

## **Informazioni Personali**

Cognome e Nome: Pierantozzi Enrico

Nato a Roma il 21/09/1975

Telefono: +39 0577-23-2875

Ufficio: Polo Scientifico San Miniato, Scala B, Piano 2, Stanza A\_02\_36

e-mail: [pierantozzi@unisi.it](mailto:pierantozzi@unisi.it)

ORCID: orcid.org/0000-0003-2925-7339

## **Posizione Attuale**

**Professore Associato (SSD BIOS-13/A) Istologia ed Embriologia Umana** dal 01/12/2021 presso il Dipartimento di Medicina Molecolare e dello Sviluppo dell'Università degli Studi di Siena.

Attività di ricerca: Svolge attività di ricerca sul tessuto muscolare studiando il ruolo delle proteine oscurina e sAnk1.5 nella struttura, funzione e metabolismo delle fibre muscolari. Inoltre svolge attività di ricerca inerente le alterazioni strutturali, contrattili e molecolari indotte da mutazioni in proteine muscolo specifiche che risultano causative per patologie con eziologia muscolare quali MH e CCD (*RYR1*), TAM (*CASQ1*), Cardiomiopatia dilatativa (*OBSCN*).

Attività didattica: EMBRYOLOGY (in inglese), SSD BIOS-13/A, 24 ore, 2 CFU del corso integrato di HISTOLOGY AND ANATOMY (Coordinatore), *Classe LM-46 DENTISTRY AND DENTAL PROSTHODONTICS*  
HISTOLOGY (in inglese), SSD BIOS-13/A, 48 ore, 4 CFU del corso integrato di HISTOLOGY AND ANATOMY (Coordinatore), *Classe LM-46 DENTISTRY AND DENTAL PROSTHODONTICS*  
CORSO DI BIOLOGIA MOLECOLARE CARDIOVASCOLARE, SSD BIOS-08/A, 8 ore, 1 CFU del Corso di Studio MALATTIE DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE (Scuola di Specializzazione)  
CORSO DI ISTOLOGIA E EMBRIOLOGIA, SSD BIOS-13/A, 8 ore, 1 CFU del Corso di Studio CHIRURGIA PEDIATRICA (Scuola di Specializzazione)  
BASI MOLECOLARI DELLO SVILUPPO EMBRIONALE E DELLA MEDICINA RIGENERATIVA, SSD BIOS-13/A, 48 ore, 6 CFU, *Classe LM-6 BIOLOGIA SANITARIA*

Attività Istituzionale: - Membro del Collegio dei Docenti Corso di Dottorato in Medicina Molecolare, Università di Siena  
- Coordinatore del Gruppo Paritetico di Gestione per l'Assicurazione della Qualità del Corso di Dottorato in Medicina Molecolare, Università di Siena  
- Membro dell'Organismo Per il Benessere Animale, Università di Siena

## **Educazione**

- 2006      **Dottorato di Ricerca in Embriologia Medica** (XVIII ciclo) conseguito presso l'Università di Roma "Tor Vergata" discutendo una tesi dal titolo: "Isolamento e caratterizzazione di sottopopolazioni ES-simili dal sangue di cordone ombelicale e periferico umani e dal midollo osseo murino". Relatore Prof. Gregorio Siracusa
- 2002      **Laurea in Scienze Biologiche** conseguita presso l'Università di Roma "La Sapienza" con la votazione di 108/110, discutendo una tesi dal titolo: "Influenza di un alterato stato tiroideo sulle proteine del ciclo cellulare durante la rigenerazione epatica". Relatore Prof.ssa Silvia Leoni
- 1994      **Diploma di Maturità Classica** conseguito presso il "Liceo Virgilio di Roma con la votazione di 51/60.

## **Esperienza professionale**

Dic '18 – Nov '21    **RTD-tipo B (SSD BIO/17)**, Università di SIENA.

Svolge attività di ricerca studiando il ruolo delle proteine Oscurina, small-Ankyrin1.5, Junctophilin1, Calsequestrin1, RyR1 nella struttura, funzione e metabolismo delle fibre muscolari scheletriche.

### **Attività didattica in qualità di RTD-tipo B**

**a.a. 2020-2021**, titolare dei corsi:

- HISTOLOGY AND STEM CELL IN REPRODUCTION (in inglese), SSD BIO/17, 36 ore, 6 CFU del corso integrato di ANATOMY AND HISTOLOGY OF REPRODUCTIVE SYSTEM, *Classe LM-9 BIOTECHNOLOGIES OF HUMAN REPRODUCTION*
- HISTOLOGY (in inglese), SSD BIO/17, 48 ore, 4 CFU del corso integrato di HISTOLOGY AND ANATOMY, *Classe LM-46 DENTISTRY AND DENTAL PROSTHODONTICS*
- CORSO DI BIOLOGIA MOLECOLARE CARDIOVASCOLARE, SSD BIO/11, 8 ore, 1 CFU del Corso di Studio MALATTIE DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE (Scuola di Specializzazione)
- BASI MOLECOLARI DELLO SVILUPPO EMBRIONALE E DELLA MEDICINA RIGENERATIVA, SSD BIO/17, 48 ore, 6 CFU, Classe LM-6 BIOLOGIA SANITARIA

**a.a. 2019-2020**, titolare dei corsi:

- HISTOLOGY AND STEM CELL IN REPRODUCTION (in inglese), SSD BIO/17, 54 ore, 6 CFU del corso integrato di ANATOMY AND HISTOLOGY OF REPRODUCTIVE SYSTEM, *Classe LM/9 BIOTECHNOLOGIES OF HUMAN REPRODUCTION*
- CORSO DI BIOLOGIA MOLECOLARE CARDIOVASCOLARE, SSD BIO/11, 8 ore, 1 CFU del Corso di Studio MALATTIE DELL'APPARATO CARDIOVASCOLARE (Scuola di Specializzazione)

**a.a. 2018-2019**, titolare dei corsi:

- HISTOLOGY AND STEM CELL IN REPRODUCTION (in inglese), SSD BIO/17, 36 ore, 6 CFU del corso integrato di ANATOMY AND HISTOLOGY OF REPRODUCTIVE SYSTEM, *Classe LM/9 BIOTECHNOLOGIES OF HUMAN REPRODUCTION*
- MOLECULAR BASIS OF DEVELOPMENT AND REGENERATIVE MEDICINE (in inglese), SSD BIO/17, 48 ore, 6 CFU del corso integrato di REPRODUCTIVE HEALTH AND REGENERATIVE MEDICINE, *Classe LM/9 MEDICAL BIOTECHNOLOGIES*

Mar '17 – Sett '18 **Assegnista di ricerca (SSD BIO/17)**, Università di SIENA.

Studia le alterazioni morfo-strutturali osservabili in alcune cardiomiopatie, utilizzando biopsie di pazienti, linee cellulari e topi geneticamente modificati.

Mar '14 – Mar '17 **Assegnista di ricerca (SSD BIO/17)**, Università di SIENA.

Responsabile scientifico dell'Unità di Siena all'interno del progetto FIR 2013 "Alterazioni strutturali e funzionali nella Central Core Disease (CCD): comprensione dei meccanismi molecolari e delle basi genetiche finalizzata allo sviluppo di strategie terapeutiche". Ha svolto studi per identificare le alterazioni strutturali e molecolari delle fibre muscolari in miopatie associate a mutazioni di proteine muscolo-specifiche quali il recettore della rianodina di tipo 1 e la calsequestrina 1.

Gen '11 – Gen '14 **Assegnista di ricerca (SSD BIO/17)**, Università di SIENA.

Si è occupato della caratterizzazione istologica e molecolare delle fibre muscolari di topi knockout per il gene delle piccole anchirine o per il gene di oscurina. Parallelamente si è occupato della caratterizzazione delle potenzialità proliferative e differenziative di periciti multipotenti umani isolati da tessuto muscolare scheletrico e liscio, e da tessuto adiposo.

Lug '06 – Dic '10 Borsista **post-dottorato**, Università di SIENA.

All'interno del progetto dal titolo "Isolamento e Studio di Cellule Mesenchimali Staminali Umane" si è occupato di isolare e caratterizzare cellule mesenchimali staminali da diversi tessuti quali derma, miocardio, tessuto adiposo, tessuto muscolare liscio e scheletrico. In queste popolazioni cellulari multipotenti ha inoltre focalizzato la propria attenzione sullo studio dell'espressione del fattore di trascrizione embrionale NANOG in relazione alla loro potenzialità osteogenica e adipogenica.

Nov '02 – Ott '06 **Studente del XVIII ciclo della Scuola di Dottorato** in Embriologia Medica, Università di Roma Tor Vergata. Ha isolato e caratterizzato cellule mesenchimali staminali dal cordone ombelicale, dal sangue periferico umano e dal midollo osseo murino, utilizzando il recettore per le neurotrofina p75 come marcatore selettivo per l'isolamento.

## **Esperienze all'estero**

mag '14 – Lug '14 **Visiting researcher** presso i laboratori del Prof. Laszlo Csernoch, Department of Physiology, University of Debrecen, Debrecen, Hungary. Durante la permanenza nei laboratori del Prof. Csernoch ha condotto studi sui flussi degli ioni Ca<sup>2+</sup> nel muscolo scheletrico.

## **Responsabilità scientifica per Progetti di Ricerca**

Ott '23 – Set '25 **"Ministero dell'Università e della Ricerca BANDO PRIN 2022"** Responsabile Scientifico dell'Unità di Ricerca dell'Università di Siena all'interno del progetto 20229A4WPC dal titolo: "MiR-486 as a novel therapeutic target for RYR1-related core myopathies". Finanziamento ricevuto dall'Unità di Siena: euro 35.885. Coordinatore del progetto e Responsabile Unità 1: Cecilia Paolini (Chieti); Responsabile Unità 2: Enrico Pierantozzi (Siena). Responsabile Unità 3: Giorgia Pallafacchina (Padova); Tema di ricerca dell'Unità di cui è responsabile: "Caratterizzazione strutturale, funzionale, biochimica e metabolica dell'effetto dell'over-espressione muscolo specifica del miR-486 in modelli murini con mutazioni in RYR1 coinvolte nella patogenesi della CCD.

Mar '14 – Mar '17 **"Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca PROGRAMMA FUTURO in RICERCA 2013"** Responsabile Scientifico dell'Unità di Ricerca dell'Università di Siena all'interno del progetto RBFR13A20K dal titolo "Alterazioni strutturali e funzionali nella Central Core Disease (CCD): comprensione dei meccanismi molecolari e delle basi genetiche finalizzata allo sviluppo di strategie terapeutiche". Finanziamento ricevuto dall'Unità di Siena: euro 117.000. Coordinatore del progetto e Responsabile Unità 1: Simona Boncompagni (Chieti); Responsabile Unità 2: Pasqua Cancellara (Padova); Responsabile Unità 3: Enrico Pierantozzi (Siena). Tema di ricerca dell'Unità di cui è stato responsabile: "Caratterizzazione strutturale e funzionale degli effetti di nuove mutazioni in proteine della triade coinvolte nella patogenesi della CCD e loro coinvolgimento nell'insorgenza di miopatie ad esse associabili".

## **Altri Finanziamenti**

- 2023      **"Università di Siena , Piano Sostegno alla Ricerca 2023"**, Responsabile del progetto dal titolo: "Studio del ruolo del promotore interno (P2) al gene ANK1 nella suscettibilità al diabete mellito di tipo 2". Finanziamento ricevuto: 5.719,28 euro.
- 2022      **"Università di Siena , Piano Sostegno alla Ricerca 2022"**, Responsabile del progetto dal titolo: "Studio del ruolo delle proteine muscolari sAnk1.5 e Obscurin nell'organizzazione della struttura e nella regolazione del metabolismo delle fibre muscolari scheletriche". Finanziamento ricevuto: 5.281,56 euro.

- 2021      **"Università di Siena , Piano F-LAB 2021"**, Responsabile del progetto dal titolo: "QUANTIDA (Quantitative Analysis of Nucleic acids Toward Improvement of Departments Activities)". Finanziamento ricevuto: 29.969,00 euro.
- 2020      **"Università di Siena , Piano Sostegno alla Ricerca 2020"**, Responsabile del progetto dal titolo: "Studio del locus ANK1 nell'organizzazione della struttura e nella regolazione del metabolismo delle fibre muscolari scheletriche". Finanziamento ricevuto: 6.186,5 euro.

### **Partecipazione come relatore a convegni di carattere scientifico**

- 12-15 Ott 2023 Relatore selezionato al "**20th IIM meeting Interuniversity Institute of Myology**" (Assisi), con una presentazione orale dal titolo: " Deletion of the muscle-specific internal promoter of the ANK1 gene results in a pre-diabetic phenotype"
- 17-19 Mag 2018 Relatore selezionato al "**37th annual meeting of the European Malignant Hyperthermia Group**" (Ferrara), con una presentazione orale dal titolo: "20 years of MH diagnosis in Siena"
- 23-25 Mar 2017 Relatore selezionato al "**2017 Spring Padua Muscle Days**" (Padova), con una presentazione orale dal titolo: "Reduced performance and loss of sarcomeric M-band organization following heavy exercise in obscurin knockout mice"
- 14-16 Ott 2010 Relatore selezionato al "**7° Congresso Nazionale dell'Istituto Interuniversitario di Miologia, IIM**" (Siena), con una presentazione orale dal titolo: "Myogenic Precursors in Human Adult Adipose Tissue"

### **Produzione scientifica**

**Autore di 34 lavori pubblicati su riviste peer-reviewed**

**Citazioni tot: 963      H-index: 19**

Fonti: Scopus e Web of Science (aggiornato a Novembre 2025)

1. Buonocore et al. (2026). Transgenic overexpression of miR-486 and sAnk1.5 does not alter glucose handling in mice. BBAMCR. Volume 1873, Issue 1 120087. IF 3,70
2. Pioner et al. (2025). Obscurin deficiency leads to compensated dilated cardiomyopathy and increased arrhythmias. J Gen Phys. Volume 157, Issue 4. IF 3,30.
3. Serano et al. (2025). Intracellular Membrane Contact Sites in Skeletal Muscle Cells. Membranes. 15(1), 29. IF 3,30.
4. Gamberucci et al. (2024). TAM-associated CASQ1 mutants diminish intracellular Ca<sup>2+</sup> content and interfere with regulation of SOCE. J Muscle Res Cell Motil. 45(4):275-284. IF 1,81
5. Pierantozzi et al. (2023). Skeletal muscle overexpression of sAnk1.5 in transgenic mice does not predispose to type 2 diabetes. Sci Rep, 13(1):8195. IF 4,99

6. Vattemi et al. (2022). Ryanodine receptor 1 (RYR1) mutations in two patients with tubular aggregate myopathy. *Eur J Neurosci*, 56(3). IF 3,11
7. Rossi et al. (2022). Mutations in proteins involved in E-C coupling and SOCE and congenital myopathies. *J Gen Phy*, 154(9):e202213115. IF 4,08
8. Rossi et al. (2022). The Sarcoplasmic Reticulum of Skeletal Muscle Cells: A Labyrinth of Membrane Contact Sites. *Biomolecules*, 12(4):488. IF 4,88
9. Pierantozzi et al. (2022). Impaired Intracellular Ca<sup>2+</sup> Dynamics, M-Band and Sarcomere Fragility in Skeletal Muscles of Obscurin KO Mice. *Int J Mol Sci*, 23(3):1319. IF 5,54
10. Migliore et al. (2022). Allele-specific silencing by RNAi of R92Q and R173W mutations in cardiac troponin T. *Exp Biol Med*, 247(10):805-814. IF 3,139
11. Rossi et al. (2022). Multiple regions within junctin drive its interaction with calsequestrin-1 and its localization to triads in skeletal muscle. *J Cell Sci* 135:jcs259185. IF 5,28
12. Rossi et al. (2021). Calsequestrin, a key protein in striated muscle health and disease. *J Muscle Res Cell Motil*, 42(2):267-279. IF 1,73
13. Rossi et al. (2020). A novel homozygous mutation in the TRDN gene causes a severe form of pediatric malignant ventricular arrhythmia. *Heart Rhytm*, 17:296-304. IF 5,225
14. Rossi et al. (2019). Molecular determinants of homo- and heteromeric interactions of Junctophilin-1 at triads in adult skeletal muscle fibers. *PNAS*, 116:15716-15724. IF 9,58
15. Pierantozzi et al. (2019). Calcium Homeostasis Is Modified in Skeletal Muscle Fibers of Small Ankyrin1 Knockout Mice. *Int J Mol Sci*, 20:1-13. IF 4,60
16. Blondelle et al. (2019). Murine obscurin and Obsl1 have functionally redundant roles in sarcolemmal integrity, sarcoplasmic reticulum organization, and muscle metabolism. *Comm Biol*, 2:1-13. IF 3,92
17. Iodice et al. (2019). Functional electrical stimulation: A possible strategy to improve muscle function in central core disease?. *Front Neurol*, 10:1-11. IF 3,91
18. Vezzani & Pierantozzi et al. (2019) Mesenchymal stem cells: from the perivascular environment to clinical applications. *Histol Histopathol*, 33(12):1235-1246. IF 1,77
19. Egan et al. (2018) Putative endothelial progenitor cells predict long-term mortality in type-2 diabetes. *Endocrine*, 62:263-266. IF 3.17
20. Barone et al. (2017) Identification and characterization of three novel mutations in the CASQ1 gene in four patients with tubular aggregate myopathy. *Human Mutation*, 38:1761-1773. IF 5,49
21. Randazzo et al. (2017) The potential of obscurin as a therapeutic target in muscle disorders. *Expert Opin Ther Targets*, 21:897-910. IF 4,18

22. Randazzo et al. (2017) Exercise-induced alterations and loss of sarcomeric M-line organization in the diaphragm muscle of obscurin knockout mice. *Am J Physiol Cell Physiol*, 312: c16-c28. IF 3,59
23. Rossi et al. (2017) A novel FLNC frameshift and an OBSCN variant in a family with distal muscular dystrophy. *PLoS One*, 12:e0186642. IF 2,77
24. Vezzani & Pierantozzi et al. (2016) Not All Pericytes Are Born Equal: Pericytes from Human Adult Tissues Present Different Differentiation Properties. *Stem Cell Dev*, 25:20. IF 4,01
25. Pierantozzi et al. (2016) Tissue-Specific Cultured Human Pericytes: Perivascular Cells from Smooth Muscle Tissue Have Restricted Mesodermal Differentiation Ability. *Stem Cells Dev*. 25:674-686. IF 4,01
26. Pierantozzi et al. (2015) Human pericytes isolated from adipose tissue have better differentiation abilities than their mesenchymal stem cell counterparts. *Cell Tiss Res*, 361: 769-778. IF 3,56
27. Rossi et al. (2014) A mutation in the CASQ1 gene causes a vacuolar myopathy with accumulation of sarcoplasmic reticulum protein aggregates. *Human Mutation*, 35: 1163-1170. IF 6,15
28. Rossi et al. (2014) Distinct regions of triadin are required for targeting and retention at the junctional domain of the sarcoplasmic reticulum. *Biochemical Journal*, 458: 407-417. IF 4,77
29. Randazzo et al. (2013) Obscurin is required for ankyrinB-dependent dystrophin localization and sarcolemma integrity. *J Cell Biol*, 200: 523-536. IF 9,68
30. Manini et al. (2011) Multi-potent progenitors in freshly isolated and cultured human mesenchymal stem cells: a comparison between adipose and dermal tissue. *Cell Tiss Res*, 344: 85-95. IF 3,53
31. Pierantozzi et al. (2011) Pluripotency regulators in human mesenchymal stem cells: expression of NANOG but not of OCT-4 and SOX-2. *Stem Cell Dev*, 20:915-923. IF 5,17
32. Moscatelli et al. (2009) p75 neurotrophin receptor is involved in proliferation of undifferentiated mouse embryonic stem cells. *Exp Cell Res*, 315: 3220-3232. IF 3,82
33. Busà et al. (2007) The RNA-binding protein Sam68 contributes to proliferation and survival of human prostate cancer cells. *Oncogene*, 26: 4372-4382. IF 7,67
34. Alisi et al. (2005) Thyroid status affects rat liver regeneration after partial hepatectomy by regulating cell cycle and apoptosis. *Cell Physiol Biochem*, 15:69-76. IF 4,23