

INFORMAZIONI PERSONALI

	Dr. LUCA SANGIORGI
Data di nascita	
Qualifica	Dirigente Medico
Codice Fiscale	
Incarichi attuali	Per l'ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI: <ul style="list-style-type: none"> - Responsabile di SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche - Responsabile del Laboratorio CliBi (Clinical Bioinformatics) - Responsabile Centro Malattie Rare Scheletriche - Coordinatore European Reference Network for Rare Bone Disorders (ERN BOND) - Coordinatore, Hub&Spoke Network per le Malattie Scheletriche della Regione Emilia-Romagna
Numero di telefono dell'ufficio	
Numero di fax dell'ufficio	
Indirizzo e-mail istituzionale	

ISTRUZIONE, FORMAZIONE E ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	Laurea in Medicina e Chirurgia, 1988, Università di Bologna
Altri Titoli di studio	<ul style="list-style-type: none"> - Specializzazione in Oncologia, 1991, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Bologna - Dottore di Ricerca in Genetica Medica, 2005, Università "La Sapienza", Roma - Master in Promozione e Governo della Ricerca, 2009, Università di Modena e Reggio Emilia
Soggiorni di studio all'estero	<ul style="list-style-type: none"> - Dal 1994 al 1996: Visiting scientist presso la Pediatric Branch, NCI, NIH, Bethesda, MA, USA.

<p>Esperienze professionali</p> <p style="text-align: center;">ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI I.R.C.C.S. DI BOLOGNA</p>	<ul style="list-style-type: none"> - dal 1991 al 1993: contrattista Oncologo presso il Laboratorio di Ricerca Oncologica Codivilla Putti. - dal 1993 al 1999: Dirigente Medico presso il Laboratorio di Ricerca Oncologica Codivilla Putti. - dal 1999 al 2008: Dirigente Medico Oncologia - dal 1999 al 2004 Incarico Professionale Studio di Genetica e Familiarità - dal 2004 al 2008 Responsabile M.O. di Familiarità Genetica - dal 2008 ad oggi Responsabile di SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche. <p>La struttura si occupa della diagnosi e della presa in carico di pazienti affetti da displasie scheletriche rare e da altre patologie orfane. Dispone di un ambulatorio di genetica medica, dove vengono accolti i pazienti con sospetto di sindromi familiari e dove si svolge un'attività di counseling, e di un laboratorio di genetica molecolare per la diagnosi molecolare di tali patologie. È inoltre impegnata in numerose attività di ricerca scientifica nell'ambito delle sindromi rare che coinvolgono l'apparato muscolo-scheletrico. In collaborazione con il Centro Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità la SSD Genetica Medica e Malattie Rare ortopediche svolge il ruolo di coordinatore per la stesura di linee guida sulle displasie scheletriche, riferimento per il trattamento dei pazienti sul territorio nazionale.</p> <ul style="list-style-type: none"> - dal 2015 al 2018 Vice-direttore del Dipartimento Rizzoli Innovation Thecnology RIT. <p>Il Dipartimento si propone di: aumentare la conoscenza della fisiopatologia con ricerche basate sull'uso di strumenti e processi altamente tecnologici e trasferire tale conoscenza alla cura dei pazienti anche in collaborazione con l'industria. I principali ambiti di ricerca del Dipartimento Rizzoli-RIT riguardano la diagnostica, la farmacologia e la nutraceutica, la scienza dei materiali e l'informatica.</p> <ul style="list-style-type: none"> - dal 2015 ad oggi Responsabile del Laboratorio CliBi (Clinical Bioinformatics). <p>Il Laboratorio CliBi sviluppa strumenti bioinformatici per la correlazione della genetica clinica e la Next Generation Analysis e svolge una attività diagnostica genetico-molecolare mediante sequenziamento diretto, Next Generation Sequencing (NGS) e caratterizzazione funzionale delle mutazioni. In collaborazione con industrie come il laboratorio IBM di Haifa- e le PMI locali) ha sviluppato due strumenti (GEPH-Card e BIOMIMS) per la correlazione dei dati clinici, genetici e di imaging di pazienti affetti da malattie rare. Il CliBi realizza progetti di ricerca quali: I) realizzazione di studi epidemiologici e di storia naturale, II) correlazioni di dati derivanti dalla pratica clinica, da materiali biologici, dalla genomica, dall'imaging, III) data collection per trials clinici.</p> <ul style="list-style-type: none"> - dal 2009 ad oggi Coordinatore della Rete Hub&Spoke Network per le Malattie Scheletriche della Regione Emilia-Romagna. <p>La rete coinvolge 10 importanti ospedali (di cui 4 ospedali universitari) distribuiti in modo omogeneo nel territorio regionale che coordinano a loro volta una rete sul territorio locale.</p>
--	---

<p>Esperienze professionali</p> <p>ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI I.R.C.C.S. DI BOLOGNA</p>	<p>L'Istituto Rizzoli funge da Hub e il Dr. Sangiorgi è il coordinatore delle attività di questa articolata rete che includono la definizione e la conduzione dei protocolli clinico-assistenziali condivisi a livello regionale curandone la diffusione e l'aggiornamento.</p> <p>- 1 marzo 2017 Coordinatore European Reference Network for Rare Bone Disorders ERN BOND.</p> <p>Le reti di riferimento europee riuniscono centri altamente specializzati dei diversi Stati membri favorendo l'erogazione di un'assistenza sanitaria accessibile e di qualità. ERN-BOND, rete di riferimento europea per le malattie rare dell'osso coordinata dall'Istituto Ortopedico Rizzoli, comprende 38 centri in 10 Paesi UE. In particolare, la mission è attuare misure che facilitino la fornitura di cure multidisciplinari, incentrate sui pazienti affetti da malattie scheletriche rare.</p> <p>- dal 2018 ad oggi: coordinatore del progetto Tecnopolo per i laboratori di ricerca dell'Istituto Ortopedico Rizzoli.</p> <p>Nel Tecnopolo di Bologna saranno ospitate le grandi istituzioni di ricerca Enea, IOR, INFN, CINECA, l'Università di Bologna, Aster e la nuova Agenzia nazionale ItaliaMeteo.</p> <p>- dal 2018 ad oggi Responsabile Centro Malattie Rare Scheletriche.</p> <p>Il Centro coordina, per il trattamento e il follow-up dei pazienti con displasia scheletrica, i dipartimenti di Genetica Medica, Ortopedia e Traumatologia pediatrica, Clinica Ortopedica e Traumatologica III a prevalente indirizzo oncologico, Chirurgia delle deformità del rachide, Servizio di Assistenza Infermieristica, Tecnica e della Riabilitazione dell'Istituto Ortopedico Rizzoli.</p> <p>- dal 2013 Coordina come Responsabile i Registri di MRS presenti all'Istituto Ortopedico Rizzoli:</p> <p>I 4 Registri di MRS collezionano dati anagrafici, anamnestici e familiari, clinici, funzionali, di imaging, genetici, laboratoristici e relativi alla qualità di vita dei soggetti affetti da ciascuna malattia rara sopra menzionata, a fini di studio e di ricerca scientifica in campo epidemiologico, medico e biomedico. Tutto ciò in accordo con gli standard scientifici di riferimento e normativi (GDPR) vigenti.</p> <ul style="list-style-type: none"> - 1. REM (Registro Esostosi Multiple): attivo dal 2013 al 31/12/2018 sono stati arruolati 800+ pazienti, sia adulti che minori. - 2. ROI (Registro Osteogenesi Imperfetta): Attivo dal 2013 al 31/12/2018 sono stati arruolati 500+ pazienti, sia adulti che minori. - 3. RED (Registro per l'ehlers-danios): Attivo dal 2014 al 31/12/2018 sono stati arruolati 300+ pazienti, sia adulti che minori. - 4. ROM (Registro per la Malattia di Ollier e la Sindrome di Maffucci): Attivo dal 2017 al 31/12/2018 sono stati arruolati 8 pazienti, sia adulti che minori.
--	--

<p>Esperienze professionali</p> <p>ISTITUTO ORTOPEDICO RIZZOLI I.R.C.C.S. DI BOLOGNA</p> <p>Tipologia qualitativa e quantitativa delle prestazioni prestate</p>	<p>- dal 2013 a oggi Coordina come responsabile le attività della Biobanca BIOGEN</p> <p>BIOGEN opera per sviluppare e potenziare una ricerca di qualità nel settore delle MRS. Fornisce servizi di raccolta, processazione, conservazione e distribuzione di campioni biologici umani e dei dati ad essi collegati, con finalità diagnostiche e di ricerca, nonché conservazione campioni conto terzi e gestione di campioni derivanti da trials clinici.</p> <p>Il numero di campioni stoccati all'interno della biobanca BIOGEN è superiore ai 5000 e le tipologie di campioni conservati vanno dal sangue periferico e i suoi derivati come DNA, linfociti siero ed RNA fino a urine e tessuti.</p> <p>- dal 2018 a oggi Coordina la Telethon Network of Genetic Biobanks TNGB</p> <p>TNGB composta da 11 biobanche italiane, è stata fondata nel 2007, nell'ambito di un progetto di ricerca finanziato dalla Fondazione Telethon, e attualmente immagazzina circa 100.000 campioni biologici che rappresentano circa 950 distinte malattie genetiche rare.</p> <p>TNGB interagisce attivamente con l'infrastruttura BBMRI-ERIC, il nodo italiano BBMRI.it, la rete EuroBioBank e la piattaforma RD-Connect che mira a collegare database, registri, biobanche e bioinformatica clinica per ricerca sulle malattie rare.</p> <p>Per la tipologia qualitativa e quantitativa delle prestazioni prestate presso l'Istituto Ortopedico Rizzoli si veda Allegato A00</p>
<p>Esperienze professionali</p> <p>INCARICHI PRESSO ALTRE ISTITUZIONI</p>	<p>COMMISSIONE EUROPEA</p> <p>- Incarico di Expert Reviewer per :</p> <p>Framework Projects 6 (FP6), European Union's Research and Innovation funding programme for 2004-2010</p> <p>Framework Projects 7 (FP7), European Union's Research and Innovation funding programme for 2007-2013</p> <p>Horizon 2020 (H20) European Union's Research and Innovation funding programme for 2014-2020.</p> <p>GOVERNO ITALIANO - MINISTERO DELLA SALUTE</p> <p>- dal 2013 al 2018 Rappresentante del Governo Italiano per Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI).</p> <p>In tale contesto ha rivestito le cariche di:</p> <p>Chair dell'Assembly of Member States</p> <p>Vice-Chair dell'Assembly of Member States</p> <p>Vice-Chair del Financial Committee</p> <p>Membro dello Steering Committee</p> <p>Membro del Comitato di Coordinamento del nodo italiano</p> <p>- dal 2018 al oggi Coordinatore del Rare Disease Interest Working Group per Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI).</p> <p>- dal 2014 al 2017 Rappresentante del Governo Italiano al Comitato per le Terapie Avanzate CAT dell'EMA, European Medicines Agency</p>

<p>Esperienze professionali</p> <p>INCARICHI PRESSO ALTRE ISTITUZIONI</p>	<p>EMA - EUROPEAN MEDICINES AGENCY</p> <ul style="list-style-type: none"> - dal 2017 a oggi Liason Officier per European Reference Network presso EMA, European Medicines Agency - dal Giugno 2018: Membro del Comitato di Coordinamento dell'European Network of Pediatric Research presso European Medicine Agency (ENPR-EMA)
<p>Progetti di ricerca</p>	<p>Il Dott. Sangiorgi ha coordinato oltre 30 progetti di rilevanza nazionale e internazionale di cui nell'elenco allegato A01</p>
<p>Clinical trials</p>	<p>Coordina i seguenti studi in atto presso SSD Genetica Medica e Malattie Rare Ortopediche:</p> <ul style="list-style-type: none"> - STUDIO PVO-2A -201 (SPONSOR CLEMENTIA PHARMACEUTICALS INC) <p>Titolo: Studio di Fase 2, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, per valutare la sicurezza e l'efficacia di palovarotene in soggetti con osteocondroma multiplo. Cod. MO Ped.</p> <p>Obiettivo primario: Valutare l'efficacia di due regimi di dosaggio di palovarotene rispetto al placebo nella prevenzione di nuovi osteocondromi (OC) nei soggetti con osteocondromi multipli (OM) dovuti a mutazioni di esostosina 1 (Ext1) o esostosina 2 (Ext2).</p> <p>Endpoint di efficacia primario: L'endpoint di efficacia primario confronterà palovarotene con il placebo rispetto al tasso annualizzato di nuovi OC valutato mediante RMI total body.</p> <p>I soggetti eleggibili: Maschi e femmine di età compresa fra 2 e 14 anni; saranno randomizzati in rapporto 1:1:1 a uno dei due trattamenti attivi (dose giornaliera regolata in base al peso equivalente a palovarotene 2,5 o 5,0 mg, somministrato per via orale) o al placebo, I pazienti assumeranno il farmaco per 24 mesi nell'arco dei quali eseguiranno controlli clinici e diagnostici ogni 3 mesi</p> <p>Durata dello studio: lo studio durerà 24 mesi ed è previsto un campione di circa 240 soggetti (80per gruppo) allo IOR indicativamente si ipotizza di arruolare 8 pazienti.</p> <ul style="list-style-type: none"> - STUDIO MOI (SPONSOR PROGETTO EUROPEO CONNECT FOR CHILDREN – C4C) <p>Titolo: Matrix-directed therapy in children with osteogenesis imperfecta</p> <p>Obiettivo : Our primary clinical objective is to establish the Optimal Biologic Dose (OBD) of losartan in 30 children aged 8-16 years with OI. (Losartan is a synthetic oral angiotensin-II receptor (type AT1) antagonist. AT1 receptors are present on bone cells (osteoblasts). Losartan selectively blocks the AT1 receptor. In vitro and in vivo losartan and its pharmacologically active carboxylic acid metabolite E-3174 block all physiologically relevant actions of angiotensin II, regardless of the source or route of its synthesis.)</p>

<p>Clinical trials</p>	<p>The secondary clinical objectives are to determine the changes in proxy efficacy outcomes of bone (mass, architecture and strength) and muscle (strength), and determine changes in quality of life using a validated disease-specific tool.</p> <p>Durata dello studio 24 mesi.</p> <p>Obiettivi: 1) To assess the safety and tolerability of carbamazepine (CBZ) in the treatment of children with MCDS who are ambulant but have not yet reached skeletal maturity (open epiphyses)</p> <p>2) To determine an appropriate dose of CBZ to inform the treatment of children with metaphyseal chondrodysplasia, type Schmid in Stage 2.</p> <p>- STUDIO MCDS-THERAPY (SPONSOR PROGETTO EUROPEO MCDS CENTRO COORDINATORE THE NEWCASTLE UPON TYNE HOSPITALS - NHS FOUNDATION TRUST)</p> <p>Titolo: An open label phase I/IIa trial repurposing carbamazepine (CBZ) for the treatment of skeletal dysplasia in children</p> <p>Study design : This is a two stage open label phase I/IIa trial to assess repurposing of carbamazepine (CBZ) for the treatment of children with Metaphyseal Chondrodysplasia Schmid Type (MCDS). The trial includes an initial dose determination stage in a cohort of 12 patients followed by long-term assessment of efficacy and safety at the chosen dose in a cohort of 28 patients</p> <p>Farmaco: carbamazepine (CBZ), brand name Tegretol®</p> <p>Formulation, Dose & Route of Administration: Tegretol® 100mg, 200mg and 400mg tablets OR Tegretol® 100mg/5ml liquid (oral suspension); Tegretol® to be given orally, dose to be used during Stage 2 (treatment) to be confirmed during Stage 1 (dose titration & tolerability). Anticipated dosage expected to be between 5-20mg/kg bodyweight daily. To be administered in two divided doses.</p> <p>Durata: 60 mesi 24 di somministrazione e 36 per il FU</p>
<p>Attività didattica</p>	<p><u>Università di Bologna, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Corso Podologia:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2002/2003 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2003/2004 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2004/2005 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2005/2006 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2006/2007 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2007/2008 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2008/2009 n. ore 12 - Genetica, Endocrinologia e Malattie dell'Apparato Cardiovascolare (C.I.): Genetica Medica a.a. 2009/2010 n. ore 12

Attività didattica	<p><u>Università di Bologna, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Corso: Tecniche Ortopediche:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2002/2003 n. ore 16 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2003/2004 n. ore 10 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2004/2005 n. ore 10 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2005/2006 n. ore 17 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2006/2007 n. ore 17 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2007/2008 n. ore 17 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2008/2009 n. ore 17 - Medicina Interna (C.I.) Genetica Medica a.a. 2009/2010 n. ore 17 <p>-</p> <p><u>Università di Bologna, Facoltà di Farmacia, Corso Bioinformatica:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Bioinformatica per la Genetica Medica a.a. 2007/2008 n. ore 24 <p><u>Università di Bologna, Facoltà di Farmacia, Corso Bioinformatics:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Biodiversity (C.I.): Bioinformatics for Medical Genetics a.a. 2008/2009 n. ore 24 - Biodiversity (C.I.): Bioinformatics for Medical Genetics a.a. 2009/2010 n. ore 24
Partecipazione a Corsi, Congressi, Convegni, Seminari in qualità di docente o relatore	<p>Ha partecipato in qualità di docente o relatore a più di 80 eventi di rilevanza nazionale e internazionale.</p> <p>Vedi elenco allegato A02</p>
Pubblicazioni	<p>E' primo autore o ha contribuito a più di 60 articoli pubblicati su riviste impattate come Nature Genetics, American Journal of Human Genetics, PLOS Genetics, Human Mutation, Orphanet Journal of Rare Diseases, Journal of Clinical Oncology and International Journal of Cancer.</p> <p>H Index: Scopus 25 Google Scholar 27</p> <p>Vedi elenco allegato A03</p>
Memberships	<p>Società Scientifiche Affiliato a società medico-scientifiche:</p> <p>Connective Tissues Oncology Society (CTOS) American Society of Human Genetic (ASHG) European Society of Human Genetic (ESHG) European Muscolo-Skeletal Oncology Society (EMSOS) Italian Society of Human Genetic (SIGU) International Skeletal Dysplasia Society (ISDS)</p> <p>In cui ha ricoperto incarichi dirigenziali, tra cui: dal 2004 al 2006 Presidente della Connective Tissue Oncology Society dal 2011 al 2013 Presidente dell'International Skeletal Dysplasia Society.</p> <p>Associazioni di Pazienti Membro del Comitato Scientifico delle seguenti Associazioni di Pazienti: ACAR Esostosi Multiple e Malattia di Ollier ASITOI Osteogenesi Imperfecta</p>

Competenze Personali
Madrelingua Italiana

Altre Lingue

European level (*)	Comprensione		Parlato		Scritto
	Ascolto	Lettura	Interazione Orale	Produzione Orale	
Inglese	C1	C1	C1	C1	C1
Spagnolo	A2	A2	A2	A2	A2

 (*) Common European Framework of Reference for Languages
Competenze Informatiche

Ottima conoscenza di Windows NT/XP/Vista e del pacchetto Office. Buona conoscenza delle banche dati online relazionate al mondo della ricerca. Buona conoscenza dell'ambiente Macintosh.

Patente B

Dichiarazione sulla privacy (Dlgs. 196/2003):	Nel rispetto del Decreto Legislativo no. 196/2003, il sottoscritto autorizza il destinatario di questo documento ad utilizzare e processare I miei dati personali a fini amministrativi. Confermo di essere conscio dei miei diritti di richiedere la cancellazione dei miei dati in ogni momento in base all' art. 7 del decreto precedentemente citato.
--	---

Bologna, 25 settembre 2019

Firmato

dott. Luca Sangiorzi

Tutto quanto indicato nel
seguito curriculum
corrisponde al vero