

**Claudio Bruno, M.D. Ph.D.**  
**Curriculum Vitae**

***Dati personali***

Nome: Claudio  
Cognome: Bruno  
Data di nascita: 27/12/1965  
Luogo di nascita: Milano  
Nazionalità: Italiana

***Posizione Accademica***

Professore Associato di Pediatria, Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili - DINOEMI

***Posizione Ospedaliera***

Direttore- UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italy

***Indirizzo lavorativo***

U.O.S.D. Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale,  
IRCCS Istituto Giannina Gaslini. Via G. Gaslini, 5 16147 Genova, Italy  
Telefono: +39-010-56362.756; Fax: +39-010-3538265;  
e-mail: claudiobruno@gaslini.org ; claudio.bruno@unige.it

***Istruzione e Formazione***

1990 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Genova, magna cum laude  
1995 Specializzazione in Pediatria, Università degli Studi di Genova, magna cum laude  
2003 PhD in Neurologia dello Sviluppo, Università degli Studi di Siena, Italia

***Esperienza lavorativa e di ricerca***

-1996-1999: Research Fellow, Muscle Biochemistry and Pathology Laboratory, H. Houston Merritt Clinical Research Center for Muscular Dystrophy and Related Disorders, Dept. of Neurology, Columbia University, College of Physicians and Surgeons, New York, USA (Director: Prof. S. DiMauro)  
-1999-2001: Telethon Scientist, Laboratorio di Patologia Muscolare, Unità di Malattie Neuromuscolari, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova  
-2001-2009: Assistente Ricercatore medico, Laboratorio di Patologia Muscolare, UOC Malattie Neuromuscolari, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova  
-2010: Direttore, UOC Malattie Neuromuscolari, IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa  
-2012-tutt'oggi: UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italy

***Incarichi Universitari***

2025- Fellow of the Fudan Scholar Program, Fudan University, Shanghai, China  
2024- tutt'oggi: Delegato per l'Internazionalizzazione del DiNOEMI, Scuola di Medicina, Università degli Studi di Genova  
2011- tutt'oggi: Membro del Collegio dei Docenti del Dottorato in Scienze Pediatriche, Università degli Studi di Genova  
2013- tutt'oggi: Membro del Collegio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in Pediatra, Università degli Studi di Genova

***Riconoscimenti e Premi***

1991 Vincitore di una borsa di studio dell'Associazione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, sezione di Genova.  
1997 Vincitore 1° premio-Società Italiana di Pediatria per Giovani Ricercatori, Montecatini Terme, 04Sep1997

***Incarichi in istituzioni indipendenti***

- 2023- tutt'oggi: Membro del Comitato Etico Territoriale - Regione Liguria (Pediatria)  
 2022- tutt'oggi: Rappresentante dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini per la Rete Europea di Riferimento Neuromuscolare (ERN NMD)  
 2020- tutt'oggi: Presidente della Commissione Medico Scientifica della Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM)  
 2015- tutt'oggi: Membro del Comitato Scientifico dell'organizzazione SMAEurope  
 2015- tutt'oggi: Membro del Comitato Scientifico dell'organizzazione famiglie SMA

***Partecipazione a Società Scientifiche***

- 2025-2027: Membro del Comitato Scientifico della Associazione Italiana di Miologia (AIM) (AIM)  
 2015- tutt'oggi: Membro della World Muscle Society (WMS)  
 2001- tutt'oggi: Membro della Associazione Italiana di Miologia (AIM) (Socio fondatore)  
 2000- tutt'oggi: Membro della Società Italiana di Pediatria (SIP)

***Organizzazione di Meeting Scientifici***

Organizzatore di numerosi corsi e workshop specialistici sulle malattie neuromuscolari a livello nazionale e internazionale. Coinvolto attivamente nell'organizzazione dei congressi annuali dell'AIM, di eventi formativi e nella promozione di collaborazioni multicentriche e gruppi di studio.

***Attività clinica***

- 2011-tutt'oggi: Direttore- UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, Italy  
 2011-tutt'oggi: Sperimentatore principale in più di 20 studi clinici che hanno coinvolto pazienti affetti da distrofia muscolare di Duchenne e atrofia muscolare spinale (certificato GCP)  
 2010: Direttore UOC Malattie Neuromuscolari, IRCCS Stella Maris Foundation, Pisa. istituito un centro per la diagnosi morfologica e biochimica delle patologie muscolari e un ambulatorio per le malattie muscolari.  
 2002-2009: Assistente Ricercatore medico, Laboratorio di Patologia Muscolare, UOC Malattie Neuromuscolari, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova

***Pubblicazioni Research Impact***

- Lavori scientifici peer-reviewed: 338
- H-index: 62
- Citazioni totali: >14,0912

***Contributi chiave nella ricerca***

- Studi clinici che portano all'approvazione di nuove terapie per la SMA e la DMD
- Approcci diagnostici per le miopatie congenite e metaboliche
- Meccanismi fisiopatologici e bersagli terapeutici nelle distrofie muscolari
- Applicazione della proteomica e del machine learning ai disturbi neuromuscolari
- Studi di storia naturale e misure di outcome clinico nella SMA e nella DMD

***Attività di ricerca***

Dal 2011, ricercatore principale presso il Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova. Le principali tematiche di ricerca sono: 1) Diagnosi clinica e molecolare dei disordini neuromuscolari, con particolare attenzione alle miopatie metaboliche, alle miopatie congenite e alle distrofie muscolari; 2) Studio dei meccanismi fisiopatologici delle distrofie muscolari utilizzando modelli murini; 3) Sviluppo e sperimentazione di nuovi approcci terapeutici per i disordini neuromuscolari; 4) Coordinamento di studi di storia naturale e registri di malattia; 5) Sperimentatore principale in molteplici studi clinici per SMA e DMD.

Dal 2005, ricercatore principale di numerosi fondi di ricerca competitivi.

***Attività di revisore per riviste scientifiche***

Neuromuscular Disorders, Muscle Nerve, Clinical Genetics, Neurology, Journal of Inherited Metabolic Disorders, PlosOne, Journal of Neuromuscular Diseases.

**Statement personale**

Il mio obiettivo principale, sia nella ricerca che nella pratica clinica, è incentrato sullo studio e sul trattamento di individui affetti da disturbi neuromuscolari, con particolare attenzione alle miopatie metaboliche, alle miopatie congenite, alle distrofie muscolari e alla SMA.

Nel corso della mia carriera, mi sono dedicato a studiare i meccanismi molecolari alla base di queste patologie e a sviluppare approcci terapeutici innovativi per le malattie rare. In particolare, mi sono specializzato nei disturbi neuromuscolari pediatrici e ho contribuito in modo significativo alla creazione di infrastrutture cliniche e di ricerca per queste patologie.

Dal marzo 1996 al marzo 1999, sono stato ricercatore presso il "Muscle Biochemistry and Pathology Laboratory" dello H. Houston Merritt Clinical Research Center for Muscular Dystrophy and Related Disorders, Department of Neurology, Columbia University, New York, diretto dal Prof. S. DiMauro. Qui ho condotto ricerche cliniche e studi di genetica molecolare nel campo delle glicogenosi muscolari e delle encefalomiopatie mitocondriali. Questa esperienza mi ha fornito un'inestimabile competenza nella diagnosi e nella gestione dei disturbi metabolici muscolari.

Nel 2010 ho ricoperto il ruolo di Direttore dell'UOC Malattie Neuromuscolari, IRCCS Fondazione Stella Maris, Pisa, dove ho costituito un Centro di Diagnosi Morfologica e Biochimica per le patologie muscolari e un Ambulatorio per le malattie muscolari.

Da gennaio 2012 sono direttore della UOSD Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini di Genova, un'unità specializzata nella clinica, diagnostica e ricerca per le malattie neuromuscolari. In questo ruolo, supervisiono le attività di Day Hospital e le consulenze miopatologiche all'interno dell'Istituto. Dal gennaio 2022 sono anche responsabile del Laboratorio di Patologia Muscolare affiliato al Centro di Miologia Traslazionale e Sperimentale.

Dal 2015 sono stato coinvolto attivamente in numerosi studi clinici, ricoprendo il ruolo di ricercatore principale per oltre 20 studi clinici sull'atrofia muscolare spinale (SMA) e sulla distrofia muscolare di Duchenne (DMD).

Il mio contributo al campo va oltre la pratica clinica: dal 2005 ho ottenuto finanziamenti competitivi per la ricerca in qualità di ricercatore principale e sono autore di 338 pubblicazioni peer-reviewed con un H-index pari a 62.

Il mio impegno per far crescere la conoscenza e il trattamento dei disturbi neuromuscolari si riflette anche nei miei ruoli di leadership nelle organizzazioni professionali. Attualmente ricopro il ruolo di Presidente della Commissione Medico-Scientifica Nazionale dell'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) per i mandati 2020-2022 e 2023-2025, e sono membro del Comitato Scientifico di Famiglie SMA e dell'Advisory Board di SMA Europe per il quadriennio 2022-2025.

Come socio fondatore dell'Associazione Italiana di Miologia (AIM), ho un impegno di lunga data nel settore, avendo ricoperto il ruolo di Tesoriere per due mandati consecutivi (2009-2015) e ora come membro del suo Comitato scientifico.

-----  
Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del D.L. 196/2003 e del GDPR 679/16.

Genova, 05 Giugno 2025

Prof. Claudio Bruno

