy)

Fields of interest

In the last 20 years, his research has focused on disease-genes. These studies led to the identification of new genes and new mutations, and hence to the molecular alterations of hereditary and acquired genetic diseases, among which leukaemia, cystic fibrosis, muscular dystrophy, hereditary fructose intolerance, phenylketonuria, choroideremia, congenital ichthyosis, malignant hyperthermia, cardiomyopathies and other rare diseases. He has elucidated the pathophysiological role of some of these alterations by studying the corresponding proteins. He has also contributed, in a research line that lasted for over 12 years, to the definition of a genetic predisposition for patients affected by cystic fibrosis, that indicates with a high penetrance a severe liver complication. He has also studied the structure and expression of the genes of the isoenzymatic system of the human aldolases; he is now studying the moonlight functions of aldolase C present in the cerebellum. Very recently, he has conducted studies on cancer stem cells in various human tumours (colon, prostate and breast) from the search for markers to potential treatment.

Corbo C, Orrù S, Gemei M, Di Noto R, Mirabelli P, Imperlini E, Ruoppolo M, Del Vecchio L, Salvatore F 2012 Protein cross-talk in CD133+ colon cancer cells indicates activation of the Wnt pathway and upregulation of SRp20 that is potentially involved in tumorigenicity [Accepted on Proteomics]

Cerreto M, Mehdawy B, Ombrone D, Nisticò R, Ruoppolo M, Usiello A, Daniele A, Pastore L, Salvatore F 2012 Reversal of metabolic and neurological symptoms of phenylketonuric mice treated with a PAH containing helper-dependent adenoviral vector *Curr Gene Ther* 12(1):48-56

Esposito G, De Falco F, Tinto N, Testa F, Vitagliano L, Tandurella I, Iannone L, Rossi S, Rinaldi E, Simonelli F, Zafari A, Salvatore F. 2011 Comprehensive mutation analysis (20 families) of the choroideremia gene reveals a missense variant that prevents the binding of REP 1 with RAB geranylgeranyltransferase. *Hum Mutat.* 32(12):1460-9

Esposito G, Imperato MR, Ieno L, Sorvillo R, Benigno V, Parenti G, Parini R, Vitagliano L, Zafari A, Salvatore F. 2010 Hereditary fructose intolerance: functional study of two novel ALDOB natural variants and characterization of a partial gene deletion. *Hum Mutat.* (12):1294-303.

Bartlett JR, Friedman KJ, Ling SC, Pace RG, Bell SC, Bourke B, Castaldo G, Castellani C, Cipolli M, Colombo C, Colombo JL, Debray D, Fernandez A, Lacaille F, Macek M, Jr., Rowland M, Salvatore F, Taylor CJ, Wainwright C, Wilschanski M, Zemkova D, Hannah WB, Phillips MJ, Corey M, Zielenski J, Dorfman R, Wang Y, Zou F, Silverman LM, Drumm ML, Wright FA, Lange EM, Durie PR, Knowles MR. 2009. Genetic modifiers of liver disease in cystic fibrosis. *JAMA* 302:1076-83.