

# SANDRO ORRU'

## CURRICULUM VITAE



### INFORMAZIONI PERSONALI

|                 |   |
|-----------------|---|
| Nome            | <b>ORRU' SANDRO</b>   |
| Indirizzo       | P.O. "BINAGHI", VIA IS GUADAZZONIS 3, 09126, CAGLIARI, ITALIA |
| Telefono        | 0706092851  |
| Fax             |   |
| E-mail          | s.orrù@unica.it   |
| Nazionalità     | Italiana  |
| Data di nascita | 31-07-1959  |
| CF              | RROSDR59L31G383F  |

### ESPERIENZA LAVORATIVA

|           |   |
|-----------|---|
| 2019-oggi | Professore Associato di Genetica Medica (MED/03)  |
| 2019-2021 | Direttore della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Cagliari   |
| 2020      | Direttore f.f. S.C Genetica Medica, Ospedale Binaghi, ATS Sardegna, ASSL Cagliari   |
| 2005-2019 | Ricercatore di Genetica Medica (MED03) a tempo indeterminato presso il Dipartimento di Scienze Mediche dell' Università di Cagliari.            |
| 2005-oggi | Dirigente Biologo in regime di convenzione Università-Azienda Sanitaria Locale. 8 Cagliari  |
| 1986-2004 | Funzionario Tecnico a tempo indeterminato presso la Sezione di Genetica del Dipartimento di Biologia Sperimentale dell' Università di Cagliari. |

• Nome e indirizzo del datore di lavoro      Università degli Studi di Cagliari

### ISTRUZIONE E FORMAZIONE

|      |   |
|------|---|
| 2017 | Consegue l' Abilitazione Nazionale a Professore Associato di Genetica Medica (MED03)                        |
| 2002 | Specializzazione in Genetica Medica presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell' Università di Cagliari. |
| 1986 | Abilitazione con Esame di Stato alla Professione di Biologo   |
| 1984 | Laurea Magistrale in Scienze Biologiche, CdL in Scienze, Università degli Studi di Cagliari                 |

## COMPETENZE PERSONALI E LAVORATIVE E PROFESSIONALI

### ATTIVITA' SCIENTIFICA

La sua attività di ricerca si è sviluppata principalmente nei campi della Immunogenetica, della Citogenetica e Genetica Clinica e della Genetica Molecolare.

#### Immunogenetica

Dal 1989 comincia ad occuparsi di Immunogenetica con particolare riferimento alla genetica del Sistema Maggiore di Istocompatibilità (MHC) dove partecipa agli studi di associazione caso controllo tra loci HLA e malattie autoimmuni e immunomediate. Negli anni tra il 1989-1995 collabora a studi sul diabete insulino dipendente e malattia di Graves. Negli stessi anni partecipa a studi finalizzati alla caratterizzazione di nuovi alleli HLA e "aplotipi estesi" HLA nella popolazione sarda. Nel 1998 collabora a uno studio che per la prima volta mostra l'esistenza di un effetto selettivo della malaria sugli alleli HLA. Nell'ambito dei trapianti di midollo osseo partecipa alle ricerche che hanno la finalità di identificare i fattori genetici che controllano l'insorgenza della graft versus host disease (GvHD). Questo filone di studi è proseguito fino ad oggi e negli anni ha esteso l'analisi a nuovi loci (HLA-G; KIRs e CTLA-4) e nuovi fenotipi (trapianti d'organo e rigetto). Complessivamente questi studi hanno contribuito alla generazione di un consenso nelle strategie di "matching" tra donatori e riceventi che hanno notevolmente migliorato la qualità dei trapianti.

Dal 2002 al 2005 compie studi finalizzati al mappaggio fine del locus maggiore di suscettibilità per la psoriasi (PSORS1) nei quali attraverso una analisi di ricombinazione degli aplotipi estesi HLA, dimostra l'esistenza di un locus di suscettibilità locato nella regione del gene della corneodesmosina (CDSN).

#### Gitogenetica e Genetica Clinica

Dal 1997 al 2006 si occupa di caratterizzare la variabilità genetica di geni ATP7B, LDLR e HPRT nella popolazione sarda in relazione rispettivamente alla malattia di Wilson, alla ipercolesterolemia familiare e al deficit da ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi.

Coerentemente con l'avvio dell'attività di diagnostica in regime di convenzione, dal 2005 caratterizza mediante aCGH, numerosi casi clinici di sindromi da microdelezione. Dal 2008 inizia una collaborazione tuttora attiva, col gruppo di MB. Petersen e E Manolakos (Atene) che ha prodotto finora 20 articoli su riviste del settore e numerose comunicazioni a congressi. Questi lavori hanno contribuito a migliorare la gestione dei casi clinici nella consulenza genetica.

Nel 2015 ha pubblicato uno studio riassuntivo che includeva 1763 casi analizzati mediante aCGH nel quale sulla base dei dati ottenuti si discutono le problematiche e i vantaggi della aCGH applicata alla routine di laboratorio.

#### Genetica Molecolare e Neurogenetica.

Negli anni 1991-1994 collabora al progetto Eurogem, un consorzio di 22 Laboratori europei finalizzato alla creazione di una mappa di linkage del genoma umano costituita interamente da marcatori microsatelliti (STRs). In questo ambito collabora alle mappe dei cromosomi umani 2 e 15.

Negli anni compresi tra 1999 e 2002, collabora a diversi studi finalizzati alla ricerca nel genoma umano di regioni soggette a polimorfismi da inserzione e delezione. Questi studi hanno portato nel 2002 alla caratterizzazione nella regione 22q11.2 di un polimorfismo stabile inserzione/delezione di 9.1 Kb e che costituisce uno tra i primi polimorfismi dovuti a copy number variation (CNV) identificati nel genoma umano.

A partire dall'anno 2000, inizia a studiare la genetica della sclerosi laterale amiotrofica (ALS). Queste ricerche, tuttora in corso, hanno contribuito alla identificazione di un locus putativo con effetti modificatori (MAO-B), alla caratterizzazione della variabilità genetica dei loci SOD1, TARDBP e MATR3 e, più di recente, alla identificazione di un nuovo locus di suscettibilità (FTO). Dal 2015 ha intrapreso uno studio funzionale che ha l'obiettivo di contribuire a chiarire il ruolo patogenetico di alcune varianti del gene TARDBP nella eziologia della ALS. Studia in particolare la variante TDP-43: p.A382T per la quale dimostra l'esistenza di una "loss of function" rispetto alla normale capacità delle cellule di resistere a stress ossidativi attraverso la formazione di grani da stress. Dal 1992 è membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

## ESPERIENZA ALL'ESTERO

|           |  |
|-----------|--|
| 1987      | Visiting scientist presso il Department of Human Genetics Sylvius Laboratoria, Leiden (Holland), (supervisor: Prof. L. Bernini)    |
| 1989-1990 | Visiting scientist presso il Centre d' Etude du Polymorphisme Humaine (CEPH) Paris (France), supervisor: Prof. Daniel Cohen.       |
| 1995      | Visiting scientist presso il Dip. of Human Genetics, Hospital for Sick Children, Toronto (Canada), supervisor: Prof. Diane W. Cox. |

## ATTIVITA' DIDATTICA

|           |   |
|-----------|---|
| 2005-oggi | Ha svolto attività didattica continuativa nei Corsi di Laurea della Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università di Cagliari.  |
| 2005-2014 | Genetica Medica, CdL Medicina e Chirurgia   |
| 2008-2009 | Genetica Medica CdL Assistenti Socio-Sanitari   |
| 2012-2015 | Genetica Medica, CdL Tecniche di Laboratorio Biomedico  |
| 2015-2019 | Genetica Medica, CdL Ostetricia   |
| 2018-oggi | Genetica Medica, CdL Medicina e Chirurgia   |
| 2019-oggi | Genetica Medica CdL Scienze delle Professioni Sanitarie   |
| 2005-oggi | Ha svolto attività didattica presso le Scuole di Specializzazione di Genetica Medica, Cardiologia, Neurologia, Psichiatria, Igiene, Dermatologia, Medicina del Lavoro, Medicina Legale, Farmacologia, Scienze dell'Alimentazione. |

### Attività Sanitaria 2005-oggi

Ha svolto continuativamente attività in ambito sanitario regolata in regime di Convenzione con l'Azienda Sanitaria Locale 8 di Cagliari ora ATS Sardegna.

Ha svolto attività diagnostica in qualità di Responsabile di Laboratorio presso il Laboratorio di Genetica Molecolare e Citogenetica della SC di Genetica Medica, Ospedale R. Binaghi. Direttore Prof. Carlo Carcassi. L'attività diagnostica ha riguardato:

- la Citogenetica convenzionale e molecolare (aCGH) prenatale e postnatale.
- la Genetica Molecolare dei tumori su base ereditaria della Mammella/Ovaio e del Colon con metodica di sequenziamento Sanger, Sequenziamento NGS, e analisi MLPA.
- Genetica Molecolare della malattia di Wilson e della emocromatosi ereditaria.
- Tipizzazione molecolare dei loci HLA mediante NGS.

### COMPETENZE LINGUISTICHE

Inglese B1 comprensione e parlato, B2 Scritto

### COMPETENZE ORGANIZZATIVE E GESTIONALI

COORDINAMENTO di PROGETTI FINANZIATI CON VALUTAZIONE TRA PARI

|           |  |
|-----------|--|
| 2008-2011 | Coordinatore Responsabile Scientifico del progetto CRP1_440 CUP: F71J09000840002 "Ricerca di geni di suscettibilità per la psoriasi: mappaggio fine e caratterizzazione di geni candidati". Bando RAS ricerca di base - Annualità 2008, LR 7, 2007 Bando competitivo con revisione tra pari (Art 12 LR 7, 2007). |
| 2014-2018 | Coordinatore Responsabile Scientifico del progetto "Produzione e caratterizzazione di linee di motoneuroni originati da cellule staminali pluripotenti (iPSC) di pazienti affetti da sclerosi laterale amiotrofica". Prot. U1037.2014/AI.919.MGB Prat.2014.1685 Bando 2014 Fondazione Banco di Sardegna.         |

PARTECIPAZIONE ALLA CREAZIONE DI NUOVE IMPRESE, SVILUPPO DI BREVETTI

Progetto di ricerca convenzione Bioeng S.r.l.( P.I.03122160926) con Sardegna Ricerca. Titolo del progetto: Studio di innovative applicazioni per il controllo remoto di strumenti dedicati alla diagnostica molecolare (Acronimo: CRLABMOLICT) 12 mesi di attività. P.O.R. Sardegna 2000/2006 Misura 3.13. Ricerca e Sviluppo Tecnologico nelle Imprese e nel Territorio.

Progetto di sviluppo di nuovi metodi Bioinformatici per la ricerca delle Cause Genetiche e ambientali delle malattie Multifattoriali in Ogliastra ( Acronimo: BIOINFORGENOGLIASTRA ), Coordinatore del Progetto BCS BIOTECH S.r.l.(C.F. P.I.: 02827760923). Altri Partner in ATI, Casa di Cura M.Tommasini S.r.l., Laboratorio di informatica Applicata. Convenzione con il Consorzio 21, Progetto ICISIAI 101 Accordo di programma quadro in materia dell'Informazione. Importo complessivo del Progetto €1.749.500, contributo del Consorzio 21 -RAS €1.224.650.

Coordinatore Responsabile Scientifico del progetto CRP1\_440 CUP: F71J09000840002 "Ricerca di geni di suscettibilità per la psoriasi: mappaggio fine e caratterizzazione di geni candidati". Bando RAS ricerca di base - Annualità 2008, LR 7, 2007 Bando competitivo con revisione tra pari (Art 12 LR 7, 2007).

Coordinatore Responsabile Scientifico del progetto " Produzione e caratterizzazione di linee di motoneuroni originati da cellule staminali pluripotenti (iPSC) di pazienti affetti da sclerosi laterale amiotrofica". Prot. U1037.2014/AI.919.MGB Prat.2014.1685 Bando 2014 Fondazione Banco di Sardegna.

Partecipazione alla creazione di nuove imprese (spin off), sviluppo, impiego e commercializzazione di brevetti:

Progetto di ricerca convenzione Bioeng S.r.l.( P.I.03122160926) con Sardegna Ricerca. Titolo del progetto: Studio di innovative applicazioni per il controllo remoto di strumenti dedicati alla diagnostica molecolare (Acronimo: CRLABMOLICT) 12 mesi di attività. P.O.R. Sardegna 2000/2006 Misura 3.13. Ricerca e Sviluppo Tecnologico nelle Imprese e nel Territorio.

Progetto di sviluppo di nuovi metodi Bioinformatici per la ricerca delle Cause Genetiche e ambientali delle malattie Multifattoriali in Ogliastra ( Acronimo: BIOINFORGENOGLIASTRA) ,Cordinatore del Progetto BCS BIOTECH S.r.l.(C.F. P.I.: 02827760923). Altri Prtner in ATI, Casa di Cura M.Tommasini S.r.l., Laboratorio di informatica Applicata. Convenzione con il Consorzio 21, Progetto ICISIAI 101 Accordo di programma quadro in materia dell'Informazione. Importo complessivo del Progetto€1.749.500 , contributo del Consorzio 21 –RAS €1.224.650.

Progetto di Ricerca e Sviluppo Tecnologico nelle Imprese e Territorio. Convenzione Bioanalisi Centro Sud (C.F. P.I.:01866950924) con Consorzio 21- RAS, POR Sardegna 2000/2006 , Asse 3, misura 3.13. Inizio progetto 17 Ottobre 2006. Titolo del Progetto: “ Sviluppo di un sistema per la rapida identificazione dei Genotipi che conferiscono alla pecora suscettibilità e resistenza alla Scrapie”.

Progetto ICT SIAI 101 per la creazione di un polo di eccellenza della Tecnologia Bioinformatica applicata alla medicina Personalizzata . Titolo del Progetto “ Suscettibilità e resistenza genetica al Diabete di tipo 1 in Ogliastra . Studi Di associazione sull'intero Genoma (GWA), mediante marcatori SNPe geni candidati (Acronimo :GWADIABETEOGLIASTRA). Convenzione BCS Biotech S.r.l.(C.F. P.I.:02827760923) con Sardegna Ricerche e Regione Autonoma Sarda. Accordo di Programma Quadro in materia di società dell'Informazione.

Progetto di Ricerca e Sviluppo Tecnologico nelle Imprese e Territorio. Convenzione Bioanalisi Centro Sud (C.F. P.I.:01866950924) con Consorzio 21- RAS, POR Sardegna 2000/2006 , Asse 3, misura 3.13. Inizio progetto 17 Ottobre 2006. Titolo del Progetto: “ Sviluppo di un sistema per la rapida identificazione dei Genotipi che conferiscono alla pecora suscettibilità e resistenza alla Scrapie.

Progetto ICT SIAI 101 per la creazione di un polo di eccellenza della Tecnologia Bioinformatica applicata alla medicina Personalizzata . Titolo del Progetto “ Suscettibilità e resistenza genetica al Diabete di tipo 1 in Ogliastra . Studi Di associazione sull'intero Genoma (GWA), mediante marcatori SNPe geni candidati (Acronimo :GWADIABETEOGLIASTRA). Convenzione BCS Biotech S.r.l.(C.F. P.I.:02827760923) con Sardegna Ricerche e Regione Autonoma Sarda. Accordo di Programma Quadro in materia di società dell'Informazione.

#### ATTIVITA' ASSOCIATIVA

1992-oggi

2009-oggi

2012-oggi

2015-oggi

2019-oggi

2020-oggi

2021-oggi

2005-oggi

Membro della Società Italiana di Genetica Medica

Membro della Commissione Regionale "Sclerosi laterale amiotrofica e altre malattie neurodegenerative". Assessorato Sanità, Regione Autonoma della Sardegna

Membro della Commissione Regionale “Malattie Rare”. Assessorato Sanità, Regione Autonoma della Sardegna

Membro revisori MIUR per le componenti di Immunogenetica e Genetica Molecolare

Membro dell' Editorial Board di Journal of Stem Cells Research, Reviews & Reports  
Experimental and Therapeutic Medicine.

International Journal of Molecular Sciences

Special Issue Editor

Diagnostics "Epigenetics in Diagnosis and Treatment of Cancer"

Collabora continuativamente dal 2005 come revisore con le seguenti riviste scientifiche:

Anatomical Record

Biochemical Reports

Experimental and Therapeutic Medicine

Human Immunology  
Immunological Investigations  
International Journal of Immunogenetics  
Molecular and Clinical Oncology  
Molecular Medicine Report  
Neurochemical Research  
Oncology Letters  
Plos One  
Toxicology and Industrial Health

#### INDICATORI BIBLIOMETRI

E' Autore di 83 Articoli scientifici indicizzati su Scopus  
Scopus : h-index 21, 1649 citazioni  
Google Scholar: h-index: 26, i10h-index 53, citazioni: 2296

*Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 26 della Legge 15/68, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali.*

*Inoltre il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto del D. lgs. n. 196/2003.*



Cagliari, 04/02/2022