

## ALLEGATO B

UNIVERSITÀ DEGLI STUDI DI MILANO

selezione pubblica per n.\_\_\_\_ posto/i di Ricercatore a tempo determinato ai sensi dell'art.24, comma 3, lettera b) della Legge 240/2010 per il settore concorsuale \_\_05/E2 - Biologia Molecolare\_\_, settore scientifico-disciplinare \_\_\_\_\_ BIO/11 - Biologia Molecolare \_\_\_\_\_ presso il Dipartimento di \_\_\_\_\_ BIOSCIENZE \_\_\_\_\_, (avviso bando pubblicato sulla G.U. n. \_\_7\_\_ del \_\_25/01/2022\_\_) Codice concorso \_4945\_

## LUCA BARTESAGHI CURRICULUM VITAE

### INFORMAZIONI PERSONALI

COGNOME	BARTESAGHI
NOME	LUCA
DATA DI NASCITA	28/12/1980

### Esperienze professionali



#### **Project Leader** - Karolinska Institute

Dipartimento di Neuroscienze e Dipartimento di Neuroscienze Cliniche (Stoccolma, Svezia).

da  
01/01/2020  
a  
30/11/2020

Responsabilità: direzione di un laboratorio accademico, pianificazione del budget, funzioni amministrative, redazione di grants e permessi. Gestione di collaborazioni accademiche e cliniche, valutazione di progetti di ricerca e supervisione dei dottorandi. Insegnamento ai corsi di laurea magistrale e partecipazione alla commissione di tesi.

Principali risultati e aree di ricerca: co-direzione di uno studio genetico che dimostra che le varianti bialleliche nel gene HPDL sono la causa di rare forme di paraplegia spastica e disfunzione corticale. Studio riguardante il crosstalk metabolico assone-glia attraverso trasportatori del monocarbossilato.



#### **Post-doctoral fellow** - Karolinska Institute

Dipartimento di Neuroscienze e Dipartimento di Neuroscienze Cliniche (Stoccolma, Svezia).

da  
01/11/2014  
a  
31/12/2019

Responsabilità: Progetti di ricerca e progettazione sperimentale. Coordinamento dell'allestimento e organizzazione di un nuovo laboratorio, selezione e supervisione dei membri del team, preparazione di documenti, contratti, borse di studio scientifiche e permessi etici. Direzione, gestione e assistenza tecnica per la facility di colture cellulare primarie. Supporto alle decisioni strategiche per la ricollocazione del dipartimento (spazi comuni di laboratorio, acquisizione delle attrezzature strategiche, compilazione delle linee guida di sicurezza). Coordinamento ed esecuzione di progetti di ricerca con collaboratori interni ed esterni. Supervisione di studenti Master e dei tecnici. Tutoraggio dottorandi. Istituzione e implementazione di nuove tecniche per l'analisi in vivo (Clarity) e in vitro (piattaforme a base microfluidica) dell'interazione neurone-glia nel sistema nervoso centrale e periferico.

Principali risultati e aree di ricerca: Identificazioni di Prdm12 come il primo regolatore epigenetico coinvolto nella determinazione dei neuroni sensoriali nocicettivi nello sviluppo. Contributo all'identificazione di geni e mutazioni coinvolti in patologie neurodegenerative periferiche (Morc2) e centrali (CCP1 and Tenm4). Contributo alla scoperta dei meccanismi patologici coinvolti nella neuropatia periferica CMT-2A.



**Dottorato** - Università di Losanna  
Dipartimento di Genetica Medica (Losanna, Svizzera).

da  
01/05/2009  
a  
31/10/2014

Responsabilità: gestione di progetti di ricerca, progettazione sperimentale ed esecuzione. Responsabile degli studi funzionali di progetti genetici sulle neuropatie centrali e periferiche. Generazione di un nuovo modello murino per lo studio delle regolazioni trascrizionali coinvolte durante lo sviluppo del sistema nervoso periferico. Formazione studenti di Master.

Principali risultati e aree di ricerca: Identificazione del fattore trascrizionale Sox4 come regolatore negativo dello sviluppo delle cellule di Schwann. Identificazione delle mutazioni di geni che causano patologie del sistema nervoso (narcolessia e CMTs).



**Assegnista di ricerca** - Istituto Scientifico San Raffaele  
Divisione di Genetica e Biologia Cellulare (Milano, Italia).

da  
01/05/2007  
a  
30/04/2009

Responsabilità: gestione del progetto di ricerca, progettazione sperimentale ed esecuzione. Formazione studenti di laurea e laurea magistrale.

Principali risultati e area di ricerca: dimostrazione che il distroglicano e l'integrina beta1 sono implicati nello sviluppo del sistema nervoso periferico, identificando quali pathways controllano la proliferazione e la sopravvivenza delle cellule di Schwann.

---

## Istruzione e Formazione

---



**PhD** - Lemanic Neuroscience Doctoral School      2009-2014  
Università di Losanna (UNIL), Svizzera



**M.Sc.** - Università di Milano-Bicocca      2004-2006  
Biotechnologie Industriali-Farmacogenomica



**B.Sc.** - Università di Milano-Bicocca      2000-2004  
Biotechnologie Molecolari

---

## Certificati e Diplomi

---

- 2021 - Good Clinical Practice (GCP) (Whitehall Training)
- 2021 - Medical Marketing (Svensk Medicin AB, Sweden)
- 2021 - Regulatory Affairs (RA) and Good Distribution Practice (GDP) (Svensk Medicin AB, Sweden)
- 2021 - Good Manufacturing Practice (GMP) Certificate (Svensk Medicin AB, Sweden)
- 2016 - Theoretical and practical course for confocal and light-sheet microscopy (CLICK facility, Karolinska Institute, Stockholm, Sweden)
- 2015 - Purchase and public procurement course (e-procurement) (Karolinska Institute, Stockholm, Sweden)
- 2015 - Practical applications of human neuropathology and stem cell modeling (Karolinska Institute, Stockholm, Sweden)
- 2010 - FELASA B Accreditazione (EPFL, Lausanne, Switzerland)

---

## Conferenze (presentazione poster e/o oratore)

---

Myelin Gordon Conference (Il Ciocco, 2008), Swiss Society of Neuroscience (Lausanne, 2010), Lemanic Neuroscience Meeting (Genève, 2010), Swiss society of Neuroscience (Basel, 2011), Euroglia Meeting (Prague, 2011), Lemanic Neuroscience Meeting (Les Diablerets, 2011), Swiss Society of Neuroscience (Zurich, 2012), Lemanic Neuroscience Meeting (Les Diablerets, 2012), Neuroscience meeting 2012 (New Orleans, 2012), Euroglia Meeting (Berlin, 2013), StratNeuro meeting, (May 2016), StratNeuro meeting, (May 2017), Neuroscience (Washington, November 2017), PNS meeting (Genoa, 2019), Euroglia (Porto, 2019)

Prestigiosa presentazione orale come “invited speaker”: Department of Neurology, Boston Children's Hospital (Harvard Medical School, Boston, USA)

---

## Lingue

---

Italiano - Lingua Madre

Inglese	-	Comprensione	-	Ascolto	C2
				Lettura	C2
		Parlato	-	Interazione	C2
				Produzione	C2
		Produzione scritta	-		C2

Spagnolo	Comprensione	-	Ascolto	B2
		-	Lettura	B2
	Parlato	-	Interazione	B1
		-	Produzione	A2
	Produzione scritta	-		A2

Francese	Comprensione	-	Ascolto	B2
		-	Lettura	B2
	Parlato	-	Interazione	B1
		-	Produzione	B2
	Produzione scritta	-		A2

---

#### Competenze Digitali (autovalutazione)

---

Elaborazione delle Informazioni	-	Utente Avanzato
Comunicazione	-	Utente Avanzato
Creazione di Contenuti	-	Utente Avanzato
Sicurezza	-	Utente Avanzato
Risoluzione di Problemi	-	Utente Avanzato

---

#### Attività Didattica

---

- 2008 - Supervisor di studente di Master (Gianluca Figlia MD, PhD, San Raffaele Scientific Institute)
- 2013-2020 - Supervisor di studente di dottorato (Basilio Giangreco, UNIL)
- 2014 - Lezioni frontali per il corso "Scientific Debate – Topic: Respiratory Syncytial Virus (RSV) vaccination (EPFL, Losanna, Svizzera)
- 2016 - Supervisor di studente di Master (Olivia Miossec, Karolinska institute)
- 2017-2018 - Supervisor di studente di dottorato (Paula Sancho Salmeron, Karolinska institute)
- 2018 - Supervisor di studente di Master (Finja Berger - Karolinska institute)
- 2019 - Lezioni frontali per il corso "research introductory course for medical students - FoLäk " (Karolinska Institute, Stockholm, Sweden)
- 2019 - Membro della commissione di tesi di Master (Alexander Agrest, Karolinska institute).

---

#### Riconoscimenti & Premi

---

- 2007 - Scholarship dall'istituto scientifico San Raffaele
- 2008 - Scholarship dall'istituto scientifico San Raffaele
- 2009 - Scholarship dall'istituto scientifico San Raffaele
- 2008 - Travel grant per la conferenza: Gordon Conference - Myelin Meeting 2008
- 2013 - Travel grant per la conferenza: Euroglia meeting 2013 - Berlin
- 2019 - Travel grant per la conferenza: PNS meeting 2019 - Genova
- 2020 - Grant: European Network on Inherited Sensory Neuropathies and Insensitivity to Pain (ENISNIP) / European Joint Programme on Rare Diseases

---

## Membership di Società Scientifiche

---

2019    Membro della "Peripheral Nerve Society"  
2017    Membro della "Society for Neuroscience"  
2008 - 2014    Membro della "Swiss Society for Neuroscience"  
2012    Membro della "Society for Neuroscience"

---

## Rilevanti collaborazioni in atto

---

ENISNIP    Members of the European Network on Inherited Sensory Neuropathies and Insensitivity to Pain (see <https://enisnip.org/people/> for detailed contacts)

Prof. dr. Jan Senderek - Topic: Projects related to Prdm12 and HPDL genes.  
Department of Neurology, Friedrich-Baur-Institute  
Ludwig Maximilian University (LMU), Munich (Germany)

Prof. dr. Luca Pellerin - Topic: Role of monocarboxylate transporters in various cell type  
Faculty of Biology and Medicine, Department of Physiology  
University of Lausanne (Switzerland)

Prof. dr. Brett Morrison - Topic: Role of monocarboxylate transporters in oligodendrocytes  
Department of Neurology, Johns Hopkins University School of Medicine,  
Baltimore (USA)

Prof. dr. Bogdan Beirowski - Topic: Role of monocarboxylate transporters in Schwann cells  
Department of Biochemistry, Jacobs School of Medicine and Biomedical  
Sciences, University at Buffalo, Buffalo (USA)

Prof. dr. Eva Hedlund - Topic: neuron-glia communication (analysis of transcriptomes)  
Department of Neuroscience, Karolinska Institute, Stockholm (Sweden)

Prof. dr. Cermen Espinoz - Topic: iPSC-derived motor neurons to study CMT2Z  
Unit of Genetics and Genomics of Neuromuscular and Neurodegenerative  
Disorders, Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), Valencia (Spain)

---

## Collaborazione in Progetti Finanziati

---

2011-2014 - Swiss National Science Foundation; "The role of lipid metabolism in myelinating glial cells"; (PI: Roman Chrast; ~500'000 EUR)

2014-2019 - Swedish Strategic Research Area Neuroscience (StratNeuro) program; "Axon-glia interactions in health and disease"; (PI: Roman Chrast; ~1'200'000 EUR)

2016-2018 - Association Française contre les Myopathies; "The role of axonal metabolic changes in the pathophysiology of Charcot-Marie-Tooth disease"; (PI: Roman Chrast; 100%; 102'000 EUR)

- 2016-2019 - Swedish Research Council (Vetenskapsrådet); "The role of axon-glia interactions in glial capacity to produce myelin and to support underlying axons"; (PI: Roman Chrast; ~450'000 EUR)
- 2018-2020 - Association Française contre les Myopathies; "An integrative approach to develop cellular models and characterize disease mechanisms implicated in CMT2Z, a newly described axonal form of neuropathy"; (Co-participant with Carmen Espinós; ~100'000 EUR)
- 2019-2021 - Research Project Grants EJP Rare diseases (Medicine and Health); "European Network on Inherited Sensory Neuropathies and Insensitivity to Pain (ENISNIP)"; (Co-Participant with Ingo Kurth, Project coordinator and 5 other partners; total amount for the whole project: 1'387'365 EUR, received: 264'740 €)
- 2019-2021 - Swedish Research Council, 3R (Vetenskapsrådet); "Development of refined pluri-cellular in vitro models of neurodegeneration to replace severely debilitating or lethal mouse models"; (Co-participant with Eva Hedlund; ~120'000 EUR)
- 2020-2022 - Swedish Research Council, 3R (Vetenskapsrådet); "Characterization of new mechanisms implicated in maintenance of axonal integrity and axon-glia interactions"; (PI: Roman Chrast; ~240'000 EUR)

---

#### Attività da Reviewer

---

2019 - Molecular Genetics & Genomic Medicine  
2020 - Nature Communications

---

#### Lista delle Pubblicazioni

---

ORCID : 0000-0001-8218-4648

1 - Biallelic variants in HPDL cause pure and complicated hereditary spastic paraplegia.  
Wiessner M, Maroofian R, Ni MY, Pedroni A, Müller JS, Stucka R, Beetz C, Efthymiou S, Santorelli FM, ... , Horvath R, Houlden H, Lee HJ, Ampatzis K\*, Pierson MT\*, Senderek J\*, **Bartesaghi L\***. \* Co-last authors  
**Brain.**  
2021 May 10. doi: 10.1093/brain/awab041.  
PMID: 33970200

2 - Disrupted function of lactate transporter MCT1, but not MCT4, in Schwann cells affects the maintenance of motor end-plate innervation.  
Bouçanova F, Pollmeier G, Sandor K, Morado Urbina C, Nijssen J, Médard JJ, **Bartesaghi L**, Pellerin L, Svensson CI, Hedlund E, Chrast R.  
**Glia.**  
2020 Jul 20. doi: 10.1002/glia.23889.  
PMID: 32686211

3 - Injured Axons Instruct Schwann Cells to Build Constricting Actin Spheres to Accelerate Axonal Disintegration.

Vaquié A, Sauvain A, Duman M, Nocera G, Egger B, Meyenhofer F, Falquet L, **Bartesaghi L**, Chrast R, Lamy CM, Bang S, Lee SR, Jeon NL, Ruff S, Jacob C.

**Cell Report.**

2019 Jun 11;27(11):3152-3166.e7. doi: 10.1016/j.celrep.2019.05.060.

PMID: 31189102

4 - PRDM12 Is Required for Initiation of the Nociceptive Neuron Lineage during Neurogenesis.

**Bartesaghi L\***, Wang Y\*, Fontanet P, Wanderoy S, Berger F, Wu H, Akkuratova N, Bouçanova F, Médard JJ, Petitpré C, Landy MA, Zhang MD, Harrer P, Stendel C, Stucka R, Dusl M, Kastriti ME, Croci L, Lai HC, Consalez GG, Pattyn A, Ernfors P, Senderek J, Adameyko I, Lallemand F, Hadjab S, Chrast R.

**Cell Report.** \* Co-first authors

2019 Mar 26;26(13):3484-3492.e4. doi: 10.1016/j.celrep.2019.02.098.

PMID: 30917305

5 - Altered interplay between endoplasmic reticulum and mitochondria in Charcot-Marie-Tooth type 2A neuropathy.

Bernard-Marissal N, van Hameren G, Juneja M, Pellegrino C, Louhivuori L, **Bartesaghi L**, Rochat C, El Mansour O, Médard JJ, Croisier M, Maclachlan C, Poirot O, Uhlén P, Timmerman V, Tricaud N, Schneider BL, Chrast R.

**Proceedings of the National Academy of Sciences - PNAS.**

2019 Feb 5;116(6):2328-2337. doi: 10.1073/pnas.1810932116. Epub 2019 Jan 18.

PMID: 30659145

6 - Characterization of molecular mechanisms underlying the axonal Charcot-Marie-Tooth neuropathy caused by MORC2 mutations.

**Bartesaghi L\***, Sancho P\*, Miossec O, García-García F, Ramírez-Jiménez L, Siddell A, Åkesson E, Hedlund E, Laššuthová P, Pascual-Pascual SI, Sevilla T, Kennerson M, Lupo V, Chrast R, Espinós C.

**Human Molecular Genetics.** \* Co-first authors

2019 May 15;28(10):1629-1644. doi: 10.1093/hmg/ddz006.

PMID: 30624633

7 - Loss of tubulin deglutamylase CCP1 causes infantile-onset neurodegeneration.

Shashi V, Magiera MM, Klein D, Zaki M, Schoch K, Rudnik-Schöneborn S, Norman A, Lopes Abath Neto O, Dusl M, Yuan X, **Bartesaghi L**, De Marco P, Alfares AA, Marom R, Arold ST, Guzmán-Vega FJ, Pena LD, Smith EC, Steinlin M, Babiker MO, Mohassel P, Foley AR, Donkervoort S, Kaur R, Ghosh PS, Stanley V, Musaev D, Nava C, Mignot C, Keren B, Scala M, Tassano E, Picco P, Doneda P, Fiorillo C, Issa MY, Alassiri A, Alahmad A, Gerard A, Liu P, Yang Y, Ertl-Wagner B, Kranz PG, Wentzensen IM, Stucka R, Stong N, Allen AS, Goldstein DB; Undiagnosed Diseases Network, Schoser B, Rösler KM, Alfadhel M, Capra V, Chrast R, Strom TM, Kamsteeg EJ, Bönnemann CG, Gleeson JG, Martini R, Janke C, Senderek J.

**The EMBO journal.**

2018 Dec 3;37(23). pii: e100540. doi: 10.15252/embj.2018100540. Epub 2018 Nov 12.

PMID: 30420557

8 - Missense mutations in TENM4, a regulator of axon guidance and central myelination, cause essential tremor.

Hor H, **Bartesaghi L\***, Francescatto L\*, Ortega-Cubero S, Kousi M, Lorenzo-Betancor O, Jiménez-Jiménez FJ, Gironell A, Clarimón J, Drechsel O, Agúndez JA, Kenzelmann Broz D, Chiquet-Ehrismann R, Lleó A, Coria F, García-Martin E, Alonso-Navarro H, Martí MJ, Kulisevsky J, Hor CN, Ossowski S, Chrast R, Katsanis N, Pastor P, Estivill X.

**Human Molecular Genetics.** \* Co-second authors

2015 Oct 15;24(20):5677-86. doi: 10.1093/hmg/ddv281. Epub 2015 Jul 17.

PMID: 26188006

9 - Sox4 participates in the modulation of Schwann cell myelination.

**Bartesaghi L**, Arnaud Gouttenoire E, Prunotto A, Médard JJ, Bergmann S, Chrast R.

**European Journal of Neuroscience.**

2015 Jul;42(2):1788-96. doi: 10.1111/ejn.12929. Epub 2015 May 19.

PMID: 25899854

10 - PLEKHG5 deficiency leads to an intermediate form of autosomal-recessive Charcot-Marie-Tooth disease.

Azzedine H, Zavadakova P, Planté-Bordeneuve V, Vaz Pato M, Pinto N, **Bartesaghi L**, Zenker J, Poirot O, Bernard-Marissal N, Arnaud Gouttenoire E, Cartoni R, Title A, Venturini G, Médard JJ, Makowski E, Schöls L, Claeys KG, Stendel C, Roos A, Weis J, Dubourg O, Leal Loureiro J, Stevanin G, Said G, Amato A, Baraban J, LeGuern E, Senderek J, Rivolta C, Chrast R.

**Human Molecular Genetics.**

2013 Oct 15;22(20):4224-32. doi: 10.1093/hmg/ddt274. Epub 2013 Jun 17.

PMID: 23777631

11 - Sh3tc2 deficiency affects neuregulin-1/ErbB signaling.

Gouttenoire EA, Lupo V, Calpena E, **Bartesaghi L**, Schüpfer F, Médard JJ, Maurer F, Beckmann JS, Senderek J, Palau F, Espinós C, Chrast R.

**Glia.** 2013 Jul;61(7):1041-51. doi: 10.1002/glia.22493. Epub 2013 Apr 2.

PMID: 23553667

12 - A missense mutation in myelin oligodendrocyte glycoprotein as a cause of familial narcolepsy with cataplexy.

Hor H, **Bartesaghi L**, Kutalik Z, Vicário JL, de Andrés C, Pfister C, Lammers GJ, Guex N, Chrast R, Tafti M, Peraïta-Adrados R.

**American Journal of Human Genetics.**

2011 Sep 9;89(3):474-9. doi: 10.1016/j.ajhg.2011.08.007. Erratum in: Am J Hum Genet. 2012 Aug 10;91(2):396.

PMID: 21907016

13 - Non-redundant function of dystroglycan and  $\beta$ 1 integrins in radial sorting of axons.

**Bartesaghi L\***, Berti C\*, Ghidinelli M, Zambroni D, Figlia G, Chen ZL, Quattrini A, Wrabetz L, Feltri ML. \* Co-first authors

**Development.**

2011 Sep;138(18):4025-37. doi: 10.1242/dev.065490.

PMID: 21862561



n° lavori	13
IF medio	8,441
Citazioni totali	365
H-index	10

Data

25/02/2022

Luogo

Milano