

Curriculum Vitae di Paola Goffrini

Nata a Parma il 10 agosto 1958; sposata due figli

Posizione attuale

Professore Associato SSD BIO/18- Genetica, Dipartimento di Scienze Chimiche della Vita e della Sostenibilità Ambientale, Università degli Studi di Parma.

Abilitazione scientifica nazionale (ASN)

Bando 2016 (D.D n.1532/2016): ottiene l'abilitazione scientifica nazionale per il settore concorsuale 05/11- GENETICA Ruolo di I fascia (Professore Ordinario).

Formazione accademica e scientifica

1977: maturità Classica, Liceo Romagnosi, Parma

1982: laurea in Scienze Biologiche, Università degli Studi di Parma con la votazione di 110/110 e lode discutendo una tesi sperimentale dal titolo " Caratterizzazione genetica del sistema plasmidico a DNA "killer" del lievito *Kluyveromyces lactis* svolta presso l'Istituto di Genetica in collaborazione con l'Institut Curie di Orsay (Francia).

1982-1983: training post-lauream presso l'Istituto di Genetica dell'Università di Parma dove svolge attività di ricerca sulle interazioni nucleo-mitochondriali in lievito.

1987-1988: vincitrice di una borsa di studio annuale EMBO presso l'Institut Curie, Section de Biologie (Orsay Francia) diretto dal prof. Hiroshi Fukuhara dove svolge ricerche nel campo della genetica molecolare del lievito e acquisisce le principali metodologie di ingegneria genetica.

Esperienza lavorativa e accademica

1984-2000: Funzionario Tecnico VIII livello funzionale presso l'Istituto di Genetica dell'Università degli Studi di Parma.

1997-2000: Professore a contratto presso la Facoltà di Scienze MM.FF.NN Università DEGLI Studi di Parma per svolgere gli insegnamenti di Genetica dei Microrganismi e Genetica Applicata per il Corso di Laurea in Scienze Biologiche

2000-dicembre 2017: Ricercatore Universitario a tempo indeterminato per il settore scientifico disciplinare BIO/18 Genetica con afferenza dal 2000 al 2012 al Dipartimento di Genetica, Biologia dei Microrganismi, Antropologia, Evoluzione, dal 2012 al 2016 al Dipartimento di Bioscienze e dal 2017 al Dipartimento di Scienze Chimiche della Vita e della Sostenibilità Ambientale dell'Università di Parma.

2000-oggi: componente del Collegio dei docenti del Dottorato di Ricerca in Biotecnologie e Bioscienze dell'Università degli Studi di Parma

2010-oggi: Componente della Commissione Didattica del corso di laurea in Biotecnologie.

2012-oggi: Delegata del Dipartimento per Studenti con disabilità e fasce deboli.

2014-2016: Referente del Dipartimento di Bioscienze per l'orientamento in uscita/placement.

2006-2012 componente, di designazione pubblica, del Comitato Pari Opportunità dell'Università di Parma

2013-2016 vice-presidente del Comitato Unico di Garanzia dell'Università di Parma.

2014-oggi Componente della Commissione Paritetica Docenti Studenti

2017-oggi Componente della commissione Food Project di Ateneo

1-1-2017 al 1-1-2018 componente del Senato Accademico come Rappresentante della fascia dei Ricercatori Universitari a tempo indeterminato e dei Ricercatori a tempo determinato.

2020-oggi Rappresentante dell'Università di Parma nel Consiglio del Consorzio Interuniversitario Biotecnologie (CIB)

Attività didattica, supporto alla didattica e formazione

1984-2000: ha tenuto seminari ed esercitazioni per vari corsi istituzionali: Genetica, Genetica dei Microorganismi, Genetica Applicata del Corso di Laurea in Scienze Biologiche; Genetica dei Microorganismi" per la Scuola di Specializzazione in "Microbiologia", Facoltà di Medicina e Chirurgia partecipando alle relative sessioni d'esame in qualità di Culture della materia. Ha assistito i laureati in Scienze Biologiche durante il tirocinio pratico annuale post-laurea per gli esami di Stato abilitanti all'esercizio della professione di biologo (1985-1995). Ha collaborato allo svolgimento del "Laboratorio di Genetica" nell'ambito del corso Laboratorio di Biologia Sperimentale II, corso di Laurea in Scienze Biologiche (1991-2000). Ha tenuto lezioni su argomenti di Genetica nell'ambito del corso "Elementi di Biologia" per la "Scuola Diretta a Fini Speciali in Fisica Sanitaria", Facoltà di Medicina e Chirurgia (1994-1995, 1995-1996). Nell'anno accademico 1992-1993 ha svolto l'insegnamento di "Biologia Molecolare II" presso la Scuola di Specialità in "Genetica Applicata" Facoltà di Scienze MM.FF.NN., Università di Bologna. Ha tenuto seminari per il corso di Dottorato in "Scienze Genetiche" presso l'Università di Ferrara (1989-1990). Negli anni accademici 1997/98 e 1998/99 ha tenuto il corso di Genetica dei Microorganismi del Corso di Laurea in Scienze Biologiche.

2000- 2010 ha tenuto l'insegnamento di Genetica Applicata prima per il Corso di Laurea in Scienze Biologiche e poi per il Corso di Laurea triennale in Biotecnologie (2000-2010) e dal 2001 al 2010 l'insegnamento di Biotecnologie Microbiche del Corso di Laurea triennale in Biotecnologie.

2011-oggi: ha l'affidamento dell'insegnamento di Metodologie Genetiche per le Biotecnologie (6CFU) del Corso di Laurea triennale in Biotecnologie.

2017-oggi: ha l'affidamento dell'insegnamento di Genetica e Biotecnologie dei Microorganismi (6CFU) del Corso di Laurea triennale in Biotecnologie

2017-oggi: ha la codocenza (3CFU) dell'insegnamento di Genetica Molecolare Umana e di Organismi Modello del corso di Laurea Magistrale in Biotecnologie Genomiche Molecolari e Industriali

1986-oggi: ha diretto il lavoro sperimentale e collaborato allo svolgimento di circa 80 tesi di laurea ed elaborati di tirocinio in Scienze Biologiche, Biologia, Biologia Molecolare, Biotecnologie, Biotecnologie Industriali, di 3 tesi di Dottorato in "Scienze Genetiche" e 4 in "Biotecnologie e Bioscienze".

Attività scientifica

Paola Goffrini ha una lunga e consolidata esperienza nel campo della fisiologia, della genetica e della biologia molecolare del lievito. Ha svolto ricerche relative a:

-Interazione tra sistema respiratorio e sistema fermentativo in specie di lievito che differiscono per quanto riguarda la dispensabilità/indispensabilità della funzione mitocondriale.

-Analisi genetico-fisiologica della repressione da glucosio in *K. lactis* e studio del sistema di trasduzione del segnale.

-Strategie per il miglioramento produttivo di proteine ricombinanti in *Kluyveromyces lactis*.

-Valutazione di indici correlati alle performances fermentative di ceppi di *Saccharomyces cerevisiae* come possibili indicatori per la selezione di starter vinari.

-Il lievito come modello per lo studio di patologie mitocondriali umane e per la drug discovery.

-Lievito come sistema modello per l'analisi dell'attività biologica di composti naturali e/o di sintesi.

-Miglioramento genetico di lieviti per le fermentazioni industriali.

Responsabilità e/o partecipazione a progetti di ricerca internazionali e nazionali

-PRIN 2003: Studio del metabolismo lipidico di ceppi vinari di *Saccharomyces cerevisiae* in relazione agli arresti di fermentazione **Responsabile Unità**

- Ministero della Salute (Bando ricerca finalizzata 2016) 2017-2019: "Mitochondrial aminoacyl tRNA synthetases: implementation of the genetic diagnosis and evaluation of amino acid supplementation as potential therapeutic approach" **Responsabile Unità**

-Progetto CEE "BRIDGE" (1991-1994) "Valorisation of non-conventional yeasts of industrial interest" Partecipante

- Progetto CEE "EUROFAN" (1996-1998) "Fundamental analysis of thousand genes encoding unknown functions" Partecipante
- Progetto CEE "BIOTEC" (1997-1999) "Yeasts as protein factories: control of host physiology and exploration of novel resources" Partecipante
- PRIN 1997: "Il lievito come sistema modello per lo studio del metabolismo energetico: interazioni nucleo-mitocondrio in *Saccharomyces cerevisiae* e *Kluyveromyces lactis*. Partecipante
- PRIN 1999: "Interazioni nucleo-mitocondriali e sistemi di regolazione del metabolismo energetico". Partecipante
- PRIN 2000: "Selezione di ceppi di lievito iper-produttori di proteine eterologhe in lieviti". Partecipante
- PRIN 2002: "Miglioramento della produzione di proteine eterologhe in lievito e in piante". Partecipante
- Telethon 2006: "Identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders" Partecipante
- Telethon 2011 " MitMed: a multicenter consortium for the identification and characterization of nuclear genes responsible for human mitochondrial disorders" Partecipante
- Fondazione Cariplo Scientific Research in Biomedicine 2011:"MITGEN: Definition and characterization of disease genes in mitochondrial disorders" Partecipante
- Progetto MIUR-Futuro in Ricerca FIR, 2014-2017: "Dal lievito all'uomo: ruolo delle isoforme e delle mutazioni patogene di OPA1 nelle neurodegenerazioni caratterizzate da instabilità del genoma mitocondriale" Partecipante.

Collaborazioni scientifiche con Ricercatori di Istituzioni italiane e estere

Ha collaborato e collabora con:

- Dott. Daniele Ghezzi, Università di Milano
- Dott.ssa Valeria Tiranti, Istituto Nazionale Neurologico "C. Besta", Milano
- Dott.ssa Sonia Levi, Ospedale San Raffaele Milano
- Dott.ssa Rosalba Carrozzo, Dipartimento di Neuroscienze e Neuroriabilitazione, Unità Malattie Muscolari e Neurodegenerative Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof. Enrico Bertini Unità Malattie Muscolari e Neurodegenerative Ospedale Bambino Gesù, Roma
- Prof.ssa Michela Rugolo, Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie, Università di Bologna
- Dott.ssa Claudia Zanna, Dipartimento di Farmacia e Biotecnologie, Università di Bologna
- Prof. Massimo Mannelli, Dipartimento di Fisiopatologia Clinica, Università di Firenze
- Prof. Maurizio Castellano, Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche, Università di Brescia
- Prof.ssa Daniela Uccelletti, Dipartimento di Biologia e Biotecnologie, Università La Sapienza Roma
- Prof.ssa Marilena Budroni, Dipartimento di Agraria, Università di Sassari
- Prof.ssa Anna Savoia, Dipartimento di Scienze Mediche, Università di Trieste

- Dott. Massimo Zeviani, Medical Research Council, Mitochondrial Biology Unit, University of Cambridge, Cambridge (UK)
- Dott. Robert Taylor, Centre for Mitochondrial Research Newcastle University (UK)
- Dott. Ronald Lill, Department of Medicine, Philipps Universität, Marburg, Germany.
- Dott. R. Spiegel, Rappaport Faculty of Medicine, Technion- Israel Institute of Technology, Haifa, Israel
- Dott. Monique Bolotin, Institut de Génétique et Microbiologie (IGMORS), Université Paris-Sud 11 (Francia)

Altre collaborazioni

Sulla base delle competenze relative alla regolazione del metabolismo e dei processi fermentativi in lievito ha instaurato anche attività di collaborazione industriale che hanno dato origine ai contratti e progetti sotto riportati.

- Responsabile scientifico del progetto Spinner "Miglioramento del lievito madre "Naturkraft" e messa a punto di un nuovo lievito per la panificazione e la produzione dolciaria" (2004- 2006).
- Responsabile scientifico di contratti con Agugiario e Figna – Molini SPA per la creazione di lieviti iper-produttori di amminoacidi (2006-2008).

-Responsabile scientifico del contratto di ricerca con Agugiaro e Figna – Molini SPA “Miglioramento del lievito madre Naturkraft per la realizzazione di nuovi metodi di produzione (2013-2014).

-Responsabile scientifico del contratto di ricerca con la Ditta Margi S.r.L: "Studio per la produzione microbica di lattato: una soluzione per la valorizzazione e lo smaltimento del siero di latte" (2016-2017)

-Coordinatore della ricerca del contratto con la Ditta Margi S.r.L: Studio della stabilità nel tempo di miscele batteriche in grado di produrre acido lattico da siero di latte.

-Responsabile scientifico del contratto di ricerca con l'azienda Lesaffre- Italia: “Effetti di inibizione da substrato determinati da metionina in fermentazioni industriali per la produzione di S-adenosil-metionina e studio dell'espressione correlata dei geni *SAM1* e *SAM2*”

Partecipazione/Organizzazione Congressi

Ha presentato Comunicazioni a Congressi Nazionali e Internazionali: Convegni annuali Associazione Genetica Italiana, Società Italiana di Microbiologia e Biotecnologie Microbiche, Associazione di Biologia Cellulare e Dello Sviluppo, Annual Meeting on Biology of *Kluyveromyces*”, “International Conference on Yeast Genetics and Molecular Biology”, “First Trento Paraganglioma Meeting” (2008); 2nd International Symposium on Pheochromocytoma, Cambridge, UK, 2008.

Ha partecipato (2010) in qualità di relatore al seminario: Predisposizione genetica al cancro: il problema delle varianti di incerto significato” presso Istituto Oncologico Veneto (Scuola di Dottorato di Ricerca in Oncologia e Oncologia chirurgica Università di Padova)

Negli anni 1996, 1999 e 2006 ha organizzato l'“International Annual Meeting on Biology of *Kluyveromyces*”.

Paola Goffrini ha svolto e svolge attività di reviewer per riviste internazionali indicizzate di genetica, microbiologia e biologia molecolare (YEAST, FEMS Yeast Research, Journal of Biotechnology, Journal of Applied Microbiology, Oxidative Medicine, Journal of Medical Genetics, Clinical Genetics. E' membro dell'Editorial Board di Microbial Cell.

PUBBLICAZIONI IN EXTENSO (Codice ORCID 0000-0002-8650-4765)

1. Oláhová M, Ceccatelli Berti C, Collier JJ, Alston CL, Jameson E, Jones SA, Edwards N, He L, Chinnery PF, Horvath R, **Goffrini P**, Taylor RW, Sayer JA. (2019) Molecular genetic investigations identify new clinical phenotypes associated with BCS1L-related mitochondrial disease. *HUM MOL GENET.* [Epub ahead of print] doi: 10.1093/hmg/ddz202
2. Verrigni D, Nottia MD, Ardisson A, Baruffini E, Nasca A, Legati A, Bellacchio E, Fagiolari G, Martinelli D, Fusco L, Battaglia D, Trani G, Versienti G, Marchet S, Torraco A, Rizza T, Verardo M, D'Amico A, Diodato D, Moroni I, Lamperti C, Petrini S, Moggio M, **Goffrini P**, Ghezzi D, Carrozzo R, Bertini E. (2019) Clinical-genetic features and peculiar muscle histopathology in infantile DNMT1L-related mitochondrial epileptic encephalopathy. *HUMAN MUTATION* 40(5):601-618.
3. Sharkia R, Wierenga KJ, Kessel A, Azem A, Bertini E, Carrozzo R, Torraco A, **Goffrini P**, Ceccatelli Berti C., McCormick ME, Plecko B, Klein A, Abela L, Hengel H, Schöls L, Shalev S, Khayat M, Mahajnah M, Spiegel R. 2019. Clinical, radiological, and genetic characteristics of 16 patients with ACO2 gene defects: Delineation of an emerging neurometabolic syndrome. *J INHERIT METAB DIS.* 42(2):264-275 doi: 10.1002/jimd.12022.
4. Del Dotto V, Fogazza M, Musiani F, Maresca A, Aleo SJ, 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. *BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA. MOLECULAR BASIS OF DISEASE* 1864(10) 3496-3514 doi: 10.1002/humu.23729.
5. Carmona-Gutierrez D, Bauer MA, Zimmermann A, Aguilera A, Austriaco N, Ayscough K, Balzan R, Bar-Nun S, Barrientos A, Belenky P, Blondel M, Braun RJ, Breitenbach M, Burhans WC, Büttner S,

- Cavaliere D, Chang M, Cooper KF, Côte-Real M, Costa V, Cullin C, Dawes I, Dengjel J, Dickman MB, Eisenberg T, Fahrenkrog B, Fasel N, Fröhlich KU, Gargouri A, Giannattasio S, **Goffrini P**, Gourlay CW, Grant CM, Greenwood MT, Guaragnella N, Heger T, Heinisch J, Herker E, Herrmann JM, Hofer S, Jiménez-Ruiz A, Jungwirth H, Kainz K, Kontoyiannis DP, Ludovico P, Manon S, Martegani E, Mazzoni C, Megeney LA, Meisinger C, Nielsen J, Nyström T, Osiewacz HD, Outeiro TF, Park HO, Pendl T, Petranovic D, Picot S, Polčić P, Powers T, Ramsdale M, Rinnerthaler M, Rockenfeller P, Ruckenstuhl C, Schaffrath R, Segovia M, Severin FF, Sharon A, Sigrist SJ, Sommer-Ruck C, Sousa MJ, Thevelein JM, Thevissen K, Titorenko V, Toledano MB, Tuite M, Vögtle FN, Westermann B, Winderickx J, Wissing S, Wöfl S, Zhang ZJ, Zhao RY, Zhou B, Galluzzi L, Kroemer G, Madeo F (2018). Guidelines and recommendations on yeast cell death nomenclature. *MICROB CELL*, vol.5, p.4-31. doi:10.15698/mic2018.01.607.
6. Legati A, Reyes A, Ceccatelli Berti C, Stehling O, Marchet S, Lamperti C, Ferrari A, Robinson AJ, Mühlenhoff U, Lill R, Zeviani M, **Goffrini P**, Ghezzi D (2017). A novel de novo dominant mutation in *ISCU* associated with mitochondrial myopathy. *JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, pii: jmedgenet-2017-104822. doi:10.1136/jmedgenet-2017-104822.
 7. 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*, vol. 2, p. 909-913, doi:10.1016/j.bbrc.2017.09.122
 8. 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. *HUMAN MUTATION*, vol.9, p. 898-903, doi: 10.1002/humu.23033.
 9. Dallabona C, Abbink TE, Carozzo R, Torraco A, Legati A, van Berkel CG, Niceta M, Langella T, Verrigni D, Rizza T, Diodato D, Piemonte F, Lamantea E, Fang M, Zhang J, Martinelli D, Bevivino E, Dionisi-Vici C, Vanderver A, Philip SG, Kurian MA, Verma IC, Bijarnia-Mahay S, Jacinto S, Furtado F, Accorsi P, Ardisson A, Moroni I, Ferrero I, Tartaglia M, **Goffrini P**, Ghezzi D, van der Knaap MS, Bertini E (2016). *LYRM7* mutations cause a multifocal cavitating leukoencephalopathy with distinct MRI appearance. *BRAIN*, vol. 9, p.782-94. doi: 10.1093/brain/awv392.
 10. 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 PM, Zeviani M, Bindoff LA (2016). Defective *PITRM1* mitochondrial peptidase is associated with A β amyloidotic neurodegeneration. *EMBO MOLECULAR MEDICIN*, vol. 8(3), p.176-90. doi: 10.15252/emmm.201505894.
 11. Ceccatelli Berti C, Dallabona C, Lazzaretti M, Dusi S, Tosi E, Tiranti V, **Goffrini P** (2015). Modeling human Coenzyme A synthase mutation in yeast reveals altered mitochondrial and lipid metabolism. *MICROBIAL CELL*, vol. 2 (4), p. 126 -135 doi: 10.15698/mic2015.04.196.
 12. 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*, vol. 25, p. 38–48. doi.org/10.1016/j.mito.2015.10.00
 13. Alston CL, Ceccatelli Berti C, Blakely EL, Oláhová M, He L, McMahon CJ, Olpin SE, Hargreaves IP, Nolli C, McFarland R, **Goffrini P**, O'Sullivan MJ, Taylor RW (2015). A recessive homozygous p.Asp92Gly *SDHD* mutation causes prenatal cardiomyopathy and a severe mitochondrial complex II deficiency. *HUMAN GENETICS*, vol 134 (8), p. 869- 879. doi.org/10.1007/s00439-015-1568-z
 14. Lodi T, Dallabona C, Nolli C, **Goffrini P**, Donnini C, Baruffini E (2015) DNA polymerase γ and disease: what we have learned from yeast, *FRONTIERS IN GENETICS*, 17; 6:106. doi.org/10.3389/fgene.2015.00106
 15. Dusi S, Valletta L, Haack TB, Tsuchiya Y, Venco P, Pasqualato S, **Goffrini P**, Tigano M, Demchenko N, Wieland T, Schwarzmayr T, Strom TM, Invernizzi F, Garavaglia B, Gregory A, Sanford L, Hamada J, Bettencourt C, Houlden H, Chiapparini L, Zorzi G, Kurian MA, Nardocci N, Prokisch H, Hayflick S, Gout I, Tiranti V (2014). Exome sequence reveals mutations in CoA synthase as a cause of neurodegeneration with brain iron accumulation. *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*, vol. 94, p. 11-22. doi.org/10.1016/j.ajhg.2013.11.008
 16. De Rocco D, Cerqua C, **Goffrini P**, Russo G, Pastore A, Meloni F, Nicchia E, Moraes C.T, Pecci A, Salviati L, Savoia A (2014). Mutations of cytochrome c identified in patients with thrombocytopenia

- THC4 affect both apoptosis and cellular bioenergetics. *BIOCHIMICA ET BIOPHYSICA ACTA - MOLECULAR BASIS OF DISEASE*, vol. 1842(2), p. 269-274. doi.org/10.1016/j.bbadis.2013.12.002
17. Panizza E, Ercolino T, Mori L, Rapizzi E, Castellano M, Opocher G, Ferrero I, Neumann HP, Mannelli M, **Goffrini P** (2013). Yeast model for evaluating the pathogenic significance of SDHB, SDHC and SDHD mutations in PHEO-PGL syndrome. *HUMAN MOLECULAR GENETICS*, vol. 22, p. 804-815. doi.org/10.1093/hmg/dds487
 18. Indrieri A, Conte I, Chesi G, Romano A, Quartararo J, Tatè R, Ghezzi D, Zeviani M, **Goffrini P**, Ferrero I, Bovolenta P, Franco B (2013). The impairment of HCCS leads to MLS syndrome by activating a non-canonical cell death pathway in the brain and eyes. *EMBO Molecular Medicine*, vol. 5, p. 280-293. doi: 10.1002/emmm.201201739
 19. Zara G, **Goffrini P**, Lodi T, Zara S, Mannazzu I, Budroni M (2012). *FLO11* expression and lipid biosynthesis are required for air-liquid biofilm formation in a *Saccharomyces cerevisiae* flor strain. *FEMS YEAST RESEARCH*, vol. 2, p. 864-6. doi: 10.1111/j.
 20. Alston CL, Davison JE, Meloni F, van der Westhuizen FH, He L, Hornig-Do HT, Peet AC, Gissen P, **Goffrini P**, Ferrero I, Wassmer E, McFarland R, Taylor RW (2012). Recessive germline SDHA and SDHB mutations causing leukodystrophy and isolated mitochondrial complex II deficiency. *JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, vol. 49, p. 569-577, ISSN: 0022-2593. doi:10.1136/jmedgenet-2012-101146
 21. Rizzetto L, Zanni E, Uccelletti D, Ferrero I, **Goffrini P** (2012). Extension of Chronological Lifespan by Hexokinase Mutation in *Kluyveromyces lactis* Involves Increased Level of the Mitochondrial Chaperonin Hsp60. *JOURNAL OF AGING RESEARCH*, vol. 2012, ISSN: 2090-2204. doi: 10.1155/2012/946586
 22. Tuppen HA, Fehmi J, Czermin B, **Goffrini P**, Meloni F, Ferrero I, He L, Blakely E L, McFarland R, Horvath R, Turnbull D M, Taylor R W (2010). Long-term survival of neonatal mitochondrial complex III deficiency associated with a novel BCS1L gene mutation. *MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM*, vol. 100, p. 345-348, ISSN: 1096-7206. doi: 10.1016/j.ymgme.2010.04.010
 23. Ghezzi D, Goffrini P, Uziel G, Horvath R, Klopstock T, Lochmüller H, D'adamo P, Gasparini P, Strom TM, Prokisch H, Invernizzi F, Ferrero I, Zeviani M (2009). SDHAF1, encoding a LYR complex-II specific assembly factor, is mutated in SDH-defective infantile leukoencephalopathy. *NATURE GENETICS*, vol. 41, p. 654-656, ISSN: 1061-4036. doi: 10.1038/ng.378
 24. Balkova K, Sarinova M, Hodurova Z, **Goffrini P**, Gbelska Y (2009). Functional analysis of the *Kluyveromyces lactis PDR1* gene. *FEMS YEAST RESEARCH*, vol. 2, p. 321-327. doi: 10.1111/j.1567-1364.2008.00479.x
 25. Zara G, Angelozzi D, Belviso S, Bardi L, **Goffrini P**, Lodi T, Budroni M, Mannazzu I (2009). Oxygen is required to restore flor strain viability and lipid biosynthesis under fermentative conditions. *FEMS YEAST RESEARCH*, vol. 9, p.217-225. doi: 10.1111/j.1567-1364.2008.00472.x
 26. **Goffrini P**, Ercolino T, Panizza E, Giachè V, Cavone L, Chiarugi A, Dima V, Ferrero I, Mannelli M (2009). Functional study in a yeast model of a novel succinate-dehydrogenase subunit B gene germline missense mutation (C191Y) diagnosed in a patient affected by a glomus tumor. *HUMAN MOLECULAR GENETICS*, vol. 18, p. 1860-1868. doi: 10.1093/hmg/ddp102
 27. Massa V, Fernandez-Vizarra E, Alshahwan S, Bakhsh E, **Goffrini P**, Ferrero I, Mereghetti P, D'adamo P, Gasparini P, Zeviani M (2008). Severe Infantile Encephalomyopathy Caused by a Mutation in COX6B1, a Nucleus-Encoded Subunit of Cytochrome C Oxidase. *AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS*, vol. 82, p. 1281-1289, ISSN: 0002-9297. doi:10.1016/j.ajhg.2008.05.002
 28. Mannazzu I, Angelozzi D, Belviso S, Budroni M, Farris Ga, **Goffrini P**, Lodi T, Marzona M, Bardi L (2008). Behaviour of *Saccharomyces cerevisiae* wine strains during adaptation to unfavourable conditions of fermentation on synthetic medium: Cell lipid composition, membrane integrity, viability and fermentative activity. *INTERNATIONAL JOURNAL OF FOOD MICROBIOLOGY*, vol. 121, p. 84-91. doi: 10.1016/j.ijfoodmicro.2007.11.003
 29. **Goffrini P** (2007). A respiratory-deficient mutation associated with high salt sensitivity in *Kluyveromyces lactis*. *FEMS YEAST RESEARCH*, vol. 7, p. 180-187. doi: 10.1111/j.1567-1364.2006.00148.x

30. Fernandez-Vizarra E, Bugiani M, **Goffrini P**, Carrara F, Farina L, Procopio E, Donati A, Uziel G, Ferrero I, Zeviani M (2007). Impaired complex III assembly associated with BCS1L gene mutations in isolated mitochondrial encephalopathy. *HUMAN MOLECULAR GENETICS*, vol. 16, p.1241-1252. doi: 10.1093/hmg/ddm072
31. Baruffini E, **Goffrini P**, Donnini C, Lodi T (2006). Galactose transport in *Kluyveromyces lactis*: major role of the glucose permease Hgt1. *FEMS YEAST RESEARCH*, vol. 6, p. 1235- 1242. doi: 10.1111/j.1567-1364.2006.00107.x
32. Uccelletti D, Farina F, Pinton P, **Goffrini P**, Mancini P, Talora C, Rizzuto R, Palleschi C (2005). The Golgi Ca²⁺-ATPase KIPmr1p function is required for oxidative stress response by controlling the expression of the heat-shock element HSP60 in *Kluyveromyces lactis*. *MOLECULAR BIOLOGY OF THE CELL*, vol. 16, p. 4636-4647. doi: 10.1091/mbc.E05-02-0138
33. Donnini C, Farina F, Neglia B, Compagno Mc, Uccelletti D, **Goffrini P**, Palleschi C (2004). Improved Production of Heterologous Proteins by a Glucose Repression-Defective Mutant of *Kluyveromyces lactis*. *APPLIED AND ENVIRONMENTAL MICROBIOLOGY*, vol. 70, p. 2632-2638. doi: 10.1128/AEM.70.5.2632-2638.2004
34. Farina F, Uccelletti D, **Goffrini P**, Butow Ra, Abeijon C, Palleschi C (2004). Alterations of O-glycosylation, cell wall, and mitochondrial metabolism in *Kluyveromyces lactis* cells defective in KIPmr1p, the Golgi Ca²⁺-ATPase. *BIOCHEMICAL AND BIOPHYSICAL RESEARCH COMMUNICATIONS*, vol. 318, p. 1031-1038. doi: 10.1016/j.bbrc.2004.04.127
35. **Goffrini P**, Ferrero I, Donnini C (2002). Respiration-dependent utilization of sugars in yeast: a determinant role of sugar transporter. *JOURNAL OF BACTERIOLOGY*, vol. 184, p. 427-432. doi: 10.1128/JB.184.2.427-432.2002
36. Svtopluk B, **Goffrini P**, Ferrero I, Wesolowski-Louvel M (2001). RAG4 Gene Encodes a Glucose Sensor in *Kluyveromyces lactis*. *GENETICS*, vol. 158, p. 541-542. doi:
37. Lodi T, Saliola M, Donnini C, **Goffrini P** (2001). Three target genes for the transcriptional activator Cat8p of *Kluyveromyces lactis*: acetyl coenzyme A synthetase genes *KIACS1* and *KIACS2* and lactate permease gene *KIJEN1*. *JOURNAL OF BACTERIOLOGY*, vol. 183, p. 5257-5261. doi: 10.1128/JB.183.18.5257-5261.2001
38. Alberti A, **Goffrini P**, Ferrero I, Lodi T (2000). Cloning and characterization of the lactate-specific inducible gene KICYB2, encoding the cytochrome b2 of *Kluyveromyces lactis*. *YEAST*, vol. 16, p. 657-665. doi: 10.1002/(SICI)1097-0061(200005)16:7<657::AID-YEA560>3.0.CO;2-#
39. Fiori A, Saliola M, **Goffrini P**, Falcone C (2000). Isolation and molecular characterization of *KICOX14*, a gene of *Kluyveromyces lactis* encoding a protein necessary for the assembly of the cytochrome oxidase complex. *YEAST*, vol. 16, p. 307-314. doi:
40. Breunig KD, Bolotin-Fukuhara M, Bianchi MM, Bourgarel D, Falcone C, Ferrero I, Frontali L, **Goffrini P**, Krijger Jj, Mazzoni C, Milkowski C, Steensma HY, Wesolowski -Louvel M, Zeeman AM (2000). Regulation of primary carbon metabolism in *Kluyveromyces lactis*. *EUROPEAN JOURNAL OF BIOCHEMISTRY*, vol. 26, p. 771-780. doi: 10.1016/S0141-0229(00)00170-8
41. Lodi T, **Goffrini P**, Bolondi I, Ferrero I (1998). Transcriptional regulation of the *KIDL* gene, encoding the mitochondrial enzyme D-lactate ferricytochrome c oxidoreductase in *Kluyveromyces lactis*. Effect of *Klhap2* and *fog* mutations. *CURRENT GENETICS*, vol.34, p. 12-20. doi: 10.1007/s002940050361
42. Weirich J, **Goffrini P**, Ferrero I, Breunig KD (1997). Influence of mutations in the glucose transporter genes on glucose repression in *Kluyveromyces lactis*. *EUROPEAN JOURNAL OF BIOCHEMISTRY*, vol. 249, p. 248-257. doi:
43. **Goffrini P**, Ficarelli A, Donnini C, Lodi T, Puglisi PP, Ferrero I (1996). *FOG1* and *FOG2* genes, required for the transcriptional activation of glucose-repressible genes of *Kluyveromyces lactis* are homologous to *GAL83* and *SNF1* of *Saccharomyces cerevisiae*. *CURRENT GENETICS*, vol. 29, p. 316-326. doi:
44. **Goffrini P**, Ficarelli A, Ferrero I (1995). Hexokinase activity is affected in mutants of *Kluyveromyces lactis* resistant to glucose repression. *MICROBIOLOGY*, vol. 141, p. 441-447.
45. Lodi T, **Goffrini P**, Ferrero I, Donnini C (1995). *IMP2*, a gene involved in the expression of glucose-repressible genes in *Saccharomyces cerevisiae*. *MICROBIOLOGY*, vol. 141, p. 2201-2209. doi:

46. Viola AM, Galeotti C, **Goffrini P**, Ficarelli A, Ferrero I (1995). *Kluyveromyces lactis* gene homologous to AAC2 complements the *Saccharomyces cerevisiae op1* mutation. CURRENT GENETICS, vol. 27, p. 229-233. doi: 10.1007/BF00326153
47. Lodi T, O'Connor D, **Goffrini P**, Ferrero I (1994). Carbon catabolite repression in *Kluyveromyces lactis*: isolation and characterization of the *KIDL* gene encoding the mitochondrial enzyme D-lactate ferricytochrome c oxidoreductase in *Kluyveromyces lactis*. MOLECULAR AND GENERAL GENETICS, vol. 244, p. 622-629. doi: 10.1007/BF00282752
48. Wesolowski-Louvel M, **Goffrini P**, Ferrero I, Fukuhara H (1992). Glucose transport in the yeast *Kluyveromyces lactis* 1. Properties of an inducible low-affinity glucose transporter gene. MOLECULAR AND GENERAL GENETICS, vol. 233, p. 89-96. doi: 10.1007/BF00587565
49. **Goffrini P**, Wesolowski-Louvel M, Ferrero I (1991). A phosphoglucose isomerase gene is involved in the Rag phenotype of the yeast *Kluyveromyces lactis*". MOLECULAR AND GENERAL GENETICS, vol. 228, p. 401-409. doi: 10.1007/BF0026063
50. **Goffrini P**, Wesolowski-Louvel M, Ferrero I, Fukuhara H (1990). *RAG1* gene of the yeast *Kluyveromyces lactis* codes for a sugar transporter. NUCLEIC ACIDS RESEARCH, vol. 18, p. 5244-5245. doi:10.1093/nar/18.17.5294
51. Donnini C, **Goffrini P**, Rossi C, Ferrero I (1990). Isolation and characterization of carbon catabolite repression mutants in *Saccharomyces cerevisiae*. MICROBIOLOGICA, vol. 13, p. 283-295. doi:
52. **Goffrini P**, Algeri A, Donnini C, Wésolowski-Louvel M, Ferrero I (1989). *RAG1* and *RAG2*: nuclear genes involved in the dependence/independence on mitochondrial respiratory functions for the growth on sugars. YEAST, vol. 5, p. 99-106. doi:10.1002/yea.320050205
53. Wésolowski-Louvel M, **Goffrini P**, Ferrero I (1988). The *RAG2* gene of the yeast *Kluyveromyces lactis* codes for a putative phosphoglucose isomerase. NUCLEIC ACIDS RESEARCH, vol. 16, p. 8714. doi:10.1093/nar/16.17.8714
54. Viola AM, Bortesi T, Pizzigoni R, Puglisi Pp, **Goffrini P**, Ferrero I (1986). The respiratory activity of four *Hansenula* species. ANTONIE VAN LEEUWENHOEK, vol. 52, p. 295-308. doi:10.1007/BF00428641
55. Viola AM, **Goffrini P**, Puglisi PP, Ferrero I (1986). The in vivo effect of acriflavine on mitochondrial functions in the petite-negative yeast *Hansenula saturnus*. CURRENT GENETICS, vol. 11, p. 127-129. doi:10.1007/BF00378204
56. Viola AM, Tassi F, **Goffrini P**, Lodi T, Ferrero I (1983). Respiratory pathways in *Hansenula saturnus*. ANTONIE VAN LEEUWENHOEK, vol. 49, p. 537-549. doi:10.1007/BF00399846
57. Wesolowski-Louvel M, Algeri AA, **Goffrini P**, Fukuhara H (1982). Killer DNA plasmids of the yeast *Kluyveromyces lactis*. CURRENT GENETICS, vol. 5, p. 191-197. doi:10.1007/BF00391805