# GIORGIO R. MERLO

Data di Nascita: 8 Luglio, 1962

Cittadinanza: Italiana

Attuale indirizzo professionale :

(Laboratorio) Dipartimento Biotecnologie Molecolari e Scienze per la Salute

Università di Torino

Via Nizza 52, 10126 Torino.

Tel. +39-011-6706449

Fax. +39-011-6706432

e.mail [giorgioroberto.merlo@unito.it](mailto:giorgioroberto.merlo@unito.it)

**ISTRUZIONE**

Novembre 2000 Specialità in Genetica Medica, Università di Genova, Facoltà di Medicina, voto 50/50

Luglio 1985 Laurea in Scienze Biologiche, Università di Torino, voto 110/110 cum laude.

Luglio 1981 Diploma in Chimica Industriale, Istituto L. Casale, Torino, voto 60/60

**CURRICULUM PROFESSIONALE**

Nov 2011-attuale Professore Associato, confermato. Dipartimento Biotecnologie Univ. di Torino

Nov 2010-2011 Ricercatore, Facoltà Medicina, Univ. di Torino

Gen 2010-Ott 2010 Contract di Ricerca con la Foundazione Ricerca Biomedica, Torino

Gen 2008-Dic 2009 Assistant Telethon Scientist, Progetto Carriere, presso il MBC, Università di Torino

Maggio 2000-2007 Assistant Telethon Scientist, Progetto Carriere, presso CNR-ITB, Milano

Dic 1998-Feb 1999 Scienziato ospite presso il Weizmann Institute of Science, Rehovot, Israele

Gen 1996-Apr 2000 Scienziato a contratto presso il Centro Biotecnologie Avanzate, IST, Genova

Sett 1995-Gen 1996 Scienziato a contratto, presso Ciba LTD (Novartis), Basilea, Svizzera

Gen 1993-Ago 1995 Contratto di ricerca presso l’ Istituto Friedrich Miescher, Basilea, Svizzera

Gen 1992-Gen 1993 Ottiene una Borsa della Comunità Europea, Senior Scientist presso l’ Istituto Friedrich Miescher, Basilea, Svizzera.

Mar 1989-Dic 1991 Visiting Associate presso il Laboratory of Tumor Immunology and Biology, NIH Bethesda USA

Gen 1986-Mar 1989 Visiting Fellow presso il Laboratory of Tumor Immunology and Biology, NIH Bethesda USA

**ALTRI CORSI**

1986 Frequenta il corso con esame finale : "Nucleic Acid Structure and Function Techniques" presso la FAES Graduate School, Bethesda MD, USA

1988 Frequenta il corso con esame finale : "Gene organization and Control" at the FAES Graduate School, Bethesda MD, USA

2008 Frequenta il corso: “Exon Array Data Analysis” organizzato presso AIRBB, Dipt. Scienze Cliniche e Biologiche, Ospedale SanLuigi, Orbassano ITALIA

**ESPERIENZA E INTERESSI SCIENTIFICI**

1984 Lavora presso il Dipartimento di Biologia Animale, Università di Torino, per lo svolgimento della tesi di Laurea, dal titolo: "Bombesin-like Peptides in Vertebrate Tissue". Utilizza le tecniche del radioimmunodosaggio, gel-filtrazione, purificazione delle proteine su colonna, HPLC.

1984 Lavora presso il Dipartimento di Biologia Vegetale, Università di Torino. Esegue alcuni esperimenti su: “Ultrastruttura dell’apparato settale di una nuova specie di Basydiomycete”. Utilizza principalmente tecniche di microscopia elettronica a trasmissione.

Gennaio 1986-1989 Lavora come Visiting Fellow presso il National Cancer Institute, Sezione di Oncogenetica, NIH Bethesda. Inizia numerose ricerche sui temi: 1) detection of oncogene expression in human tumor specimens 2) detection of genetic abnormalities in DNA from human tumors 3) RFLP linkage analysis of pedigrees of familiar breast cancer 4) study the role of TGF-a in normal mammary gland development and *in vitro* cell transformation.

1989-Dicembre 1991 Lavora in qualità di Visiting Associate presso il National Cancer Institute, NIH Bethesda. Prosegue le sue ricerche sulle anomalie genetiche nei tumori della mammella, e le loro possibili correlazioni con parametric isto-patologici e con la prognosi del paziente. In particolare si focalizza sulle mutazioni e inattivazioni di geni onco-soppressori. Continua a studiare l’attività biologica di alcuni oncogeni e fattori di crescita sulle cellule del tessuto mammario normale e il loro ruolo nella trasformazione neoplastica.

Gennaio 1992-Agosto 1995 Lavora presso l’ Istituto Friedrich Miescher, Basilea, in qualità di Senior Scientist. Studia il ruolo del gene soppressore p53 per la crescita, differenziamento, immortalizzazione e trasformazione delle cellule mammarie epiteliali, in cooperazione con altri oncogeni frequentemente coinvolti nei tumori mammari. Studia i segnali che attivano o sopprimono a morte cellulare programmata delle cellule mammarie, in relazione alle interazioni con la matrice e la funzione di p53.

Settambre 1995-Gennaio 1996 Lavora presso la Ciba LTD (attualmente Novartis), Dipartimento di Farmacologia, per mettere a punto e validare sistemi di screening di librerie chimiche, basati sull’attivazione dell’apoptosi.

Gennaio 1996-Aprile 2000 Lavora presso il Centro per le Biotecnologie Avanzate, CBA-IST, a Genova, sul ruolo di specifici fattori di trascrizione e geni omeobox durante lo sviluppo embrionale. Genera ceppi di animali geneticamente modificati, mediante ricombinazione omologa, come modelli di malattie genetiche, allo scopo di testare procedure di terapia genica e terapia cellulare.

Maggio 2000-2010 Dirige un gruppo di ricerca per la Fondazione Telethon Italia. selezionato nell’ambito del programma “Carriere” Telethon, per sviluppare un programma di ricerca indipendente sullo sviluppo embrionale e le malformazioni degli arti e della testa. Stabilisce il Laboratorio prima a Genova (ABC-IST), poi presso l’Istituto per le Tecnologie Biomediche/CNR di Milano. Porta avanti ricerche che riguardano la generazione di nuovi modelli animali per studiare difetti dello sviluppo, in particolare quelli che colpiscono lo scheletro, il sistema gonadotropico neuroendocrino, il cervello anteriore.

2011- attuale. Gli interessi recenti comprendono la maturazione dei collegamenti assonali nel sistema nervoso centrale, il differenziamento dei progenitori neurali GABAergici, il ruolo degli enzimi GTPasi nel controllo della dinamica del citoscheletro e dei movimenti cellulari. Il Dr. Merlo ha supervisionato numerosi studenti per la Laurea Triennale, la Laurea Magistrale e il Dottorato di Ricerca.

**RICONOSCIMENTI**

1986 Fogarty International Fellowship, 3 anni

1. Telethon Fellowship for Gene Transfer Research, 1 anno
2. Assistant Telethon Scientist, 5 anni
3. Assistant Telethon Scientist, 2 anni rinnovo

2007 Assistant Telethon Scientist, 2 anni rinnovo

1. Membro della American Society for Neuroscience

2008 Membro della International Society of Developmental Neuroscience

**ATTIVITA’ di INSEGNAMENTO**

1994 Attività di insegnamento per il programma di Dottorato: "Oncologia Sperimentale Morfogenesi dei Tumori", Università di Pisa, Prof. Generoso Bevilacqua /Fulvio Basolo, presso Istituto Friedrich Miescher, Basilea

1996 Lezioni e pratica su "Programmed Cell death" nell’ ambito del corso "Molecular Biology of Cancer" organizzato da UICC (Union Internationale contre le Cancer), Trieste e Rijeka.

2000 Lezioni "Il futuro della genetica nella ricerca e nella medicina" Università di Genova Terza Età (Uni.T.E.).

### 2005 Ciclo di conferenze su “The neural stem cells” Dipt. Biologia Animale e dell’ Uomo, Scuola di Dottorato, Università di Torino.

### 2005 Ciclo di conferenze su “Axon guidance and brain development” Dipartimento di Biologia Animale e dell’Uomo, Scuola di Dottorato, Università di Torino.

2008-2010 Professore Integrativo per il corso “Genetica Molecolare e Computazionale”, Laurea in Biotecnologie Molecolari, Università di Torino.

2008-2010 Professore a Contratto, Biologia Generale Bio13, Laurea Scienze e Tecniche Psicologiche, Facoltà di Psicologia, Università di Torino.

1. “Modelli staminali e differenziativi per il sistema nervoso : speranze e potenzialità per la ricerca e per la clinica” Dottorato Medicina Molecolare, Università di Padova.

2012-attuale. Docente modulo “Biologia”, Laurea in Scienze Infermieristiche, Univ. di Torino.

2012-attuale. Docente corso “Biologia dello Sviluppo”, Laurea Biotecnologie, Univ. di Torino

2013- attuale. Docente modulo “Models of Regeneration and Development”, Laurea Magistrale Biotecnologie Molecolari, Univ. Torino

**ELENCO COMPLETO DELLE PUBBLICAZIONI**

(1) Gaudino G., Fasolo A., Merlo G., Lazarus L.H., Renda T., D'Este L. and Vandesande F. (1985) Active peptides from amphibian skin are also amphibian neuropeptides. **Peptides** 6, supp.3: 209-213.

(2) De Bortoli M., Theillet C., Escot C., Perroteau I., Merlo G., Lidereau R. and Callahan R. (1986) *ras* proto-oncogene in mammary cancer. In: **Endocrinology and** **Malignancy**. Iacobelli S. (ed), Parthenon Press, United Kingdom, pp. 104-111.

(3) Ohuchi N., Hand P.H., Merlo G., Fujita J., Mariani-Costantini R., Thor A., Nose M., Callahan R. and Schlom J. (1987) Enhanced expression of c-Ha-*ras*-1 p21 in stomach adeno-carcinomas defined by immunoassays using monoclonal antibodies and *in situ* hybridization. **Cancer Res.**, 47: 1413-1420.

(4) Lynch, H.T., Watson, P., Marcus, J.N., Callahan, R., Schlom, J., Merlo, G., Conway, T., Fitzsimmons, M.L. and Lynch, J. (1987) Hereditary breast cancer: a search for biomarkers **J. Tum. Marker Onc.** 2: 153-159.

(5) Mariani-Costantini, R., Escot, C., Theillet, C., Gentile, A., Merlo, G., Lidereau, R. and Callahan, R. (1988) *In situ* c-*myc* expression and genomic status of the c-*myc* locus in infiltrating ductal carcinomas of the breast. **Cancer Res.**, 48: 199-205.

(6) Ally S., Tortora G., Clair T., Grieco D., Merlo G., Katsaros D., Ogreid D., Doskeland S., Jahnsen T. and Cho-Chung Y.S. (1988) Selective modulation of protein kinase isozymes by site-selective 8-Cl-cAMP provides a biological means for control of human colon cancer cell growth. **Proc. Natl. Acad. Sci.** (USA) 85: 6319-6322.

(7) Ciardiello F., Kim N., Hynes N., Jaggi R., Redmond S., Liscia D.S., Sanfilippo B., Merlo G., Callahan R. and Salomon D. (1988) Induction of transforming growth factor-a expression in mouse mammary cells after transformation with a point-mutated c-Ha-*ras* proto-oncogene. **Mol. Endocrin.** 2: 1202-1216.

(8) Mariani-Costantini R., Theillet C., Hutzel P., Merlo G., Schlom J. and Callahan R. (1989) *In situ* detection of c-*myc* RNA in adenocarcinomas, adenomas and mucosa of human colon. **J. Histochem.** **Cytochem.**, 37: 293-298.

(9) Ali I.U., Merlo G., Lidereau R. and Callahan R. (1989) Amplification unit on chromosome 11q13 in aggressive primary human breast tumors entails *bcl*-1, *int*-2 and *hst* oncogenes. **Oncogene**, 4: 89-92.

(10) Shankar V., Ciardiello F., Kim N., Derynck R., Liscia D.S., Merlo G., Langton B.C., Sheer D., Callahan R., Bassin R., Lippman M., Hynes N. and Salomon D. (1989) Transformation of normal mouse mammary epithelial cells following transfection with a human transforming growth factor-a cDNA. **Mol.** **Carcinogenesis**, 2: 1-11.

(11) Ciardiello F., Kim N., Liscia D.S., Bianco C., Lidereau R., Merlo G., Callahan R., Greiner J., Szpak C., Kidwell W., Schlom J. and Salomon D.S. (1989) Transforming growth factor alpha (TGF-) mRNA expression in human breast and colon carcinomas and TGF-a activity in the effusions of cancer patients. **J. Natl. Cancer** **Inst.**, 81: 1165-1171

(12) Mednieks M.I., Yokozaki H., Merlo G.R., Tortora G., Clair T., Ally S., Tahara E. and Cho-Chung Y.S. (1989) Site-selective 8-Cl-cAMP which causes growth inhibition and differentiation increases DNA (CRE)-binding activity in cancer cells. **FEBS Lett.**, 254: 83-88

(13) Liscia D.S., Merlo G., Garrett C., French D., Mariani-Costantini R. and Callahan R. (1989) Expression of *int*-2 mRNA in human tumors amplified for *int*-2 gene. **Oncogene**, 4: 1219-1224

(14) Ali I.U., Campbell G., Merlo G., Smith G., Callahan R. and Lidereau R. (1989) Multiple genetic alterations in human breast cancer and their possible prognostic significance. In: **Cancer Cell**, Vol 7, Cold Spring Harbor Publ., pp. 399-403

(15) Merlo G., Siddiqui J., Cropp C., Liscia D.S., Lidereau R., Callahan R. and Kufe D. (1989) Frequent alterations of the DF3 tumor-associated antigen gene in primary human breast carcinomas. **Cancer Res.**, 49: 6966-6971

(16) Mariani-Costantini R., Merlo G., and Frati L. (1989) Genomic alterations in human breast cancer: a review. **Tumori**, 75: 311-320

(17) Liscia D.S., Merlo G., Ciardiello F., Smith G., Callahan R. and Salomon D.S. (1990) Transforming growth factor-alpha (TGF-a) messanger RNA expression in the development of the rodent and human mammary gland as detected by *in situ* hybridization. **Develop. Biol.,** 140: 123-131

(18) Bieche I., Champeme M.-H., Merlo G., Larsen C.-J., Callahan R. & Lidereau R. (1990) Loss of heterozygosity of the L-*myc* proto-oncogene in human breast tumors. **Hum. Genet.**, 85: 101-105

(19) Blondel B.J., Talbot N., Merlo G.R., Wychowski C., Yokozaki H., Valverius E.M., Salomon D.S. and Bassin R.H. (1990) Efficient induction of focus formation in NIH 3T3 cells by c-*myc* and its inhibition by serum and by growth factors. **Oncogene** 5: 857-865

(20) Merlo G.R., Blondel B.J., Deed R., MacAllan D., Peters G., Dickson C., Liscia D.S., Ciardiello F., Valverius E., Salomon D.S. and Callahan R. (1990) The mouse *int*-2 gene exhibits basic fibroblast growth factor (bFGF) activity in a bFGF-responsive cell line. **Cell Growth & Diff.,** 1: 463-472

(21) Valverius E.M., Ciardiello F., Heldin N-H., Blondel B., Merlo G.R., Smith G.H., McGeady M., Stampfer M., Lippman M.E., Salomon D.S. & Dickson R. (1990) Stromal influence on transformation of human mammary epithelial cells overexpressing c-*myc* and SV40-T. **J. Cell. Physiol.**, 145: 207-216

(22) Callahan R., Cropp C.S., Merlo G., Campbell G., & Lidereau R. (1990) Mutations in breast cancer. In: "**The therapeutic implications of the molecular biology of breast cancer**" (E. Mihich and M. Lippman, eds.) J. Libby Publ. Rome. pp 57-67

(23) Merlo G.R., Cropp C.S., Callahan R. and Takahashi T. (1991) Detection of loss of heterozygosity in primary tumor DNA samples by PCR. **Biotechniques**, 11: 166-169

(24) Osborne R.J., Merlo G., Mitsudomi T., Venesio T., Liscia D.S., Cappa A.P.M., Chiba I., Takahashi T., Nau M., Callahan R. & Minna J.D. (1991) Mutations in the p53 gene in primary human breast cancers. **Cancer Res.**, 51: 6194-6198

(25) Merlo G.R., Venesio T., Bernardi A., Canale L., Gaglia P., Lauro D., Cappa A.P.M., Callahan R., Liscia D.S. (1992) Loss of heterozygosity on chromosome 17p13 in breast carcinomas identifies tumours with a high proliferation index. **Am. J. Pathol.**, 140: 215-223

(26) Venesio T., Taverna D., Hynes N., Deed R., MacAllan D., Ciardiello F., Valverius E.M., Salomon D.S., Callahan R. & Merlo G.R. (1992) The *int*-2 gene product acts as a growth factor and substitutes for basic fibroblast growth factor in promoting the differentiation of a normal mouse mammary epithelial cell line. **Cell Growth & Diff.**, 3: 63-71

(27) Callahan R., Cropp C.S., Merlo G., Liscia D., Cappa A.P.M., & Lidereau R. (1992) Somatic mutation and human breast cancer: a status report. **Cancer**, 69: 1582-1588

(28) Callahan R., Cropp C.S., Gallahan D., Liscia D.S., Merlo G., Smith G.H., & Lidereau R. (1992) The genetic pathology of breast cancer. In**: Comparative Molecular Carcinogenesis**, **Prog. Clin. Biol. Res**. 376: 117-136

(29) Callahan R., Gallahan D., Smith G., Cropp C., Merlo G., Venesio T., Liscia D., and Lidereau R. (1992) Common genetic pathways in breast oncogenesis. **Pathol. Biol**. (Paris) 39: 910-911

(30) Hynes N., NicMhuiris C., Stiefel U., Taverna D., Ball R., Happ B., Schmitt-Ney M., Groner B., Venesio T., & Merlo G. (1993) The v-*raf* and Ha-*ras* oncogenes inhibit transcription from the b-casein gene promoter by suppression of a mammary gland specific transcription factor. In: "**Hormonal Carcinogenesis**" (J.J. Li, S. Nandi and S.A. Li, eds.) Springer Verlag Publ., pp. 164-171

(31) Marchetti A., Buttitta F., Merlo G., Diella F., Pellegrini S., Pepe S., Macchiarini P., Angeletti C.A., Callahan R., Bistocchi M., & Squartini F. (1993) p53 alterations in non small cell lung cancers correlate with metastatic involvement of hilar/mediastinal lymph-nodes and advanced stages of disease. **Cancer Res.**, 53: 2846-2851

(32) Merlo G.R., Bernardi A., Diella F., Venesio T., Cappa A.P.M., Callahan R., & Liscia D.S. (1993) In primary human breast cancer mutations in exons 5 and 6 of the p53 gene are associated with a high S-phase index. **Int. J. Cancer**, 54: 531-535

(33) Merlo G.R., Venesio T., Taverna D., Callahan R., and Hynes N. (1993) Growth suppression of normal mammary epithelial cells by wild-type p53. **Ann. N.Y. Acad. Sci.** (USA) 698: 108-113

(34) Liscia D.S., Venesio T., Diella F., Canale L., Bernardi A., Cappa A.P.M., Callahan R. and Merlo G.R. (1993) A locus on chromosome 17p13.3 associated with a high S-phase index is distinct from the p53 gene in breast cancer. **Ann. N.Y. Acad. Sci.** (USA) 698: 120-125

(35) Callahan R., Gallahan D., Smith G., Cropp C.S., Merlo G.R., Diella F. & Lidereau R. (1993) Frequent mutations in breast cancer. **Ann. N.Y. Acad. Sci.** (USA) 698: 21-31

(36) Diella F., Normanno N., Merlo G.R., Salomon D.S. & Callahan R. (1993) Absence of p53 point mutations in non transformed human mammary epithelial cell lines. **Life Sci Adv-Biochem.,** 12: 47-51

(37) Callahan R., Cropp C.S., Merlo G.R., Diella F., Venesio T., Lidereau R., Cappa A.P.M. and Liscia D.S. (1993) Genetic and molecular heterogeneity of breast cancer cells. **Clin. Chim. Acta**, 217: 63-73

(38) Callahan R., Cropp C., Sheng Z.M., Merlo G., Steeg P., Liscia D. and Lidereau R. (1993) Definition of regions of the human genome affected by loss of heterozygosity in primary human breast tumors. **J. Cell Biochem**. Suppl. 17G: 167-172

(39) Thor A.D., Salomon D.S., Merlo G., Liscia D.S., Lidereau R., Callahan R., Schlom J. and Ali I.U. (1994) Genetic abnormalities in breast carcinoma. **Surg. Pathol.**, 5: 331-348

(40) Merlo G.R., Venesio T., Taverna D., Marte B., Callahan R., and Hynes N. (1994) Growth suppression of normal mammary epithelial cells by wild-type p53. **Oncogene**, 9: 443-453

(41) Bianco C., Tortora G., Basolo F., Fiore L., Fontanini G., Merlo G., Salomon D.S., Bianco A.R., & Ciardiello F. (1994) Effect of mutant p53 genes on transformation of human mammary epithelial cells. **Int. J. Oncol.**, 4: 1077-1082

(42) Basolo F., Venesio T., Calvo S., Fiore L., Fontanini G., Toniolo A., Liscia D.S. & Merlo G.R. (1994) The effect of *Fgf*-3/*int*-2 on growth and transformation of MCF-10A normal human mammary epithelial cells is distinct from FGF-1 and FGF-2. **Int. J. Oncol.**, 4: 1365-1370

(43) Qi, C.F., Liscia, D.S., Normanno, N., Merlo, G.R., Johnson, G.R., Gullick, W.J., Ciardiello, F., Saeki, T., Brandt, R., Kim, N. & Salomon, D.S. (1994) Expression of transforming growth factor-, amphiregulin and cripto-1 in human breast carcinomas. **Br. J. Cancer**, 69: 903-910

(44) Tortora G., Budillon A., Yokozaki H., Clair T., Pepe S., Merlo G., Rohlff C., and Cho-Chung Y.S. (1994) Retroviral vector-mediated overexpression of the RIIb subunit of the cAMP-dependent protein kinase induces differentiation in human leukemia cells and reverts the transformed phenotype of mouse fibroblasts. **Cell Growth & Diff.**, 5: 753-759

(45) Merlo G.R., Venesio T., Bernardi A., Cropp C.S., Diella F., Cappa A.P.M., Liscia D.S. & Callahan R. (1994) Evidence for a second tumor suppressor gene on chromosome 17p linked to high S-phase index in primary human breast carcinomas. **Cancer Genet. & Cytogenet.**, 76: 106-111

(46) Fontanini G., Vignati S., Bigini D., Ribecchini A., Angeletti C.A., Merlo G.R., Basolo F., Pingitore R., and Bevilacqua G. (1994) over-expression of the p53 protein is maintained throughout progression of human non small cell lung cancer: relation with the proliferative activity. **J. Pathol.**, 174: 23-31

(47) Merlo G.R. and Hynes N.E. (1994) Cooperation between mutant p53 and the *ras*, *raf*, *erb*B-2 and *fgf*-3 oncogenes for transformation of mammary epithelial cells. **Int. J. Oncol.**, 5: 1141-1150

(48) Fontanini G., Fiore L., Bigini D., Vignati S., Calvo S., Mussi A., Angeletti C.A., Merlo G.R. and Basolo F. (1994) Levels of p53 antigen in the serum of non small cell lung cancer patients correlate with positive p53 immunohistochemistry on tumor sections, tumor necrosis and nodal involvement. **Int. J. Oncol.** 5: 553-558

(49) Merlo G.R., Basolo F., Fiore L., Duboc L. and Hynes N.H. (1995) p53-dependent and p53-independent activation of apoptosis in mammary epithelial cells reveals a survival function for EGF and insulin. **J. Cell Biol.** 128: 1185-1196

(50) Marchetti A., Merlo G.R., Buttitta F., Callahan R., Bistocchi M. and Squartini F. (1995) Detection of DNA mutations in acid formalin-fixed paraffin-embedded archival specimens by polymerase chain reaction-single strand conformation polymorphism analysis. **Cancer Detect. Prev.** 19: 278-281

(51) Budillon A., Cereseto A., Kondrashin A., Nesterova M., Merlo G., Clair T. and Cho-Chung Y. S. (1995) Point mutation of the autophosphorylation site or in the nuclear location signal causes protein kinase A RII regulatory subunit to lose its ability to revert transformed fibroblasts. **Proc. Natl. Acad. Sci.** USA, 92: 10634-10638

(52) Marchetti A., Buttitta F., Pellegrini S., Merlo G., Chella A., Angeletti A., Bistocchi M. and Bevilacqua G. (1995) *mdm*-2 gene amplification and overexpression in non-small cell lung carcinomas with accumulation of the p53 protein in the absence of p53 gene mutations. **Diagnostic Mol. Pathol.** 4: 93-97

(53) Marchetti A., Doglioni C., Barbareschi M., Buttitta F., Pellegrini S., Bertacca G., Chella A., Merlo G., Angeletti C.A., Dalla Palma P., and Bevilacqua G. (1996) p21 RNA and protein expression in non-small cell lung carcinomas: evidence of p53-independent expression and association with tumoral differentiation. **Oncogene**, 12: 1319-1324

(54) Merlo G.R., Graus-Porta D., Cella N., Marte B., Taverna D. and Hynes N.E. (1996) Growth, differentiation and survival of HC11 mammary epithelial cells: diverse effects of receptor tyrosine kinase-activating peptide growth factors. **Eur. J. Cell Biol.,** 70: 97-105

(55) Basolo, F., Fiore, L., Calvo, S., Falcone, V., Conaldi, P.G., Fontanini, G., Caligo, A.M., Merlo, G., Gluzman, Y., Toniolo, A. (1996) Defective interleukin six expression and responsiveness in human mammary cells transformed by an adeno 5/SV40 hybrid virus. **Br. J. Cancer**. 73: 1356-1361

(56) Merlo G.R., Cella N. and Hynes N.E. (1997) Apoptosis is accompanied by changes in Bcl-2 and Bax expression, induced by loss of attachment, and inhibited by specific extracellular matrix proteins in mammary epithelial cells. **Cell Growth & Diff.**, 8: 251-260

(57) Merlo G.R., Fiore L., Basolo F., Woods-Cook K. and Hynes N.E. (1997) In mammary epithelial cells p53-mediated apoptosis in response to DNA damage is dependent on the agent and can be influenced by growth factors. **Endocrine-Related Cancer**, 4: 55-66

(58) Cipollini G., Beri A., Fiore L., Rainaldi G., Basolo F., Merlo G., Bevilacqua G., and Caligo M.A. (1997) Down regulation of nm23 H1 gene inhibits cell proliferation. **Int. J. Cancer**, 73: 297-2302

(59) Topilko P., Levi G., Merlo G., Mantero S., Desmarquet C., Mancardi G. and Charnay P. (1997) Differential regulation of the zinc finger genes *Krox-20* and *Krox-24* (*Egr-1*) suggests antagonistic roles in Schwann cells. **J. Neurosci. Res**., 50: 702-712

(60) Marchetti A., Buttitta F., Carnicelli V., Pellegrini S., Bertacca G., Merlo G., and Bevilacqua G. (1997) Enriched SSCP: a highly sensitive method for the detection of unknown mutations. Application to the molecular diagnosis of lung cancer in sputum samples. **Diagn. Mol. Pathol**., 6(4): 185-191

(61) Goula D., Benoist C., Mantero S., Merlo G., Levi G., and Demeneix B. (1998) Polyethyleneimine-based intravenous delivery of transgene to mouse lung**. Gene Therapy**, 5: 1291-1295

(62) Marchetti A. Doglioni C., Barbareschi M., Buttitta F., Pellegrini S., Gaeta P., La Rocca R., Merlo G., Chella A., Angeletti C.A., Dalla Palma P. and Bevilacqua G. (1998) Cyclin D1 and retinoblastoma susceptibility gene alterations in non-small cell lung cancer. **Int. J. Cancer**, 75: 187-192

(63) Basolo F., Fiore L., Fusco A., Giannini R., Albini A., Merlo G.R., Fontanini G., Conaldi P.G. and Toniolo A. (1999) Potentiation of the malignant phenotype of the undifferentiated ARO thyroid cell line by insertion of the bcl-2 gene. **Int. J. Cancer**, 81: 956-962

(64) Acampora D., Merlo G.R., Paleari L., Zerega B., Mantero S., Barbieri O., Postiglione M.P., Simeone A. & Levi G. (1999) Craniofacial, vestibular and bone defects in mice lacking the *Distal-less*-related gene *Dlx*5. **Development** 126: 3795-3809

(65) Merlo G., Zerega B., Paleari L., Trombino S., Mantero S., and Levi G. (2000) Multiple function of *Dlx* genes. **Int. J. Develop. Biol.** 44 (6° num. spec.): 619-626

(66) Pfeffer U., Ferro P., Pavia V., Trombino S., Dell'Eva R., Merlo G.R. and Levi G. (2000) The coding region of the human *DLX6* gene contains a polymorphic CAG/CCG repeat. **Int. J. Oncol**. 18: 1293-1297

(67) Charite J., McFadden D.G., Merlo G.R., Levi G., Clouthier, D.E., Yanagisawa, M., Richandson, J.A., and Olson, E. (2001) Role of Dlx6 in regulation of an endothelin-1-dependent, dHAND branchial arch enhancer. **Genes Develop**. 15: 3039-3049

(68) Merlo, G.R., Paleari, L., Mantero, S., Genova, F., Beverdam, A., Palmisano, G.L., Barbieri, O. and Levi, G. (2002) A mouse model of Split Hand/Foot Malformation Type I. **Genesis** 33: 97-101

(69) Merlo G.R., Paleari L., Mantero S., Zerega B.,Adamska M., Rinkwitz S., BoberE. and Levi G. (2002) The *Dlx5* homeobox gene is essential for vestibular morphogenesis in the mouse embryo through a BMP4-mediated pathway. **Develop. Biol.**, 248: 157-169

(70) Beverdam A., Merlo G.R., Paleari L., Mantero S., Genova F., Barbieri O., Janvier P. and Levi G. (2002) Jaw transformation with gain of symmetry after *Dlx5/Dlx6* inactivation: mirror of the past ? **Genesis**, 34: 221-227

(71) Levi G., Puche A.C., Mantero S., Barbieri O., Trombino S., Paleari L., Egeo A. and Merlo G.R. (2003) The *Dlx5* homeodomain gene is essential for normal olfactory development and connectivity in the mouse. **Mol. Cell. Neurosci.**, 22: 530-543

(72) Merlo G.R, Beverdam A. and Levi G. (2003) *Dlx* genes in craniofacial and limb morphogenesis. in: "Murine Homeobox Gene Control of Embryonic Patterning and Organogenesis" Chap.4. (T. Lufkin, ed). **Adv. Develop. Biol. Biochem.**, 13: 107-132

(73) Perera M., Merlo G.R., Verardo S., Paleari L., Corte G., and Levi G. (2004)Defective neuronogenesis in the absence of *Dlx5.* Mol. Cell. Neurosci., 25: 153-161

(74) Levi G., Mantero S., Barbieri O., Cantatore D., Beverdam A., Genova F., Paleari L., Robert B. and Merlo G.R. (2006) *Msx1* and *Dlx5* act independently in development of craniofacial skeleton, but converge on the regulation of Bmp signaling in palate formation. **Mech Develop**., 123: 3-16

(75) Meneghini V., Odent S., Platonova N., Egeo A. and Merlo G.R. (2006) Novel *TBX3* mutation data in families with Ulnar-Mammary syndrome indicate a genotype-phenotype relationship: mutations that do not disrupt the T-domain are associated with less severe limb defects. **Eur. J. Med. Genet.**, 49: 151-158

(76) Zaghetto A.A., Paina S., Mantero S., Peretto P., Bovetti, S., Puche A., Piccolo S., and Merlo G. (2006) A *Wnt*-beta-catenin responsive cell population that participates in the formation of olfactory axon connections in the mouse embryo. **Int. J. Dev. Neurosci**. 24: 584-585

(77) Radoja N., Guerrini L., LoIacono N., Merlo G.R., Costanzo A., Weinberg W.C., LaMantia G., Calabrò V., and Morasso M.I. (2007) Homeobox gene *Dlx3* is regulated by *p63* during ectoderm development: relevance in the pathogenesis of ectodermal dysplasias. **Development** 134: 13-18

(78) Platonova N., Scotti M., Babich P., Bertoli G., Zucchi I., and Merlo G. (2007) Tbx3, the Ulnar-Mammary Syndrome gene, plays role in mammary cell proliferation independently of p19ARF and p53. **Eur. J. Hum. Genet**. 14 (suppl 1): 281

(79) Platonova N., Scotti M., Babich P., Bertoli G, Mento E., Meneghini V., Egeo A., Zucchi I. and Merlo G.R. (2007) The *TBX3* gene, mutated in Ulnar-Mammary syndrome, promotes growth of mammary epithelial cells independently of *ARF* and *p53*. **Cell Tissue Res.** 328: 301-316

(80) Vieux-Rochas M., Coen L., Sato T., Kurihara Y., Gitton Y., Barbieri O., Le Blay K., Merlo G.R., Ekker M., Kurihara H., Janvier P. and Levi G. (2007) Molecular dynamics of retinoic acid-induced craniofacial malformations: implications for the origin of the gnatostome jaw. **PLoS ONE**, Vol 2 (issue 6): e510

(81) Merlo G.R., Mantero S., Zaghetto A.A., Peretto P., Paina S. and Gozzo M. (2007) The role of Dlx homeogenes in early development of the olfactory pathway. **J. Mol. Histol.** (special issue, invited article) 38: 347-358

(82) Zaghetto A., Paina S., Mantero S., Platonova N., Peretto P., Bovetti S., Puche A.C., Piccolo S. and Merlo G.R. (2007) Activation of the *Wnt*-catenin pathway in a cell population on the surface of the forebrain is essential for the establishment of olfactory axon connections. **J. Neurosci.** 27: 9757-9768

(83) LoIacono N., Mantero S., Chiarelli A., Garcia E., Mills A.A., Morasso M.I., Costanzo, A., Levi, G., Guerrini L. and Merlo G.R. (2008) Regulation of Dlx5 and Dlx6 gene expression by p63 is involved in EEC and SHFM congenital limb defects. **Development**, 135: 1377-1388

(84) Lopardo T., LoIacono N., Marinari B., Giustizieri M.L., Cyr D.G., Merlo G., Crosti F., Costanzo A. and Guerrini L. (2008) Claudin-1 is a p63 target gene with a crucial role in epithelial development. **PLoS One**, Vol 3 (issue 7): e2715.

(85) Merlo G.R., Paina S., Moiana A., Cattaneo E., DeMarchis S., Corte G. (2008) A Dlx5-Wnt5a regulation involved in the control of GABAergic differentiation. **Int. J. Dev. Neurosci.** 26(8): 877

(86) Moretti F., Marinari B., LoIacono N., Botti E., Giunta A., Spallone G., Garaffo G., Vernersson-Lindhal E., Merlo G.R., Mills A.A., Ballarò C., Alemà S., Chimenti S., Guerrini L. and Costanzo A. (2010) A regulatory feed-back loop involving p63 and IRF6 links the pathogenesis of two genetically different ectodermal dysplasias. **J. Clin. Invest**. 120(5): 1570–1577

(87) Vieux-Rochas M., Mantero S., Heude E., Barbieri O., Astigiano S., Couly G., Kurihara H., Levi G. and Merlo G.R. (2010) Spatio-temporal dynamics of gene expression of the Edn1-Dlx5/6 pathway during development of the lower jaw. **Genesis**, 48: 362-373.

(88) Paina S., Garzotto D., DeMarchis S., Moiana, A., Cattaneo, E., Conti L., Perera M., Corte, G., Calautti E. and Merlo G.R. (2010) *Wnt5a* is a transcriptional target of *Dlx* genes and promotes differentiation of olfactory interneuron progenitors. **J. Neurosci.** 31: 2675-2687

(89) Guerrini L., Costanzo A., Merlo G.R. (2010) A symphony of regulations centred on p63 to control development of ectoderm-derived structures. **J. Biomed. Biotech**. invited review, Vol 2011, pag. 1-13

(90) Merlo GR, Altruda F. and Poli V. (2012) Mice as Experimental Organisms. In: **Encyclopedia of Life Science,** John Wiley & Sons, Ltd: Chichester. UK.

DOI: 10.1002/9780470015902.a0002029.pub2

(91) Chiabrando D., Marro S., Mercurio S., Giorgi C., Petrillo S., Vinchi F., Fiorito V., Fagoonee S., Camporeale A., Turco E., Merlo G.R., Silengo L., Altruda F., Pinton P. and Tolosano E. (2012) The mitochondrial isoform of the heme exporter FLVCR1 controls erythroid differentiation by exporting heme from mitochondria. **J. Clin. Invest**. *in press*.

(92) Vieux-Rochas M., Bouhali K., Mantero S., Garaffo G., Provero P., Barbieri O., Caratozzolo M., Tullo A., Lallemand Y., Robert B., Levi G., Merlo G.R. (2012) Bmp-mediated functional cooperation between *Dlx5;Dlx6* and *Msx1;Msx2* during mammalian limb development. **PLoS One**, 8: e51700. doi:10.1371/journal.pone.0051700

(93) Garaffo G, Provero P., Molineris I, Pinciroli P, Peano C., Battaglia C., Tomaiuolo D., Etzion T., Gothilf Y., Santoro M., Merlo G.R. (2013) Profiling, bioinformatic and functional data on the developing olfactory/GnRH system reveal cellular and molecular pathways essential for this process and potentially relevant for the Kallmann syndrome**. Front. Endocrinol**. 4:203. doi: 10.3389/fendo.2013.00203. PMID: 24427155

(94) Franco I., Gulluni F., Campa C.,Costa C., Margaria J.P., Ciraolo E., Martini M, Monteyne D., De Luca E., Germena G., Posor Y.,Maffucci T., Marengo S., Haucke V., Falasca M., Perez-Morga P., Boletta A., Merlo G.R., Hirsch E. (2014) PI3K class II α controls spatially restricted endosomal PtdIns3P and Rab11 activation to promote primary cilium function. **Develop. Cell,** 28(6): 647-658. doi: 10.1016/j.devcel.2014.01.022. PubMed PMID: 24697898.

(95) Restelli, M., Lopardo T., Lo Iacono N., Garaffo G., Conte D., Rustighi A., Napoli M., Del Sal G., Perez-Morga D., Costanzo A., Merlo G.R. and Guerrini L. (2014) *DLX5, FGF8* and the *Pin1* isomerase control Np63 protein stability during limb development: a regulatory loop at the basis of the SHFM and EEC congenital malformations. **Hum. Mol. Genet.** 23: 3830-3842. PubMed PMID: 24569166

(96) [Bonomi M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Bonomi%20M), [Cappa M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cappa%20M), [Cariboni A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Cariboni%20A), [Di Schiavi E](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Di%20Schiavi%20E), [Fabbri A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Fabbri%20A), [Ferlin A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Ferlin%20A), [Foresta C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Foresta%20C), [Ghizzoni L](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Ghizzoni%20L), [Jannini E](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Jannini%20E), [Krausz C](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Krausz%20C), [Loche S](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Loche%20S), [Lombardo F](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Lombardo%20F), [Maggi M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Maggi%20M), [Maggi R](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Maggi%20R), [Maghnie M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Maghnie%20M), [Mancini A](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Mancini%20A), [Merlo G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Merlo%20G), [Panzica G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Panzica%20G), [Radetti G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Radetti%20G), [Russo G](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Russo%20G), [Simoni M](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Simoni%20M), [Sinisi AA](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Sinisi%20AA), [Persani L](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Persani%20L). (2014) Kallmann’s syndrome and normosmic isolated hypogonadotropic hypogonadism: two largely overlapping manifestations of one rare disorder. **J. Endocrin Invest**. 37(5): 499-500 doi: 10.1007/s40618-014-0063-z

(97) Molineris I., Santoro R., Garaffo G., Provero P. and Merlo G.R. (2014) The contribution of developmental biology to human genetics in the era of next-gen genome sequencing: what are we learning from studying the Kallmann syndrome? **Trends Dev Biol.** 8: 97-127

(98) Garaffo G., Conte D., Provero P., Tomaiuolo D., Luo Z., Pinciroli P, Peano C., D’Atri I., Gitton Y., Etzion E., Gothilf Y., Gays D., Santoro M.M., Merlo G.R. (2015) The Dlx5 and Foxg1 transcription factors, linked via miRNA-9 and -200, are required for the development of the olfactory and GnRH system. **Mol. Cell. Neurosci.**  68: 103-119. doi: 10.1016/j.mcn.2015.04.007

(99) Restelli M., Marinari B., Gnesutta N., Conte D., Merlo G.R., Costanzo A., Guerrini L. (2015) FGF8, c-Abl and p300 cooperate in the regulation of ΔNp63α protein stability. **Hum** **Mol Genet**, 24(15): 4185-4197. doi: 10.1093/hmg/ddv151. PMID: 25911675

(100) Conte D., Guerrini L. and Merlo G.R. (2015) Novel cellular and molecular interactions during limb development, revealed from studies on the Split Hand-Foot congenital malformation. Book Chapter **InTech, Open Science**. Embryology, ISBN 978-953-51-4214-0*.*

# (101) Franco I., Margaria J.P., De Santis M.C., Ranghino A., Monteyne D., Chiaravalli M., Pema M., Campa C.C., Ratto E., Gulluni F., Perez-Morga P., Somlo S., Merlo G.R., Boletta A. and Hirsch E. (2015) Phosphoinositide 3-Kinase-C2α Regulates Polycystin-2 Ciliary Entry and Protects against Kidney Cyst Formation. J. Am Soc. Nephrol., pii: ASN.2014100967*.*

(102) Grosso A, Cambiaghi M, Renna A, Milano L, Merlo GR, Sacco T, Sacchetti B. (2015) The higher order auditory cortex is involved in the assignment of affective value to sensory stimuli. **Nat. Commun.** 6:8886. doi: 10.1038/ncomms9886. PubMed PMID: 26619940

(103) Conte D., Garaffo G., Lo Iacono N., Mantero S., Piccolo S., Cordenonsi D., Perez-Morga D., Orecchia V., Poli V. and Merlo G.R. (2015) The Apical Ectodermal Ridge of *Dlx5;Dlx6*-/- ectrodactylous limbs shows altered Wnt5a expression and planar-cell polarity pathway, rescued by exogenous Wnt5a ligand. **Hum Mol Genet.** 25(4): 740-754. doi: 10.1093/hmg/ddv514. PubMed PMID: 26685160

(104) Bassi I., Andre` V, Marelli F., Vezzoli V, Merlo G.R, Cariboni A, Persani L, Gothilf Y, Bonomi M. (2016)Zebrafish as an emerging animal model for investigating the hypothalamic regulation of reproduction. **Minerva Medica**, 41(2): 250-265 Epub 2016 Mar 2. PubMed PMID: 26934719

# (105) Zamboni V., Armentano M., Sarò G., Ciraolo E., Ghigo A., Germena G., Umbach A., Valnegri P., Passafaro M., Carabelli V., Gavello D., Bianchi V., D’Adamo P, DeCurtis I., El-Assawi N., Mauro A., Priano L., Hirsch E. and Merlo G.R. (2016) Disruption of *ArhGAP15* results in hyperactive Rac1, affects the architecture and function of hippocampal interneurons and causes cognitive deficits. Scientific Report, 6: 34877. doi: 10.1038/srep34877

(106) Petrillo S, Chiabrando D, Genova T, Fiorito V, Ingoglia G, Vinchi F, Mussano F., Carossa S, Silengo L, Altruda F, Merlo G.R., Munaron L, Tolosano E. (2017) Heme accumulation in endothelial cells impairs angiogenesis by triggering paraptosis, **Cell Death Differ,** [Epub ahead of print] doi: 10.1038/s41418-017-0001-7. PMID:29229999

(107) Zamboni V, Armentano M, Berto G, Ciraolo E, Ghigo A, Garzotto D, Umbach A, DiCunto F, Parmigiani E, Boido M, Vercelli A, El-Assawi N, Mauro A, Priano L, Ponzoni L, Murru L, Passafaro M, Hirsch E, Merlo GR. (2018) Hyperactivity of Rac1-GTPase pathway alters actin dynamics and modifies neuritogenesis of cortical neurons. **Scientific Report,** *under revision.*