



Enrico Baruffini

Nazionalità: Italiana **Data di nascita:** 27/11/1980

Numero di telefono: (+39) 0521905679

Indirizzo e-mail: enrico.baruffini@unipr.it

Lavoro: Viale delle Scienze 11/A, 43124 Parma (Italia)

PRESENTAZIONE

Scopus ID: 14630046700
ORCID ID: 0000-0002-8280-7849
RESEARCH ID: C-1057-2015

ESPERIENZA LAVORATIVA

Università di Parma, Dipartimento SCVSA – Parma, Italia

Professore di II Fascia nel settore BIO/18-Genetica, poi BIOS-14/A Genetica

[30/11/2022 – Attuale]

- Didattica corsi/laboratori di Genetica presso il corso di laurea di Biologia e per il corso di laurea magistrale in Scienze Biomolecolari, Genomiche e cellulari del Dipartimento SCVSA
- Ricerca scientifica sperimentale
- Responsabile di Unità di progetti di ricerca

Università di Parma, Dipartimento SCVSA – Parma, Italia

RTD-B nel settore BIO/18-Genetica

[30/11/2019 – 29/11/2022]

- Didattica corsi/laboratori di Genetica (SSD BIO/18) presso il corso di laurea di Biologia del Dipartimento SCVSA
- Ricerca scientifica sperimentale
- Responsabile di Unità di progetti di ricerca

Università di Parma, Dipartimento SCVSA – Parma, Italia

RTD-A nel settore BIO/18-Genetica

[20/12/2015 – 29/11/2019]

- Didattica corsi/laboratori di Genetica (SSD BIO/18) presso i corsi di laurea di Biologia e di Biotecnologie del Dipartimento di Bioscienze, poi Dipartimento SCVSA
- Ricerca scientifica sperimentale
- Responsabile di Unità di progetti di ricerca

Università di Parma, Dipartimento di Bioscienze – Parma, Italia

Contratto di Didattica nel settore BIO/18-Genetica

[09/2015 – 12/2015]

- Insegnamento del corso di Genetica Umana (SSD BIO/18) per il corso di laurea di Biologia nell'aa 2015-2016 del Dipartimento SCVSA

Università di Parma, Dipartimento di Bioscienze – Parma, Italia

Assegnista di Ricerca "FIRB" nel settore BIO/18-Genetica

[15/03/2014 – 19/12/2015]

- Ricerca scientifica sperimentale
- Responsabile di Unità di un progetto di ricerca

 **Università di Parma, Dipartimento di Genetica, Biologia dei Microrganismi, Antropologia, Evoluzione** – Parma, Italia

Assegnista di ricerca nel settore BIO/18-Genetica

[31/01/2012 – 30/01/2014]

- Attività di ricerca
- Esercitazioni in aula per studenti, corso di Genetica (SSD BIO/18, titolare Tiziana Lodi) presso il corso di laurea di Biotecnologie

 **Università di Parma, Dipartimento di Genetica, Biologia dei Micoorganismi, Antropologia, Evoluzione** – Parma, Italia

Borsista

[27/10/2010 – 26/10/2011]

- Attività di Ricerca

 **Università di Parma, Dipartimento di Genetica, Biologia dei Microrganismi, Antropologia, Evoluzione**

Borsista post-doc

[27/10/2008 – 26/10/2010]

- Attività di ricerca
- Esercitazioni in aula per studenti, corso di Genetica (SSD BIO/18, titolare Tiziana Lodi) presso il corso di laurea di Biotecnologie

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

Dottorato di Ricerca in Biotecnologie

Università di Parma, Dipartimento di Genetica, Biologia dei Microrganismi, Antropologia, Evoluzione [31/12/2004 – 30/12/2007]

Indirizzo: Viale delle Scienze 11/A, 43121 Parma (Italia) | **Campi di studio:** Biotecnologie | **Voto finale:** Assolutamente soddisfacente | **Tesi:** Studio nel sistema modello *Saccharomyces cerevisiae* di mutazioni patologiche nel gene POLG codificante la DNA polimerasi mitocondriale”, docenti guida Iljana Ferrero Fortunati e Tiziana Lodi La tesi è riportata al link: <https://www.repository.unipr.it/handle/1889/751>

- Ricerca scientifica sperimentale sul lievito come sistema modello di patologie mitocondriali

Dottorando ospite

Università Cattolica di Lovanio, Dipartimento FYSA [31/12/2005 – 30/12/2006]

Città: Louvain-la-Neuve | **Paese:** Belgio

- Ricerca scientifica sperimentale sul lievito come sistema modello di patologie mitocondriali, sotto la supervisione della Prof.ssa Francoise Foury

Dottore Magistrale in Biotecnologie Industriali

Università di Parma, Facoltà di Scienze MM, FF, NN [14/10/2002 – 15/11/2004]

Città: Parma | **Paese:** Italia | **Voto finale:** 110/110 e lode | **Tesi:** - Studio di materie attinenti alla classe delle lauree specialistiche in Biotecnologie Industriali

- Studio di materie attinenti alla classe delle lauree specialistiche in Biotecnologie Industriali

Dottore in Biotecnologie
Università di Parma, Facoltà di Scienze MM, FF, NN [09/10/1999 – 20/07/2002]

Città: Parma | Paese: Italia | Voto finale: 110/110 e lode

- Studio di materie attinenti alla classe delle lauree in Biotecnologie

COMPETENZE LINGUISTICHE

Lingua madre: italiano

Altre lingue:

inglese

ASCOLTO B2 **LETTURA** C1 **SCRITTURA** C1
PRODUZIONE ORALE C1 **INTERAZIONE ORALE** B2

francese

ASCOLTO A1 **LETTURA** A2 **SCRITTURA** A1
PRODUZIONE ORALE A1 **INTERAZIONE ORALE** A1

Livelli: A1 e A2: Livello elementare B1 e B2: Livello intermedio C1 e C2: Livello avanzato

COMPETENZE

Utilizzo di Windows e Android / Utilizzo di software Office e Adobe Acrobat Reader / Utilizzo di software per la visualizzazione e grafica molecolare (SPDBViewer, Rasmol), / Utilizzo dei più importanti software di bioinformatica / Teams / Zoom / Utilizzo di ChatGPT Pro e Edu

ULTERIORI INFORMAZIONI

Abilitazione Scientifica Nazionale

1. Abilitato a Professore di I fascia nel settore concorsuale 05/I1-Genetica, SSD BIO/18-Genetica nella tornata 2018-2020 (durata dell'abilitazione: 01/06/2020-01/06/2030)
2. Abilitato a Professore di II fascia nel settore concorsuale 05/I1-Genetica, SSD BIO/18-Genetica nella tornata 2016-2018 (durata dell'abilitazione: 26/07/2018-26/07/2028).
3. Abilitato a Professore di II fascia nel settore concorsuale 05/F1- Biologia Applicata, SSD BIO/13-Biologia Applicata nella tornata 2016 (durata dell'abilitazione: 4/04/2017-4/04/2027).
4. Abilitato a Professore di II fascia nel settore concorsuale 05/I1: Genetica e microbiologia, SSD BIO/18-Genetica e BIO/19-Microbiologia nella tornata 2013 (durata dell'abilitazione: 1/12/2014-1/12/2024).

Responsabilità e partecipazione a progetti

16/11/2019-15/5/2021: FIL Incentivante di Ateneo 2019 linea B, progetto intitolato "Identification and characterization of drugs targeting POLG disorders by using yeast models", **P.I., finanziamento: 12300 euro**

1/11/2019-30/10/2023: Telethon Research Grant, Progetto no. GGP19287 intitolato "Pre-clinical identification of drugs targeting POLG disorders by using a Zebrafish/Yeast trans-species approach (ZIPPY)", P.I. Francesco Argenton (Università di Padova), **Responsabile di Unità, finanziamento per l'unità di Parma: 66000 euro.**

17/10/2018-16/03/2023: Bando Ricerca Finalizzata 2016 progetto no. GR-2016-02361449 intitolato "Italian Project on Hereditary Optic Neuropathies (IPHON): from genetic basis to therapy", P.I. Leonardo Caporali (IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna), **Responsabile di Unità, finanziamento per l'unità di Parma: 89350 euro**

17/4/2017-16/4/2018: FIL Incentivante di Ateneo 2016, progetto no FIL2016_10007492 intitolato "Identification of the molecular target of clofilium tosylate, a drug rescuing mitochondrial defects due to pathological mutations in the mitochondrial DNA polymerase", **P.I., finanziamento: 6564 euro**

10/3/2014-10/3/2017: Bando Futuro in Ricerca 2013, progetto no RBFR13IWDS intitolato "Dal lievito all'uomo: ruolo delle isoforme e delle mutazioni patogene di OPA1 nelle neurodegenerazioni caratterizzate da instabilità del genoma mitocondriale", P.I. Claudia Zanna (Università di Bologna) **Responsabile di Unità, finanziamento per l'unità di Parma: 158082 euro**

2022-oggi: Partenariato di ricerca PNRR MNESYS, spoke 6, WP 1, T1.1, linea di progetto non ufficialmente inserita in una linea di ricerca intitolata "Application of Yeast as a Model System to Study Neurodegenerative Disorders and Identify Candidate Therapeutic Agents", partecipante

1/11/2023-oggi: PRIN 2022 PNRR, progetto intitolato "YOMP: Yeast model and omics studies to deepen the knowledge about the mitochondrial metallopeptidase PITRM1 in health and disease", P.I. Cristina Dallabona (Università di Parma), componente

2016-2019: Progetto Telethon no GGP1504, intitolato "MitMed consortium: from the identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders towards potential therapeutic approaches in experimental models", P.I. Daniele Ghezzi (Istituto Besta, Milano) Responsabile di Unità locale Claudia Donnini, componente

2012-2015: Progetto Telethon no GGP11011 intitolato "MitMed: a multicenter consortium for the identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders", PI Massimo Zeviani (Istituto Besta. Milano), Responsabile di Unità locale Claudia Donnini, componente

Attività didattica

Attività svolte presso l'Università di Parma

1. **dall' aa 2022/2023: Docente titolare del corso di Genetica Molecolare Umana presso il corso di laurea magistrale in Scienze Biomolecolari, Genomiche e Cellulari, SSD BIO/18-Genetica, 6 CFU per anno, pari a 48 ore di lezioni frontali**
2. aa 2021/2022 e aa 2022/2023: Svolgimento di 1 CFU di lezioni, pari a 8 ore, per il corso di Genetica Molecolare Umana e di Organismi Modello presso il corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Molecolari, Genomiche e Industriali, SSD BIO/18-Genetica (titolari Proff.sse Paola Goffrini e Tiziana Lodi, e poi Prof.sse Paola Goffrini e Maria Carla Gerra)
3. **dall'aa 2020/2021: Docente titolare del corso di Genetica presso il corso di laurea in Biologia, SSD BIO/18-Genetica, 9 CFU per anno, pari a 64 ore di lezioni frontali e 12 ore di esercitazioni in aula**
4. **aa 2015-2016-aa 2019-2020: Docente titolare del corso di Genetica Umana presso il corso di laurea di Biologia, SSD BIO/18-Genetica, 6 CFU per anno, pari a 40 ore di lezioni frontali e 12 ore di esercitazioni in aula.**
5. dall'aa 2015-2016: Coesercitatore del Corso integrato di tecniche di laboratorio biologico presso il corso di laurea di Biologia (Responsabili prima Prof.ssa Claudia Donnini, poi Prof.ssa Alessandra Mori), modulo Genetica Microbica), circa 32 ore per anno
6. aa 2015-2016: Codocente del corso di Genetica e laboratorio Integrato di Biotecnologie I presso il corso di Biotecnologie (SSD BIO/18-Genetica titolare Prof.ssa Tiziana Lodi), 16 ore di laboratorio
7. aa 2012/2013-2014/2015: Svolgimento, in ciascuno dei 3 anni accademici, di 4 ore di didattica integrativa presso il corso di Genetica Vegetale e dei Microrganismi presso il corso di laurea magistrale in Biologia Molecolare (settore BIO/18-Genetica, titolare Francesco Maria Restivo)
8. aa 2004-2005, 2007-2008, 2012-2013: Svolgimento in ciascuno dei 3 anni accademici di circa 16 ore di laboratorio per il corso di Genetica e Laboratorio Integrato 1 presso il corso di laurea in Biotecnologie (settore BIO/18-Genetica, titolare Tiziana Lodi)
9. 1/11/2018-15/01/2022, tutor dello studente di Dottorato Andrea Degiorgi, Dottorato in Biotecnologie e Bioscienze, XXXIV ciclo
10. 1/11/2021-31/10/2024, tutor dello studente di Dottorato Alexandru Ionut Gilea, Dottorato in Biotecnologie e Bioscienze, XXXVII ciclo
11. 1/11/2023-oggi, tutor della studentessa di Dottorato Ilenia Notaroberto, Dottorato in Biotecnologie e Bioscienze, XXXIX ciclo
12. 1/11/2024-oggi, tutor della studentessa di Dottorato Sofia Troglia, Dottorato in Biotecnologie e Bioscienze, XL ciclo
13. 2010-2015 Cultore della Materia del settore BIO/18-Genetica
14. Relatore e correlatore di più di 60 tesi di ricerca di studenti di lauree triennali in Biologia e in Biotecnologie e di lauree magistrali in Biotecnologie Industriali o Biologia Molecolare. Partecipazione a più di 25 Commissioni di Laurea.

Attività connesse alla didattica

1/2020-10/2025-Segretario del Corso di Laurea in "Biologia", Università di Parma

1/2024-4/2025-Presidente Vicario del corso di laurea in "Biologia", Università di Parma

2020-oggi Membro della Commissione Didattica di Biologia

2017-2019 Membro della Commissione paritetica docenti studenti del Dipartimento di Scienze Chimiche, della Vita e della Sostenibilità Ambientale

2016-oggi Membro del Collegio del Dottorato in "Biotecnologie e Bioscienze", Università di Parma

2025: Membro della Commissione di Esame Finale di Dottorato XXXVII ciclo in "Bioscienze" presso l'Università degli studi di Padova

2025: Valutatore esterno della Tesi di Dottorato della Dott.ssa Raquel Branas Casas in "Bioscienze", Curriculum "Genetica, Genomica e Bioinformatica" dell'Università degli studi di Padova

2023: Membro della Commissione di Esame Finale di Dottorato XXXV ciclo in "Converging Technologies for Biomolecular Systems (TeCSBi)" presso l'Università di Milano-Bicocca

2023: Membro della Commissione di Esame Finale di Dottorato XXXIV ciclo in "Scienze Biomediche" presso l'Università di Padova

2021: Membro della I Commissione di Esame Finale di Dottorato XXXIII ciclo in "Biotecnologie e Bioscienze" presso l'Università degli Studi di Parma

2018: Organizzazione del Modulo di Insegnamento "Next Generation Sequencing" per il Corso di Dottorato in Biotecnologie e Bioscienze, 1 CFU per i dottorandi frequentanti

2016: Membro della Commissione di Esame Finale di Dottorato della Dott.ssa Sharma Vasundhara in "Scienze Biomolecolari" presso l'Università degli Studi di Trento

2013. Relatore della lezione "Lievitio come modello di patologie mitocondriali: perché, quando e come" del Workshop "Aggiornamenti in neurogenetica" presso l'Istituto Besta, Milano tenutasi in data 16/12/2013

Attività di ricerca

2003-oggi: ricerca sul metabolismo mitocondriale e sul DNA mitocondriale in *Saccharomyces cerevisiae* come modello di malattie mitocondriali e per la ricerca di farmaci a potenziale azione terapeutica

Attività Connesse alla ricerca

2024-2025 Coordinatore Dipartimentale della campagna VQR2020-2024 per il Dipartimento SCVSA

2018-2024 Membro eletto e segretario nominato del Comitato di Area 05 dell'Università di Parma

2017-2021 Membro nominato della Commissione Ricerca del Dipartimento di Scienze Chimiche, della Vita e della Sostenibilità Ambientale

2021 Tutor dell'Assegno di ricerca di Camilla Ceccatelli Berti intitolato "Analysis in yeast of mutations equivalent to potentially pathological human mutations associated to optic neuropathies found through whole exome sequencing" finanziato sul progetto "Italian Project on Hereditary Optic Neuropathies (IPHON): from genetic basis to therapy" (12 mesi)

2021 Tutor dell'Assegno di ricerca di Giulia di Punzio intitolato "Screening in yeast of FDA-approved drugs libraries for the research of compounds with a potential therapeutic action against mitochondrial diseases" finanziato sul progetto "Italian Project on Hereditary Optic Neuropathies (IPHON): from genetic basis to therapy" (12 mesi)

2020-2021 Tutor della Borsa di Ricerca di Alexandru Ionut Gilea intitolata "Pre-clinical identification of drugs targeting POLG disorders by using a yeast model" finanziata sul progetto "Pre-clinical identification of drugs targeting POLG disorders by using a Zebrafish/Yeast trans-species approach (ZIPPY)" (15,5 mesi)

2020: Tutor della Borsa di Ricerca di Marina Bove intitolata "Identification and characterization of drugs targeting POLG disorders by using yeast models" finanziata sul progetto "Identification and characterization of drugs targeting POLG disorders by using yeast models" (4,5 mesi)

Valori bibliometrici

Al 12 dicembre 2025:

Pubblicazioni totali su riviste indicizzate: 59

h-index: 23 (Scopus)

Citazioni totali: 2451 (Scopus)

Citazioni medie per pubblicazione: 41,5

Citazioni medie per anno: 129

Attività di editing e di reviewing

2017- Associate Editor per la rivista "PLOS ONE"

2016- Associate Editor per la rivista "Frontiers in Pediatrics"

2015- Associate Editor per la rivista "Frontiers in Genetics"

2014-2015 Guest Associate Editor per "Frontiers in Genetics" e proponente del "Research Topic" intitolato "Impact of nuclear genetic variants on mitochondrial pathophysiology"

2019- Valutatore di candidati che applicano per la posizione di Review Editor per Frontiers in Genetics

Reviewer per le riviste Proceedings of the National Academy of Sciences, India Section B: Biological Sciences, PLoS One, Microbial Cell Factories, African Journal of Biotechnology, FEMS Yeast Research, Mitochondrion, FEBS Letters, Frontiers in Genetics, Clinical Genetics, AIMS Microbiology, BBA General Subjects, PLoS Genetics, Oxidative Medicine and Cellular Longevity, Scientific Reports, Cytogenetic and Genome Research, Journal of Translational Genetics and Genomics, Genes, Yeast, Food Control, Nucleic Acid Research, Molecular Genetics and Metabolism Reports, IUBMB Life, Scientific Reports, BBRC; Disease models and mechanisms, E-clinical Medicine, Gene, Journal of Fungi, Mitochondrial DNA Part B: Resources, Human Genetics, Microbial Cell.

Iscrizione alla banca dati Reprise

Attività di valutazione di un progetto Opus 2027 per il National Research Center, Polonia

Attività di valutazione di tre progetti PRIN 2020

Attività di valutazione di un progetto per Assegno di ricerca dell'Università di Firenze

Attività di valutazione di due progetti tramite il consorzio Cineca

Terza missione: Impegno pubblico

Partecipazione attiva alla notte dei ricercatori 2012, 2013, 2014 e 2019

Partecipazione all'Open day del Corso di Biologia nell'anno 2016, 2019, 2020 e 2021, 2023, 2024

Partecipazione alla giornata BNL dedicata a Telethon nell'anno 2019

Partecipazione alla Cena Sociale svolta con i volontari Telethon del parmense con relativa presentazione del progetto di ricerca nel 2020

Intervista QuBiTv nel 2021: intervista al ricercatore del Dipartimento di Scienze Chimiche, della Vita e della Sostenibilità Ambientale Enrico Baruffini (Ricerca) - intervista a Enrico Baruffini (rubrica Giovani ricercatori a Parma, a cura dell'Informagiovani del Comune di Parma)

Collaborazioni

Attuali

1. Francesco Argenton e Natascia Tiso, Dipartimento di Biologia, Università di Padova, Padova
2. Mara Doimo, Dipartimento della Salute della Donna e del Bambino, Università di Padova, Padova

3. Leonardo Caporali e Valerio Carelli, IRCCS Istituto Scienze Neurologiche, Ospedale Bellaria, Bologna
4. Rosalba Carrozzo e Enrico Bertini, Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
5. Valeria Tiranti, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano
6. Daniele Ghezzi, Dipartimento di Fisiopatologia Medico-Chirurgica e dei Trapianti, Università "La Statale" di Milano, Milano
7. Claudia Castiglioni, Departamento de Neurología Pediátrica, Clínica Las Condes, Santiago, Chile
8. Luis Brieba, Laboratorio Nacional de Genómica para la Biodiversidad, Irapuato, Guanajuato, Messico
9. Robert Kopajtich, Helmholtz Zentrum München, Institut für Neurogenomik, Neuherberg, Germania
10. Robert W. Taylor, Wellcome Trust Centre for Mitochondrial Research, Institute for Ageing and Health, The Medical School, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, Regno Unito
11. Carlos H. Trasvina-Arenas, Centro de Investigacion sobre el Envejecimiento, Centro de Investigacion y de Estudios Avanzados (CINVESTAV-IPN) Unidad Sede Sur, Mexico City, Messico
12. Matthias Griesse Department of Pediatrics, Dr. von Hauner Children's Hospital, University Hospital, Ludwig-Maximilians-Universität Munich, Munich, Germania

Precedenti

1. Gerarda Cappuccio e Nicola Brunetti-Pierri, TIGEM, Pozzuoli (NA)
2. Ophry Pines, Department of Microbiology and Molecular Genetics, Hebrew University, Gerusalemme, Israele
3. Duccio Cavalieri, Dipartimento di Biologia, Università di Firenze, Sesto Fiorentino (FI)
4. Claudia Zanna, Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie, Università di Bologna, Bologna
5. Massimo Zeviani, Dipartimento di Neuroscienze, Università di Padova, Padova
6. Reeval Segel, Department of Pediatrics, Shaare Zedek Medical Center, Hebrew University-Hadassah School of Medicine, Gerusalemme, Israele
7. Tim M. Strom, Institute of Human Genetics, Technische Universität München, Monaco, Germania
8. Patrick F. Chinnery, Institute of Human Genetics, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, Regno Unito
9. Agnès Delahodde, Institut de Biologie Intégrative de la Cellule (I2BC), Université Paris-sud, Parigi, Francia

Partecipazione a Convegni, congressi e scuole

2024: Convegno Mitocon 2024 (Padova)

2023: Convention Telethon 2019 (Riva del Garda, TN)

2023: Congresso internazionale Euromit (Bologna)

2022: Congress CureARS (Virtuale; sede: New York, USA)

2021: Convegno AGI 2021 (Virtuale; sede: Roma)

2021: Mitochondrial Medicine (Virtuale; sede: Hinxton, Cambridge, Regno Unito)

2020: Mitochondrial Medicine (Virtuale; sede: Hinxton, Cambridge, Regno Unito)

2019: Convention Telethon 2019 (Riva del Garda, TN)

2018: Mitochondrial Medicine (Hinxton, Cambridge, Regno Unito)

2016: Molecular biology of mitochondrial gene expression. EMBO lecture (Bro, Svezia)

2016: Mitochondrial Medicine: Developing New Treatments For Mitochondrial Disease. (Hinxton, Cambridge, Regno Unito)

2015: 27° International conference on yeast genetics and molecular biology (Levico, TN)

2013: Mitochondrial Disease: Translating biology into new treatments (Hinxton, Cambridge, Regno Unito)

2012: Convegno nazionale FISV 2012 (Roma)

2011: SIMA 19° congresso annuale (Parma)

2011: Joint meeting: AGI-SIBV-SIGA (Assisi, PG)

2010: Yeast, an evergreen model (Roma)

2009: FEBS Advanced Lecture Course 2009: Mitochondria in Life, Death and Disease (Aussois, Francia)

2008: 10° Convegno FISV (Riva del Garda, TN)

2007: Model organisms to study DNA repair and genome stability (Gargnano, BS)

2007: 9° convegno FISV (Riva del Garda, TN)

2007: ZYMI 2007 – Meeting of the Italian yeast group (Firenze)

2007: FEBS Advanced Lecture Series – Mitochondria in life, death and disease (Aussois, Francia).

2005: 7° convegno FISV (Riva del Garda, TN)

2005: Scuola di Bioinformatica, Modulo 3, Bioinformatica Avanzato (Torino)

2005: Incontro del gruppo italiano del lievito (Cortona, AR)

Riconoscimenti e premi

Menzione speciale per la tesi di Dottorato conferita dall'Associazione Genetica Italiana nel 2009 per aver affrontato "argomenti di interesse generale riguardanti la genetica, la biologia molecolare e la medicina".

Iscrizione a Società Scientifiche

2023-ad oggi Membro dell'associazione Europea E-mit

2010-ad oggi Membro dell'Associazione Genetica Italiana (AGI)

2009-ad oggi Membro dell'Associazione Italiana di Microbiologia Generale e Biotecnologie microbiche (SIMGBM)

2011-2016 Membro della Società Italiana di Mutagenesi Ambientale (SIMA)

PUBBLICAZIONI

Pubblicazioni su Rivista E' autore di 59 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali peer-reviewed dotate di impact factor (allegato 1)

Atti di congresso E' autore di più di 40 atti di congressi, fra cui 2 atti di congresso in rivista

[2019]

Brevetti Delahodde, Agnès, NUGROHO PITAYU, Laras, Baruffini, Enrico, Lodi, Tiziana, Rötig, Agnès, Procaccio, Vincent (2019) COMPOUNDS FOR THE TREATMENT OF MITOCHONDRIAL DISEASES. (EP3226850B1, US10639287B2)

COMPETENZE ORGANIZZATIVE

Capacità organizzative

Ottime capacità di lavorare sia autonomamente che in equipe acquisite grazie a 16 anni di ricerca presso laboratori universitari di ricerca italiani e stranieri

Competenze professionali

Buone capacità di coordinare gruppi di ricerca grazie al finanziamento di 5 progetti da bandi peer-reviewed, dei quali sono o sono stato responsabile di Unità o PI

Tecniche acquisite:

Metodologie molecolari e biochimiche: clonaggio genico e analisi di sequenze, PCR, PCR da colonia, PCR mutagenica, RT-PCR, qPCR, estrazione di DNA da *E. coli*, estrazione di acidi nucleici e proteine da lievito, manipolazione di DNA e RNA, trasformazione di lievito ed *E. coli*, distruzione genica in lievito, estrazione di mitocondri e proteine mitocondriali, Southern blot, Northern blot, SDS-PAGE, Western blot

Fisiologia e genetica del lievito: incroci, analisi dei citocromi respiratori, misurazione dell'attività respiratoria, citoduzione, analisi dei fenotipi associati a perdita del DNA mitocondriale, saggi dei complessi II, III e IV, saggio ATPasi in gel, sintesi proteica mitocondriale in vivo

Microscopia: utilizzo del microscopio a fluorescenza, elaborazione di immagini ottenute mediante espressione di GFP e di sonde mitocondriali.

COMPETENZE COMUNICATIVE E INTERPERSONALI

Capacità comunicative

Buone capacità comunicative acquisite grazie alla partecipazione a diversi convegni e allo svolgimento di diversi corsi didattici

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel CV ai sensi dell'art. 13 d. lgs. 30 giugno 2003 n. 196 - "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 GDPR 679/16 - "Regolamento europeo sulla protezione dei dati personali".



Parma, 12/12/2025

Enrico Baruffini

Allegato 1: elenco pubblicazioni

Tutte le pubblicazioni sono presenti sulle banche dati:

- Pubmed
- Scopus
- WOS

59) Herkner M., Rapp C., Graeber S.Y., Marx C., Rambuscheck C., Reu-Hofer S., Emiralioglu N., Kiper N., Gilea A.I., Notaroberto I., **Baruffini E.**, Temmesfeld-Wollbrück B., Klein C., Wen H., Stahl M., Griesse M., Gothe F. (2025) Multicystic Interstitial Lung Disease Due to a Novel Biallelic C-C Chemokine Receptor Type 2 Variant. *Pediatr. Pulmonol.* 60:e71135. doi: 10.1002/ppul.71135.

58) Baruch-Torres N., Trasviña-Arenas C.H., Gilea A.I., Dissanayake U.C., Molina-Jiménez M., García-Medel P.L., Díaz-Quezada C., Lodi T., Cisneros G.A., **Baruffini E.**, Brieba L.G. (2025) A steric gate prevents mutagenic dATP incorporation opposite 8-oxo-deoxyguanosine in mitochondrial DNA polymerases. *FEBS J.* 292:3430-3448. doi: 10.1111/febs.70064.

57) Magistrati M., Zupin L., Lamantea E., **Baruffini E.**, Ghezzi D., Legati A., Celsi F., Murru F.M., Capaci V., Pinamonti M., Bussani R., Carrozzi M., Dallabona C., Zeviani M., Bonati M.T. (2025) De Novo DNMT1L Pathogenic Variant Associated with Lethal Encephalocardiomyopathy-Case Report and Literature Review. *Int. J. Mol. Sci.* 26:846. doi: 10.3390/ijms26020846.

56) Di Nottia M., Rizza T., **Baruffini E.**, Nesti C., Torraco A., Diodato D., Martinelli D., Dal Canto F., Gilea A.I., Zoccola M., Siri B., Dionisi-Vici C., Bertini E., Santorelli F.M., Goffrini P., Carozzo R. (2024) Severe mitochondrial encephalomyopathy caused by de novo variants in OPA1 gene. *Front. Genet.* 15:1437959. doi: 10.3389/fgene.2024.1437959. eCollection 2024.

55) Brañas Casas R., Zuppardo A., Risato G., Dinarello A., Celeghin R., Fontana C., Grelloni E., Gilea A.I., Viscomi C., Rasola A., Dalla Valle L., Lodi T., **Baruffini E.**, Facchinello N., Argenton F., Tiso N. (2024) Zebrafish polg2 knock-out recapitulates human POLG-disorders; implications for drug treatment. *Cell Death Dis.* 15:281. doi: 10.1038/s41419-024-06622-9.

54) Aneli S., Ceccatelli Berti C., Gilea A.I., Birolo G., Mutti G., Pavesi A., **Baruffini E.**, Goffrini P., Capelli C. (2024) Functional characterization of archaic-specific variants in mitonuclear genes:

insights from comparative analysis in *S. cerevisiae*. *Hum. Mol. Genet.* 33:1152-1163. doi: 10.1093/hmg/ddae057.

53) Fiorini C., Degiorgi A., Cascavilla M.L., Tropeano C.V., La Morgia .C, Battista M., Ormanbekova D., Palombo F., Carbonelli M., Bandello F., Carelli V., Maresca A., Barboni P., **Baruffini E.**, Caporali L. (2023) Recessive MEER pathogenic variants cause an LHON-like optic neuropathy. *J. Med. Genet.* 61:93-101. doi: 10.1136/jmg-2023-109340.

52) Gilea A.I., Magistrati M., Notaroberto I., Tiso N., Dallabona C., **Baruffini E.** (2023) The *Saccharomyces cerevisiae* mitochondrial DNA polymerase and its contribution to the knowledge about human POLG-related disorders. *IUBMB Life.* 75:983-1002. doi: 10.1002/iub.2770. **(Corresponding author)**

51) Magistrati M., Gilea A.I., Gerra M.C., Baruffini E., Dallabona C. (2023) Drug Drop Test: How to Quickly Identify Potential Therapeutic Compounds for Mitochondrial Diseases Using Yeast *Saccharomyces cerevisiae*. *Int. J. Mol. Sci.* 24:10696. doi: 10.3390/ijms241310696.

50) Magistrati M., Gilea A.I., Ceccatelli Berti C., **Baruffini E.**, Dallabona C. (2023) Modopathies Caused by Mutations in Genes Encoding for Mitochondrial RNA Modifying Enzymes: Molecular Mechanisms and Yeast Disease Models. *Int J Mol Sci.* 24:2178. doi: 10.3390/ijms24032178. ISSN: 1422-0067 **(Corresponding author)**

49) Gilea A.I., Ceccatelli Berti C., Magistrati M., di Punzio G., Goffrini P., **Baruffini E.**, Dallabona C. (2021) *Saccharomyces cerevisiae* as a Tool for Studying Mutations in Nuclear Genes Involved in Diseases Caused by Mitochondrial DNA Instability. *Genes (Basel).* 12:1866. doi: 10.3390/genes12121866. ISSN: 2073-4425 **(Corresponding author)**

48) di Punzio G., Gilberti M., **Baruffini E.**, Lodi T., Donnini C., Dallabona C. (2021) A Yeast-Based Repurposing Approach for the Treatment of Mitochondrial DNA Depletion Syndromes Led to the Identification of Molecules Able to Modulate the dNTP Pool. *Int. J. Mol. Sci.* 22:12223. doi: 10.3390/ijms222212223. ISSN: 1422-0067

47) Cappuccio G., Ceccatelli Berti C., **Baruffini E.**, Sullivan J, Shashi V., Jewett T, Stamper T., Maitz S., Canonico F., Revah-Politi A., Kupchik G.S., Anyane-Yeboa K., Aggarwal V., Benneche

A., Bratland E., Berland S., D'Arco F., Alves C.A., Vanderver A., Longo D., Bertini E., Torella A., Nigro V.; D'Amico A., van der Knaap M.S., Goffrini P., Brunetti-Pierri N. (2021) Bi-allelic *KARS1* pathogenic variants affecting functions of cytosolic and mitochondrial isoforms are associated with a progressive and multisystem disease. *Hum. Mutat.* **42**:745-761. doi: 10.1002/humu.24210. ISSN: 1098-1004 (**Co-first author**)

46) Figuccia S., Degiorgi A., Ceccatelli Berti C., **Baruffini E.**, Dallabona C., Goffrini P. (2021) Mitochondrial Aminoacyl-tRNA Synthetase and Disease: The Yeast Contribution for Functional Analysis of Novel Variants. *Int. J. Mol. Sci.* **22**:4524. doi: 10.3390/ijms22094524. ISSN: 1422-0067

45) Hytönen M.K., Sarviaho R., Jackson C.B., Syrjä P., Jokinen T., Matiassek K., Rosati M., Dallabona C., **Baruffini E.**, Quintero I., Arumilli M., Monteuis G., Donner J., Anttila M., Suomalainen A., Bindoff LA., Lohi H. (2021) In-frame deletion in canine *PITRM1* is associated with a severe early-onset epilepsy, mitochondrial dysfunction and neurodegeneration. *Hum. Genet.* **140**:1593-1609. doi: 10.1007/s00439-021-02279-y. ISSN: 0340-6717

44) Ceccatelli Berti C., di Punzio G., Dallabona C., **Baruffini E.**, Goffrini P., Lodi T., Donnini C. (2021) The Power of Yeast in Modelling Human Nuclear Mutations Associated with Mitochondrial Diseases. *Genes (Basel)*. **12**:300. doi: 10.3390/genes12020300. ISSN: 2073-4425

43) Marchi L., Degola F., **Baruffini E.**, Restivo F.M. (2021) How to easily detect plant NADH-glutamate dehydrogenase (GDH) activity? A simple and reliable *in planta* procedure suitable for tissues, extracts and heterologous microbial systems. *Plant. Sci.* **304**:110714. doi: 10.1016/j.plantsci.2020.110714. ISSN: 0168-9452

42) Facchinello N., Laquatra C., Locatello L., Beffagna G., Brañas Casas R., Fornetto C., Dinarello A., Martorano L., Vettori A., Risato G., Celeghin R., Meneghetti G., Santoro M.M., Delahodde A., Vanzi F., Rasola A., Dalla Valle L., Rasotto M.B., Lodi T., **Baruffini E.**, Argenton F., Tiso N. (2021) Efficient clofilium tosylate-mediated rescue of POLG-related disease phenotypes in zebrafish. *Cell. Death Dis.* **12**:100. doi: 10.1038/s41419-020-03359-z. ISSN 2041-4889 (**Co-corresponding author**)

41) Aleo S.J., Del Dotto V., Fogazza M., Maresca A., Lodi T., Goffrini P., Ghelli A., Rugolo M., Carelli V., **Baruffini E.**, Zanna C. (2021) Drug repositioning as a therapeutic strategy for

neurodegenerations associated with *OPA1* mutations. *Hum. Mol. Genet.* **29**:3631-3645. doi: 10.1093/hmg/ddaa244. ISSN: 0964-6906 (**Co-senior author**)

40) Benincá C., Zanette V., Brischigliaro M., Johnson M., Reyes A., Valle D.A.D., J Robinson A., Degiorgi A., Yeates A., Telles B.A., Prudent J., **Baruffini E.**, S. F. Santos M.L., R. de Souza R.L., Fernandez-Vizarra .E, Whitworth A.J., Zeviani M. (2021) Mutation in the MICOS subunit gene *APOO* (MIC26) associated with an X-linked recessive mitochondrial myopathy, lactic acidosis, cognitive impairment and autistic features. *J. Med. Genet.* **58**:155-167. doi: 10.1136/jmedgenet-2020-106861. ISSN: 0022-2593

39) **Baruffini E.**, Ruotolo R., Bisceglie F., Montalbano S., Ottonello S., Pelosi G., Buschini A., Lodi T. (2020) Mechanistic insights on the mode of action of an antiproliferative thiosemicarbazone-nickel complex revealed by an integrated chemogenomic profiling study. *Sci. Rep.* **10**:10524. doi: 10.1038/s41598-020-67439-y. ISSN: 2045-2322

38) Hoyos-Gonzalez N., Trasviña-Arenas C.H., Degiorgi A., Castro-Lara A.Y., Peralta-Castro A., Jimenez-Sandoval P., Diaz-Quezada C., Lodi T., **Baruffini E.**, Briebe LG. (2020) Modeling of pathogenic variants of mitochondrial DNA polymerase: insight into the replication defects and implication for human disease. *Biochim. Biophys. Acta Gen. Subj.* 1864:129608. doi: 10.1016/j.bbagen.2020.129608. ISSN:0304-4165 (**Co-corresponding author**)

37) Trasviña-Arenas C.H., Hoyos-Gonzalez N., Castro-Lara A.I., Rodriguez-Hernandez A., Sanchez-Sandoval M.E., Jimenez-Sandoval P., Ayala-García V.M., Díaz-Quezada C., Lodi T., **Baruffini E.**, Briebe L.G. (2019) Amino and carboxy-terminal extensions of yeast mitochondrial DNA polymerase assemble both the polymerization and exonuclease active sites. *Mitochondrion*, **49**:166-177. doi: 10.1016/j.mito.2019.08.005. ISSN: 1567-7249

36) Chin H., Goh D.L., Wang F.S, Hong Tay S.K., Heng C.K., Donnini C., **Baruffini E.**, Pines O. (2019) A combination of two novel *VARS2* variants causes a mitochondrial disorder associated with failure to thrive and pulmonary hypertension. *J. Mol. Med. (Berl)*. **97**:1557-1566. doi: 10.1007/s00109-019-01834-5. ISSN: 0946-2716 (**Co-corresponding author**)

35) Verrigni D., Di Nottia M., Ardisson A., **Baruffini E.**, Nasca A., Legati A., Bellacchio E., Fagiolarì G., Martinelli D., Fusco L., Battaglia D., Trani G., Versienti G., Marchet S., Torracò A.,

Rizza T., Verardo M., D'Amico A., Diodato D., Moroni I., Lamperti C., Petrini S., Moggio M., Goffrini P., Ghezzi D., Carozzo R., Bertini E. (2019) Clinical-genetic features and peculiar muscle histopathology in infantile *DNM1L*-related mitochondrial epileptic encephalopathy. *Hum. Mutat.* **40**, 601-618. doi: 10.1002/humu.23729. ISSN: 1059-7794 (**Co-first author**)

34) Del Dotto V., Fogazza M., Musiani F., Maresca A., Aleo S.J., Caporali L., La Morgia C., Nolli C., Lodi T., Goffrini P., Chan D., Carelli V., Rugolo M., **Baruffini E.**, Zanna C. (2018) Deciphering *OPA1* mutations pathogenicity by combined analysis of human, mouse and yeast cell models. *Biochim. Biophys. Acta Mol. Basis. Dis.* **1864**, 3496-3514. doi: 10.1016/j.bbadis.2018.08.004. ISSN: 0925-4439 (**Co-senior author**)

33) Gilberti M., **Baruffini E.**, Donnini C., Dallabona C. (2018) Pathological alleles of MPV17 modeled in the yeast *Saccharomyces cerevisiae* orthologous gene *SYM1* reveal their inability to take part in a high molecular weight complex. *PLoS One.* **13**, e0205014. doi: 10.1371/journal.pone.0205014. ISSN: 1932-6203

32) Langer Y., Aran A., Gulsuner S., Abu Libdeh B., Renbaum P., Brunetti D., Teixeira P.F., Walsh T., Zeligson S., Ruotolo R., Beerli R., Dweikat I., Shahrour M., Weinberg-Shukron A., Zahdeh F., **Baruffini E.**, Glaser E., King M.C., Levy-Lahad E., Zeviani M., Segel R. (2018) Mitochondrial *PITRM1* peptidase loss-of-function in childhood cerebellar atrophy. *J. Med. Genet.* **55**, 599-606. doi: 10.1136/jmedgenet-2018-105330. ISSN: 0022-2593

31) Dallabona C., **Baruffini E.**, Goffrini P., Lodi T. (2017) Dominance of yeast *aac2*^{R96H} and *aac2*^{R252G} mutations, equivalent to pathological mutations in ant1, is due to gain of function. *Biochem. Biophys. Res. Commun.* **493**, 909-913. doi: 10.1016/j.bbrc.2017.09.122. ISSN: 0006-291X

30) Del Dotto V., Mishra P., Vidoni S., Fogazza M., Maresca A., Caporali L., McCaffery J.M., Cappelletti M., **Baruffini E.**, Lenaers G., Chan D., Rugolo M., Carelli V., Zanna C. (2017) OPA1 Isoforms in the Hierarchical Organization of Mitochondrial Functions. *Cell. Rep.* **19**, 2557-2571. doi: 10.1016/j.celrep.2017.05.073. ISSN: 2211-1247

29) Nasca A., Legati A., **Baruffini E.**, Nolli C., Moroni I., Ardisson A., Goffrini P., Ghezzi D. (2016) Biallelic Mutations in *DNM1L* are Associated with a Slowly Progressive Infantile Encephalopathy. *Hum. Mutat.* **37**, 898-903. doi: 10.1002/humu.23033. ISSN: 1059-7794

- 28) Brunetti D., Torsvik J., Dallabona C., Teixeira P., Sztromwasser P., Fernandez-Vizarra E., Cerutti R., Reyes A., Preziuso C., D'Amati G., **Baruffini E.**, Goffrini P., Viscomi C., Ferrero I., Boman H., Telstad W., Johansson S., Glaser E., Knappskog P.M., Zeviani M., Bindoff L.A. (2016) Defective PITRM1 mitochondrial peptidase is associated with A β amyloidotic neurodegeneration. *EMBO Mol. Med.* **8**, 176-190. doi: 10.15252/emmm.201505894. ISSN 1757-4676
- 27) Pitayu L., **Baruffini E.**, Rodier C., Rötig A., Lodi T., Delahodde A. (2015) Combined use of *Saccharomyces cerevisiae*, *Caenorhabditis elegans* and patient fibroblasts leads to the identification of clofilium tosylate as a potential therapeutic chemical against POLG-related diseases. *Hum. Mol. Genet.* **25**, 715-727. doi: 10.1093/hmg/ddv509. ISSN: 0964-6906
- 26) Nolli C., Goffrini P., Lazzaretti M, Zanna C, Vitale R, Lodi T, **Baruffini E.** (2015) Validation of a *MGM1/OPA1* chimeric gene for functional analysis in yeast of mutations associated with dominant optic atrophy. *Mitochondrion.* **25**, 38-48. doi: 10.1016/j.mito.2015.10.002. ISSN: 1567-7249
(Corresponding author)
- 25) Rivero D., Berná L., Stefanini I., **Baruffini E.**, Bergerat A., Csikász-Nagy A., De Filippo C., Cavalieri D. (2015) Hsp12p and *PAU* genes are involved in ecological interactions between natural yeast strains. *Environ. Microbiol.* **17**, 3069-3081. doi: 10.1111/1462-2920.12950. ISSN: 1462-2912
- 24) Hadchouel A., Wieland T., Griesse M., **Baruffini E.**, Lorenz-Depiereux B., Enaud L., Graf E., Dubus J.C., Halioui-Louhaichi S., Coulomb A., Delacourt C., Eckstein G., Zarbock R., Schwarzmayer T., Cartault F., Meitinger T., Lodi T., de Blic J., Strom T.M. (2015) Biallelic Mutations of Methionyl-tRNA Synthetase Cause a Specific Type of Pulmonary Alveolar Proteinosis Prevalent on Réunion Island. *Am. J. Hum. Genet.* **96**, 826-831. doi: 10.1016/j.ajhg.2015.03.010. ISSN: 0002-9297 (Co-first author)
- 23) Lodi T., Dallabona C., Nolli C., Goffrini P., Donnini C., **Baruffini E.** (2015) DNA polymerase γ and disease: what we have learned from yeast. *Front. Genet.* **17**, 6:106. doi: 10.3389/fgene.2015.00106. ISSN: 1664-8021 (Corresponding author)
- 22) **Baruffini E.**, Ferrari J., Dallabona C., Donnini C., Lodi T. (2015) Polymorphisms in DNA polymerase γ affect the mtDNA stability and the NRTI-induced mitochondrial toxicity in

Saccharomyces cerevisiae. Mitochondrion **20**, 52-63. doi: 10.1016/j.mito.2014.11.003. ISSN: 1567-7249 (**Corresponding author**)

21) Marchi L., Polverini E., Degola F., **Baruffini E.**, Restivo F.M. (2014) Glutamate dehydrogenase isoenzyme 3 (GDH3) of *Arabidopsis thaliana* is less thermostable than GDH1 and GDH2 isoenzymes. *Plant. Physiol. Biochem.* **83**, 225-231. doi: 10.1016/j.plaphy.2014.08.003 ISSN:0981-9428

20) Yarham J.W., Lamichhane T.N., Pyle A., Mattijssen S., **Baruffini E.**, Bruni F., Donnini C., Vassilev A., He L., Blakely E.L., Griffin H., Santibanez-Koref M., Bindoff L.A., Ferrero I., Chinnery P.F., McFarland R., Maraia R.J., Taylor R.W. (2014) Defective i6A37 modification of mitochondrial and cytosolic tRNAs results from pathogenic mutations in *TRIT1* and its substrate tRNA. *PLoS Genet.* **10**: e1004424 doi: 10.1371/journal.pgen.1004424. ISSN: 1553-7390

19) Diodato D., Melchionda L., Haack T.B., Dallabona C., **Baruffini E.**, Donnini C., Granata T., Ragona F., Balestri P., Margollicci M., Lamantea E., Nasca A., Powell C.A., Minczuk M., Strom T.M., Meitinger T., Prokisch H., Lamperti C., Zeviani M., Ghezzi D. (2014) *VAR2* and *TARS2* mutations in patients with mitochondrial encephalomyopathies. *Hum. Mutat.* **35**, 983-989. doi: 10.1002/humu.22590. pp.983-989. ISSN: 1059-7794

18) Dallabona C., Diodato D., Kevelam S.H., Haack T.B., Wong L.J., Salomons G.S., **Baruffini E.**, Melchionda L., Mariotti C., Strom T.M., Meitinger T., Prokisch H., Chapman K., Colley A., Rocha H., Ounap K., Schiffmann R., Salsano E., Savoirdo M., Hamilton E.M., Abbink T.E., Wolf N.I., Ferrero I., Lamperti C., Zeviani M., Vanderver A., Ghezzi D., van der Knaap MS. (2014) Novel (ovario) leukodystrophy related to *AARS2* mutations. *Neurology* **82**, 2063-2071. doi: 10.1212/WNL.0000000000000497. ISSN: 0028-3878

17) **Baruffini E.**, Dallabona C., Invernizzi F., Yarham J.W., Melchionda L., Blakely E.L., Lamantea E., Donnini C., Santra S., Vijayaraghavan S., Roper H.P., Burlina A., Kopajtich R., Walther A., Strom T.M., Haack T.B., Prokisch H., Taylor R.W., Ferrero I., Zeviani M., Ghezzi D. (2013) *MTOL* Mutations are Associated with Hypertrophic Cardiomyopathy and Lactic Acidosis and Cause Respiratory Chain Deficiency in Humans and Yeast. *Hum Mutat.*, **34**, 1501-1509. doi: 10.1002/humu.22393. ISSN: 1059-7794

- 16) Haack T.B., Kopajtich R., Freisinger P., Wieland T., Rorbach J., Nicholls T.J., **Baruffini E.**, Walther A., Danhauser K., Zimmermann F.A., Husain R.A., Schum J., Mundy H., Ferrero I., Strom T.M., Meitinger T., Taylor R.W., Minczuk M., Mayr J.A., Prokisch H. (2013) *ELAC2* Mutations Cause a Mitochondrial RNA Processing Defect Associated with Hypertrophic Cardiomyopathy. *Am J Hum Genet.*, **93**, 211-223. doi: 10.1016/j.ajhg.2013.06.006. ISSN: 0002-9297

- 15) Ghezzi D., **Baruffini E.**, Haack T.B., Invernizzi F., Melchionda L., Dallabona C., Strom T.M., Parini R., Burlina A.B., Meitinger T., Prokisch H., Ferrero I., Zeviani M. (2012) Mutations of the mitochondrial-tRNA modifier *MTOT* cause hypertrophic cardiomyopathy and lactic acidosis. *Am J Hum Genet.*, **90**, 1079-1087. doi: 10.1016/j.ajhg.2012.04.011. ISSN: 0002-9297 (**Co-first author**)

- 14) **Baruffini E.**, Serafini F., Ferrero I., Lodi T. (2012) Overexpression of DNA polymerase zeta reduces the mitochondrial mutability caused by pathological mutations in DNA polymerase gamma in yeast. *PLoS One*, **7** e34322. doi: 10.1371/journal.pone.0034322. ISSN: 1932-6203 (**Corresponding author**)

- 13) Serafini F., Bottacini F., Viappiani A., **Baruffini E.**, Turroni F., Foroni E., Lodi T., van Sinderen D., Ventura M. (2011) Insights into physiological and genetic mupirocin susceptibility in bifidobacteria. *Appl Environ Microbiol.* **77**, 3141-3146. 2011. doi: 10.1128/AEM.02540-10. ISSN: 0099-2240

- 12) **Baruffini E.**, Horvath R., Dallabona C., Czermin B., Lamantea E., Bindoff L., Invernizzi F., Ferrero I., Zeviani M., Lodi T. (2011) Predicting the contribution of novel POLG mutations to human disease through analysis in yeast model. *Mitochondrion.* **11**, 182-190. doi: 10.1016/j.mito.2010.09.007. ISSN: 1567-7249

- 11) Stewart J.D., Horvath R., **Baruffini E.**, Ferrero I., Bulst S., Watkins P.B., Fontana R.J., Day C.P., Chinnery P.F. (2010) Polymerase γ gene *POLG* determines the risk of sodium valproate-induced liver toxicity. *Hepatology.* **52**, 1791-1796. doi: 10.1002/hep.23891. ISSN: 0270-9139

- 10) **Baruffini E.**, Ferrero I., Foury F. (2010) In vivo analysis of mtDNA replication defects in yeast. *Methods.* **51**, 426-436. doi: 10.1016/j.ymeth.2010.02.023. ISSN: 1046-2023

- 9) **Baruffini E.**, Lodi T. (2010) Construction and validation of a yeast model system for studying in vivo the susceptibility to nucleoside analogues of DNA polymerase gamma allelic variants. *Mitochondrion*. **10**, 183-187. doi: 10.1016/j.mito.2009.10.002. ISSN:1567-7249 (**Corresponding author**)
- 8) Stricker S., Prüss H., Horvath R., **Baruffini E.**, Lodi T., Siebert E., Endres M., Zschenderlein R., Meisel A. (2009) A variable neurodegenerative phenotype with polymerase gamma mutation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. **80**, 1181-1182. doi: 10.1136/jnnp.2008.166066. ISSN: 0022-3050
- 7) **Baruffini E.**, Serafini F., Lodi T. (2009) Construction and characterization of centromeric, episomal and GFP-containing vectors for *Saccharomyces cerevisiae* prototrophic strains. *J Biotechnol*. **143**, 247-254. doi: 10.1016/j.jbiotec.2009.08.007. ISSN: 0168-1656
- 6) Fukasawa T., Sakurai H., Nogi Y., **Baruffini E.** (2009) Galactose transporters discriminate steric anomers at the cell surface in yeast. *FEMS Yeast Res*. **9**, 723-731. doi: 10.1111/j.1567-1364.2009.00517.x. ISSN: 1567-1356
- 5) Spinazzola A., Invernizzi F., Carrara F., Lamantea E., Donati A., Dirocco M., Giordano I., Meznaric-Petrusa M., **Baruffini E.**, Ferrero I., Zeviani M. (2009) Clinical and molecular features of mitochondrial DNA depletion syndromes. *J Inherit Metab Dis*. **32**, 143-158. doi: 10.1007/s10545-008-1038-z. ISSN:0141-8955
- 4) **Baruffini E.**, Ferrero I., Foury F. (2007) Mitochondrial DNA defects in *Saccharomyces cerevisiae* caused by functional interactions between DNA polymerase gamma mutations associated with disease in human. *Biochim Biophys Acta. Molecular Basis of Disease* **1772**, 1225-1235. doi:10.1016/j.bbadis.2007.10.002. ISSN: 0925-4439
- 3) **Baruffini E.**, Lodi T., Dallabona C., Foury F. (2007) A single nucleotide polymorphism in the DNA polymerase gamma gene of *Saccharomyces cerevisiae* laboratory strains is responsible for increased mitochondrial DNA mutability. *Genetics*. **177**, doi: 10.1534/genetics.107.079293. ISSN: 0016-6731

2) **Baruffini E.**, Goffrini P., Donnini C., Lodi T. (2006) Galactose transport in *Kluyveromyces lactis*: major role of the glucose permease Hgt1. *FEMS Yeast Res.* **6**, 1235-1242. doi: 10.1111/j.1567-1364.2006.00107.x. ISSN: 1567-1356

1) **Baruffini E.**, Lodi T., Dallabona C., Puglisi A., Zeviani M., Ferrero I. (2006) Genetic and chemical rescue of the *Saccharomyces cerevisiae* phenotype induced by mitochondrial DNA polymerase mutations associated with progressive external ophthalmoplegia in humans. *Hum Mol Genet.* **15**, 2846-2855. doi: 10.1093/hmg/ddl219. ISSN: 0964-6906