

GABRIELLA ESPOSITO

Professore Associato di Biochimica Clinica e Biologia Molecolare Clinica
Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche - Università di Napoli Federico II
Via S. Pansini, 5, 80131 - NAPOLI
tel: +39 081 746 3146
email: gabriella.esposito@unina.it
SCOPUS Author ID: 7202317312
<https://orcid.org/0000-0002-4255-7312>

STUDI E FORMAZIONE

1988: Laurea in Scienze Biologiche, Università degli Studi di Napoli, Federico II
1989: Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo ed iscrizione all'Albo Nazionale dei Biologi
1990: Borsa di studio biennale CNR, Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II
1996: Specializzazione in Patologia Generale, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli Federico II
1996: Dottorato di ricerca in Scienze Biochimiche, Università degli Studi di Napoli Federico II
1997: Borsa di studio biennale post-dottorato, Dipartimento di Biochimica e Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Napoli Federico II
2002: Ricercatore SSD BIO/10, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Napoli Federico II
2005 - 2012: Professore Associato BIO/12, Facoltà di Scienze Biotecnologiche, Università di Napoli Federico II – Confermato
2013 ad oggi: Professore Associato Confermato BIO/12, Dipartimento di Medicina Molecolare e Biotecnologie Mediche, Scuola di Medicina e Chirurgia, Università di Napoli Federico II

ATTIVITA' ISTITUZIONALI

2006 - 2013: Membro del Collegio dei Docenti del Dottorato di ricerca in Biotecnologie dell'Università dell'Aquila
2011 ad oggi: Membro commissione Erasmus, Scienze Biotecnologiche, Area Medica, Università di Napoli Federico II
2015 ad oggi: Presidente Commissione tirocinio e prova finale, CdL Biotecnologie per la Salute, Università di Napoli Federico II

ATTIVITA' DIDATTICA (dal 2005 ad oggi)

Incarichi didattici istituzionali

- Biologia Molecolare Clinica (12 CFU), CL triennale Biotecnologie per la Salute
- Diagnostica Avanzata (5 CFU), CL Magistrale biotecnologie mediche
- Metodologie di Medicina di Laboratorio (5 CFU), CL Magistrale biotecnologie mediche
- Biologia Molecolare Clinica Avanzata, Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica e Biochimica Clinica

Affidamenti e supplenze presso corsi di laurea (CL) triennale per le professioni sanitarie, Scuola di Medicina e Chirurgia:

- Biochimica, CL Tecniche della prevenzione nell'ambiente e nei luoghi di lavoro
- Chimica Biologica, CL Tecniche di Laboratorio Biomedico
- Tecniche diagnostiche di Biologia Molecolare, CL Tecniche di Laboratorio Biomedico
- Biochimica e Biochimica clinica I, CL Tecniche di Laboratorio Biomedico
- Tecniche avanzate di biochimica clinica, CL Tecniche di Laboratorio Biomedico

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

- Da giugno 2018 ad oggi – Responsabile, su incarico dell'AOU Federico II, di indagini diagnostiche, post- e prenatali, di Biologia Molecolare Clinica (Coordinatore delle attività di diagnostica centralizzata: Prof. Giuseppe Castaldo)
- Dal 2014 - Dirigente del ruolo sanitario – biologo del SSN presso il Dipartimento Assistenziale Integrato di Medicina di Laboratorio e Trasfusionale, AOU Federico II. Responsabile del Programma Infradipartimentale (II Fascia) "Tecnologie innovative nella diagnostica di laboratorio delle malattie genetiche".
- Dal 2001 al giugno 2018 - Responsabile di varie indagini diagnostiche, post- e prenatali, di Biologia Molecolare Clinica c/o CEINGE-Biotecnologie Avanzate di Napoli (Presidente e Coordinatore delle attività di diagnostica centralizzata: Prof. Francesco Salvatore)

COLLABORAZIONI

Consulente scientifico del CEINGE-Biotecnologie Avanzate di Napoli, della Fondazione Scuola Superiore di Medicina Molecolare (SEMM), dell'IRCCS Fondazione SDN.

PROGETTI DI RICERCA FINANZIATI

Principal investigator in:

Regione Campania (L.R. 5_2005); MIUR (PRIN_2007); Ministero della Salute (Ricerca Finalizzata 2007); Ministero della Salute (Ricerca Finalizzata 2012).

APPARTENENZA A SOCIETA' SCIENTIFICHE E ATTIVITA' DI REVISORE

Membro della Società Italiana di Biochimica e Biologia Molecolare (SIB) e della Società Italiana di Oftalmologia Genetica (SIOG).
Revisore nella valutazione di progetti di ricerca (PRIN, SIR) per il Ministero dell'Istruzione e della Ricerca; *peer reviewer* per varie riviste scientifiche, tra cui *Molecular Genetics and Metabolism*, *Human Mutation*, *Expert Review of Molecular Diagnostics*, *Journal of Inherited Metabolic Disease*, *Clinical and Experimental Dermatology*, *Clinical Chemistry*, *Disability and Rehabilitation*, *Gene*, *BMC Medical Genetics*, *Heliyon*, *PlosOne*.

ARGOMENTI DI STUDIO

Biotechnologie applicate allo studio delle basi e patogenesi molecolari di malattie genetiche umane, quali malattie neuromuscolari e neurodegenerative, miopatie ereditarie, ittiosi congenite, malattie oculari isolate e sindromiche, sordità isolata e sindromica, intolleranza ereditaria al fruttosio, malattia di Niemann-Pick di tipo C, osteocondrodisplasie; studio il ruolo di AF4 e dei suoi interattori proteici nella patogenesi molecolare della leucemia t(4;11).

PUBBLICAZIONI SELEZIONATE

1. Esposito G, Carsana A. Metabolic Alterations in Cardiomyocytes of Patients with Duchenne and Becker Muscular Dystrophies *J. Clin. Med.* 2019, 8(12), 2151; <https://doi.org/10.3390/jcm8122151>
2. Fioretti T, Cevenini A, Zanolio M, Raia M, Sarnataro D, Salvatore F, Esposito G. Crosstalk between 14-3-3 θ and AF4 enhances MLL-AF4 activity and promotes leukemia cell proliferation. *Cell Oncol. Cell Oncol (Dordr)*. 2019 Dec;42(6):829-845. doi: 10.1007/s13402-019-00468-6.
3. Di Dato F, Spadarella S, Puoti MG, Caprio MG, Pagliardini S, Zuppaldi C, Vallone G, Fecarotta S, Esposito G, Iorio R, Parenti G, Spagnuolo MI. Daily Fructose Traces Intake and Liver Injury in Children with Hereditary Fructose Intolerance. *Nutrients*. 2019 Oct 7;11(10). pii: E2397. doi: 10.3390/nu11102397.
4. Di Iorio V, Esposito G, De Falco F, Boccia R, Fioretti T, Colucci R, De Rosa G, Melillo P, Salvatore F, Simonelli F, Testa F. CHM/REP1 transcript expression and loss of visual function in patients affected by choroideremia. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2019 Apr 1;60(5):1547-1555. doi: 10.1167/iovs.18-25501.
5. Di Iorio V, Orrico A, Esposito G, Melillo P, Rossi S, Sbordone S, Auricchio A, Testa F, Simonelli F. Association between genotype and disease progression in Italian Stargardt patients: a retrospective natural history study. *Retina*. 2018 Apr 10. doi: 10.1097/IAE.0000000000002151.
6. Esposito G, Tremolaterra MR, Savarese M, Spiniello M, Patrizio MP, Lombardo B, Pastore L, Salvatore F, Carsana A. Unraveling unusual X-chromosome patterns during fragile-X syndrome genetic testing. *Clin Chim Acta*. 2018 Jan;476:167-172. doi: 10.1016/j.cca.2017.11.016.
7. Esposito G, Tremolaterra MR, Marsocci E, Tandurella IC, Fioretti T, Savarese M, Carsana A. Precise mapping of 17 deletion breakpoints within the central hotspot deletion region (introns 50 and 51) of the DMD gene. *J Hum Genet*. 2017 Dec;62(12):1057-1063. doi: 10.1038/jhg.2017.84.
8. Esposito G, Testa F, Zacchia M, Crispo AA, Di Iorio V, Capolongo G, Rinaldi L, D'Antonio M, Fioretti T, Iadicicco P, Rossi S, Franzè A, Marciano E, Capasso G, Simonelli F, Salvatore F. Genetic characterization of Italian patients with Bardet-Biedl syndrome and correlation to ocular, renal and audio-vestibular phenotype: identification of eleven novel pathogenic sequence variants. *BMC Med Genet*. 2017 Feb 1;18(1):10. doi: 10.1186/s12881-017-0372-0
9. Cattaneo F, Parisi M, Fioretti T, Sarnataro D, Esposito G, Ammendola R. Nuclear localization of Formyl-Peptide Receptor 2 in human cancer cells. *Arch Biochem Biophys*. 2016;603:10-9. doi: 10.1016/j.abb.2016.05.006.
10. Franzè A, Esposito G, Di Domenico C, Iossa S, Sauchelli G, Fioretti T, Cavaliere M, Auletta G, Corvino V, Laria C, Malesci R, Marciano E, Salvatore F. SLC26A4 genotypes associated with enlarged vestibular aqueduct malformation in south Italian children with sensorineural hearing loss. *Clin Chem Lab Med*. 2016 Feb 19. pii: /j/cclm.ahead-of-print/cclm-2015-1216/cclm-2015-1216.xml. doi: 10.1515/cclm-2015-1216. ISSN 1437-4331.
11. De Leonibus C, Lembo C, Santantonio A, Fioretti T, Rojo S, Salvatore F, De Vivo M, Esposito G, Giliberti P. Photoletter to the editor: Lamellar ichthyosis and arthrogyrosis in a premature neonate. *J Dermatol Case Rep* 2015;9:49-51. doi: 10.3315/jdcr.2015.1202. ISSN: 1898-7249
12. Zacchia M, Esposito G, Carosino M, Barbieri C, Zacchia E, Crispo AA, Fioretti T, Trepiccione F, Di Iorio V, Simonelli F, Salvatore F, Capasso G, Svelto M, Procino G. Knockdown of the BBS10 gene product affects apical targeting of AQP2 in renal cells: a possible explanation for the polyuria associated with Bardet-Biedl syndrome. *Genet Syndr Gene Ther* 2014;5:222. doi:10.4172/2157-7412.1000222. ISSN 2157-7412
13. Esposito G, Ruggiero R, Savarese M, Savarese G, Tremolaterra MR, Salvatore F, Carsana A. Prenatal molecular diagnosis of inherited neuromuscular diseases: Duchenne/Becker muscular dystrophy, myotonic dystrophy type 1 and spinal muscular atrophy. *Clin Chem Lab Med*. 2013;51:2239-45. doi: 10.1515/cclm-2013-0209. ISSN 1437-4331.
14. Esposito G, De Falco F, Neri I, Graziano C, Toschi B, Auricchio L, Gouveia C, Sousa AB, Salvatore F. Different TGM1 mutation spectra in Italian and Portuguese patients with autosomal recessive congenital ichthyosis: evidence of founder effects in Portugal. *Br J Dermatol*. 2013;168:1364-1367. doi: 10.1111/bjd.12179. ISSN 0007-0963.
15. Esposito G, Ruggiero R, Savarese G, Savarese M, Tremolaterra MR, Salvatore F, Carsana A. A 15-year case-mix experience for fragile X syndrome molecular diagnosis and comparison between conventional and alternative techniques leading to a novel diagnostic procedure. *Clin Chim Acta*. 2013, 417:85–89. ISSN 0009-8981 Paoletta G, Pisano P, Albano R, Cannaviello L, Mauro C, Esposito G, Vajro P. Fatty liver disease and A 15-year case-mix experience for fragile X syndrome molecular diagnosis and comparison between conventional and alternative techniques leading to a novel diagnostic procedure. *Clin Chim Acta*. 2013, 417:85–89. ISSN 0009-8981

16. Paoella G, Pisano P, Albano R, Cannaviello L, Mauro C, Esposito G, Vajro P. Fatty liver disease and hypertransaminasemia hiding the association of clinically silent Duchenne muscular dystrophy and hereditary fructose intolerance. *Ital J Pediatr.* 2012;38:64. ISSN 1720-8424
17. Veropalumbo C, Del Giudice E, Esposito G, Maddaluno S, Ruggiero L, Vajro P. Aminotransferases and muscular diseases: A disregarded lesson. Case reports and review of the literature. *J Paediatr Child Health.* 2012, 48:886-890. ISSN 1034-4810
18. Esposito G, De Falco F, Tinto N, Testa F, Vitagliano L, Tandurella ICM, Iannone L, Rossi S, Rinaldi E, Simonelli F, Zagari A, Salvatore F. Comprehensive mutation analysis of the choroideremia gene reveals a missense variant that prevents binding of REP1 with Rab geranylgeranyl transferase. *Hum Mutat* 2011, 32:1460-9, doi: 10.1002/humu.21591. ISSN 1059-7794
19. Esposito G, Cevenini A, Cuomo A, De Falco F, Sabbatino D, Pane F, Ruoppolo M, Salvatore F. Protein network study of human AF4 reveals its central role in the RNA Pol II-mediated transcription and in phosphorylation-dependent regulatory mechanisms. *Biochem J.* 2011, 438:121-31. ISSN 0264-6021
20. Esposito G, Imperato MR, Ieno L, Sorvillo R, Benigno V, Parenti G, Parini R, Vitagliano L, Zagari A, Salvatore F. Hereditary fructose intolerance: functional study of two novel ALDOB natural variants and characterization of a partial gene deletion. *Hum Mutat.* 2010, 31:1294-303 ISSN 1059-7794.