

Renata Bocciardi

Ricercatrice universitaria

✉ bocciardi@unige.it

☎ +39 010 56362797

Istruzione e formazione

2003

Diploma di Specializzazione in Genetica Medica

Caratterizzazione molecolare di una traslocazione t(2.6) associata a fenotipo clinico complesso. - 50/50 e Lode

Università di Genova - Genova - IT

1997

Dottorato di Ricerca in Genetica Umana (PhD)

Implicazione del proto-oncogene RET nell'eziologia genetica dei tumori tiroidei. - Indoneità

Università di Torino - Torino - IT

1992

Laurea in Scienze Biologiche

Impiego della ibridazione in situ non radioattiva per evidenziare la presenza del centromero in micronuclei indotti in linfociti - 110/110 e lode

Università di Pisa - Pisa - IT

1988

Diploma di Maturità Scientifica

Liceo Scientifico Statale A. Pacinotti - La Spezia - IT

Esperienza accademica

2010 - IN CORSO

Ricercatrice Universitaria confermata in convenzione con il SSN

Università di Genova - Genova - IT

Docente di Genetica Medica (Tecnico di Laboratorio Biomedico Infermieristica Fisioterapia corso di Pediatria per Medicina e Chirurgia e Scienze Biologiche) responsabile di gruppo di ricerca coordinamento progetti di ricerca. Tutoraggio studenti in tesi di Laurea e Dottorato.

Esperienza professionale

2011 - IN CORSO

Ricercatrice universitaria in convenzione con il Servizio

Sanitario Nazionale (SSN)

Università di Genova - Genova - IT

Sono responsabile dell'attività di diagnostica molecolare nell'ambito della convezione con il SSN per quanto riguarda il gene ACVR1 (Fibrodisplasia Ossificante Progressiva) LMX1B (sindrome Unghia Rotula) gene TP63 (sindrome EEC e correlate). Portale Orphanet
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/DirectoryProfessionals.php?lng=EN&dataid=35558&name=BOCCIARDI-ns&renatitle=Dr-BOCCIARDI-Renata&searchDirectoryProfessionalsSimple>

Competenze linguistiche

French

Esperto

English

Buono

Attività didattica

Fino dagli anni del Dottorato ho svolto attività didattica a vario titolo, effettuando esercitazioni per il Corso di Genetica Umana (Prof. G. Romeo, per gli studenti del corso di Laurea in Medicina e Chirurgia), assistenza agli esami. Lezioni per il Corso triennale in Fisioterapia (sede di Pletra Ligure), per il Corso di Musicoterapia.

Dalla mia assunzione in ruolo presso l'Università di Genova nel 2010 (presso l'ex Dipartimento di Scienze Pediatriche ora confluito nel DINOEMI) svolgo attività didattica in qualità di docente di Genetica Medica per il corso di laurea in Infermieristica e Fisioterapia (polo di La Spezia), per il Corso Integrato di Pediatria (Laurea Medicina e Chirurgia) per la Scuola di Scienze Mediche e Farmaceutiche. Dall'a.a. 2017-2018 sono responsabile del Corso di Genetica Medica per il corso di Laurea in Biologia molecolare e sanitaria (Scuola di Scienze MFN) e del Corso di Tecniche genetiche e Genetica Medica II per il Corso di Laurea triennale per Tecnici di Laboratorio Biomedico (Scuola di Scienze Mediche e Farmaceutiche).

Inoltre svolgo attività di tutoraggio per studenti in tesi di Laurea (triennali e magistrali) del Corso di Laurea in Biologia e in Biotecnologie farmaceutiche.

Dall'a.a. 2014-2015 ad oggi, svolgo attività seminariale nell'ambito dell'attività didattica elettiva (ADE) 'Problematiche Bioetiche in Genetica e Genomica' (Prof.ssa Battistuzzi, Prof.ssa Bianchi, Prof.ssa Ghiorzo) per gli studenti del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia.

Dall'a.a. 2011-2012 ad oggi ho svolto attività seminariale nell'ambito delle iniziative relative al 'DNA essay contest' patrocinato dalla Società Europea di Genetica Umana (ESHG) (Didattica delle Scienze per gli studenti delle scuole superiori in collaborazione con L'Università di Genova).

Nell'a.a. 2010-2011 ho partecipato in qualità di relatrice al seminario 'Malattie genetiche rare: l'orizzonte di una terapia' nell'ambito del Festival della Scienza di Genova.

Attività didattica e di ricerca nell'alta formazione

Supervisione di dottorandi, specializzandi, assegnisti

La supervisione della formazione professionale, del lavoro sperimentale e/o di stesura di tesi di dottorandi in Genetica e di assegnisti di ricerca è parte integrante della mia attività nell'ambito dell'alta formazione. Faccio parte del Collegio dei docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica.

Dall'a.a. 2015-2016 ad oggi sono membro del Comitato Ordinatore della Scuola di Specializzazione in Pediatria.

Negli anni accademici 2010-2011 e 2011-2012 ho partecipato in qualità di Docente alle lezioni del Master di secondo livello in Genetica Clinica (master inter-universitario, Università di Siena, Direttrice Proff.ssa Renieri).

Partecipazione al collegio dei docenti nell'ambito di dottorati di ricerca accreditati dal Ministero

Faccio parte del Collegio dei Docenti del Dottorato di 'SCIENZE PEDIATRICHE' dell'Università di Genova dal 2011, dal ciclo XXVIII a quello attuale (XXXIV).

Interessi di ricerca

Di seguito sono elencate le mie principali linee di Ricerca dal 1993 ad oggi

- Determinazione della mappa fisica e della struttura genomica del proto-oncogene RET.

- Analisi mutazionale del gene RET in pazienti affetti da malattia di Hirschsprung (HSCR).

- Analisi funzionale in vitro dell'effetto di mutazioni a carico del proto-oncogene RET associate a malattia di HSCR e Neoplasia Multipla di Tipo 2A e 2B (MEN2A e 2B).

- Studio della regolazione trascrizionale del proto-RET in vivo (generazione di topi transgenici per la regione promotrice).

- Identificazione di nuovi geni malattia attraverso la caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici associati a specifici quadri fenotipici, con particolare attenzione ai difetti degli arti.

- Studio funzionale di mutazione del gene LMX1B associate a sindrome Unghia-Rotula, e del gene TP63.

- Analisi mutazionale del gene ACVR1 gene in pazienti affetti da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP), per scopi diagnostici e di ricerca. Studio del profilo di espressione, della regolazione trascrizionale e post-trascrizionale del gene ACVR1 e del suo coinvolgimento nello sviluppo osseo.

Ampio progetto di di ricerca mirato allo studio della patogenesi della malattia e con valenza traslazionale per porre le basi allo sviluppo di terapie mirate per la FOP, mediante la generazione di sistemi cellulari utili all'analisi ad alta capacità (High throughput screening, HTS) di piccole molecole chimiche con potenziale effetto farmacologico sull'espressione

del gene ACVR1. Questa parte si avvale della preziosa collaborazione del gruppo diretto dal Dott Tiziano Bandiera (D3 Pharmachemistry, Istituto Italiano di Tecnologia, IIT, Genova) per le collezioni di composti da saggiare nei nostri sistemi cellulari e gli studi di SAR, e della Prof.ssa Silvia Brunelli (Università di Milano Bicocca) per i modelli animali di ossificazione ectopica BMP-dipendente.

Progetti di ricerca

2015 - IN CORSO

New treatment strategies for Fibrodisplasia Ossificans Progressiva (FOP) (GGP15196)

Fondazione Telethon - IT

Partecipante

Responsabile supervisione gruppo di ricerca.

2010 - 2013

Progetto PRIN - Identificazione di nuove molecole terapeutiche per le malattie muscolari orfane su base infiammatoria

Ministero dell'Istruzione dell'Univeristà e della Ricerca (MIUR) Progetti di Rilevante Interesse Nazionale (PRIN Bando 2010) - IT

Partecipante

2010 - 2011

Meccanismi di ossificazione eterotopica e Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP) approcci terapeutici.

Università di Genova (Progetti di Ateneo) - IT

Responsabile scientifico

2008 - 2009

Caratterizzazione delle proprietà funzionali del gene ACVR1 mutato. Durata 24 mesi

Ministero dell'Istruzione dell'Univeristà e della Ricerca (MIUR) Progetti di Rilevante Interesse Nazionale (PRIN Bando 2007) - IT

Partecipante

2001 - 2003

Disordini ereditari delle piastrine dal fenotipo al genotipo

Ministero dell'Istruzione dell'Univeristà e della Ricerca (MIUR) Progetti di Rilevante Interesse Nazionale (PRIN Bando 2001) - IT

Partecipante

Incarichi all'estero

- *Marzo 1998-Febbraio 1999*: post-doc, ho ricevuto un incarico annuale per ricercatori stranieri "Poste Vert" presso l'Unità di Ricerca di Immunologia cellulare e molecolare (Unità 364) dell'INSERM (Institut

National de la Santé et de la Recherche Médicale), Nizza (Francia) per lo svolgimento di un progetto di ricerca relativo alla caratterizzazione funzionale delle mutazioni a carico del proto-oncogene RET associate a tumori midollari della tiroide e Malattia di Hirschsprung. Incarico rinnovato per un secondo anno e successiva rinuncia per incompatibilità con borsa triennale FIRG.

- *Luglio - Settembre 1995*: ho ricevuto una borsa di studio a breve termine per l'estero della Organizzazione Europea di Biologia Molecolare (EMBO) per lo svolgimento di un progetto di ricerca sulla caratterizzazione funzionale della via di segnalazione mediata dal proto-oncogene RET. Soggiorno presso l'Unità di Ricerca di Immunologia cellulare e molecolare (Unità 364) dell'INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale), Nizza, Francia.