Biologo, specialista in Genetica Medica, PhD in Genetica umana
e-mail: emilia.bellone@unige.it

Professore di II fascia in Genetica Medica (MED/03) – Scuola di Scienze Mediche e Farmaceutiche, Università di Genova - Dipartimento di Neuroscienze e Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DiNOGMI).
Docente della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.
Membro del Consiglio dei docenti del Dottorato in Neuroscienze del DINOGMI.
Membro della Commissione Didattica del DINOGMI.
Dal 2013 al 2017 componente del Comitato Etico Regionale Ligure come valutatore esperto di genetica medica.
Dal 2013 al 2018 membro del Direttivo dell'Associazione Italiana per lo Studio del Nervo Periferico (ASNP).

Istruzione e formazione
1996 Specializzazione in Genetica Medica 50/50 e lode - Università di Genova - Genova - IT
1993 Dottorato di Ricerca in Genetica Umana - Università di Torino - Torino - IT
1985 Laurea in Scienze Biologiche 110/110 e lode - Università di Genova - Genova - IT

Esperienza e Formazione professionale
- Da novembre 2017: Professore Associato di Genetica Medica (MED/03) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Genova
- Da novembre 2001: Ricercatore a tempo indeterminato di Genetica Medica (MED/03) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Genova
- Da novembre 2001: Dirigente Biologo presso l'UOC di Genetica Medica – Az. Osp. Ospedale S. Martino di Genova e Cliniche Universitarie Convenzionate.

Attività Didattica
- Insegnamento di Genetica Medica (MED/03) nel corso integrato di Medicina II per il Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia.
- Insegnamento di Genetica Medica nel Corso Integrato di Fisica, Biologia, Genetica e Statistica dei Corsi di Laurea in Infermieristica, Infermieristica Pediatrica e Ostetricia dell'Università di Genova
- Insegnamento di Genetica Medica nel Corso integrato di Biologia, Genetica e Microbiologia dei Corsi di Laurea delle Professioni Sanitarie della Riabilitazione (Classe L/SNT2) e Professioni Sanitarie Tecniche (Classe L/SNT3)
- Insegnamento di Genetica Medica presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.
- Insegnamento di Genetica Medica presso le Scuole di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile, Oftalmologia, Ematologia, Geriatria, Psichiatria, Nefrologia, Ginecologia e Ostetricia.
- Docente del Dottorato in Neuroscienze Applicate.
- Attività di tutor in laboratorio per i dottorandi in Neuroscienze Applicate e per gli specializzandi in Genetica Medica.

Partecipazione a società scientifiche
- dal 1991 - Charcot-Marie-Tooth Consortium
- dal 1994 - Associazione Italiana di Genetica Medica ora Società Italiana di Genetica Umana (S.I.G.U)
- dal 1996 – Associazione Italiana per lo Studio del Nervo Periferico

Pubblicazioni su riviste internazionali indicizzate (al 30.05.2025)
- HI= 26
- 128 pubblicazioni su riviste scientifiche Nazionali ed Internazionali (Scopus)

L’attività scientifica, concretata nella produzione di lavori scientifici continuativamente dal 1992 ad oggi, ha riguardato prevalentemente lo studio di patologie neuromuscolari dell’età adulta geneticamente determinate.
Le malattie neuromuscolari, che rappresentano una delle cause principali di invalidità nella popolazione, sono oggetto di ricerca attraverso sia progetti focalizzati su ciascuna patologia sia grazie a progetti a più ampio respiro rivolti allo studio delle “omiche” della neurodegenerazione.
In particolare, l’attività di ricerca riguarda principalmente lo studio della malattia di Charcot-Marie-Tooth (CMT) e disordini correlati che comprende un ampio gruppo di patologie ereditarie del Sistema Nervoso Periferico (SNP), caratterizzate da elevata eterogeneità sia fenotipica sia genetica. La diagnosi genetica, dopo esclusione della forma più frequente (CMT1A), si basa sul sequenziamento tramite pannello di geni in Next-Generation Sequencing (NGS) e giunge ad una diagnosi genetica in circa il 35% dei casi. Nei casi rimasti orfani di diagnosi è possibile l’utilizzo di metodologie “high-throughput” (Whole Exome Sequencing - WES).
L’attività di ricerca è focalizzata sull’identificazione di nuovi geni correlati alle CMT e dei relativi meccanismi patogenetici. Questo approccio infatti permette di identificare nuove strategie terapeutiche innovative che sono tuttora inesistenti per queste patologie del SNP, considerando anche la frequenza di queste forme nella popolazione (1:2500).
Il raggiungimento della diagnosi molecolare, infatti, migliora il percorso diagnostico, evitando il ricorso a interventi terapeutici non appropriati (es chirugia ortopedica, terapie immunosoppressive) e consentendo una consulenza genetica appropriata che permetta ai pazienti di accedere a test prenatali/preimpianto e a eventuali interventi terapeutici mirati (medicina di precisione).