Università di Genova

Renata Bocciardi

Professoressa Associata
Tel.+ 39 010/56362725
E-mail : renata.bocciardi@unige.it
URL : https://rubrica.unige.it/personale/VUZCUltu

• Posizione attuale

Professoressa Associata (PA, settore MEDS-01/A – Genetica Medica, ex 06/A1 - GENETICA MEDICA) afferente al Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantili (DiNOGMI, Università degli Studi di Genova) in servizio presso la UOC Genetica Medica IRCCS Istituto Giannina Gaslini (Genova), dal 2011 convenzionata con il Servizio Sanitario Nazionale (SSN).

Abilitazione Scientifica Nazionale alle funzioni di professore universitario di Seconda Fascia nel Settore Concorsuale 06/A1 - GENETICA MEDICA (ASN 2021/2023, N: 24824 periodo di validità dal 07/11/2023 al 07/11/2034).

Da gennaio 2025 (D.R. 300 del 21.01.2025) Responsabile AQ del Dipartimento DINOGMI.

• Identificativi personali

ORCID ID: 0000-0001-8415-3802
ResearchID: J-8577-2016
Scopus ID: 6602978425
Pubblicazioni scientifiche *in extenso* su riviste internazionali indicizzate:
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/?term=Bocciardi+R&sort=date
https://iris.unige.it/

• Istruzione e Formazione

1999 – 2003 Specializzazione in Genetica Medica, Università degli Studi di Genova (50/50 e Lode)
1993 - 1997 Dottorato di Ricerca in Genetica Umana (IX ciclo). Università degli Studi di Torino
- Abilitazione all'Esercizio della Professione di Biologo.
1988 - 1992 Laurea in Scienza Biologiche (110/110 e Lode), Università degli Studi di Pisa

• Affiliazioni

- Iscritta alla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- Iscritta alla Società Europea di Genetica Umana (European Society of Human Genetics, ESHG)
- Iscritta alla Società Europea Fibrosi Cistica (European Cystic Fibrosis Society, ECFS)

Esperienza professionale e attività di ricerca

Contratti e Borse di studio a supporto dell'attività di ricerca (in ordine cronologico dal più recente)

- 01/09/2010 al 31/07/2025 Ricercatrice Universitaria a tempo indeterminato (RTI, settore MEDS-01/A – Genetica Medica, ex 06/A1 - GENETICA MEDICA) afferente al DiNOGMI, Università degli Studi di Genova.

- 01/01/2008 al 31/08/2010 - Assunzione a tempo determinato in qualità di Dirigente Biologo presso il Servizio di Genetica molecolare (attuale UOC Genetica Medica) dell'IRCCS Istituto Giannina Gaslini.

- 16/06/2001 al 31/12/2007- Titolare di Contratto di Eccellenza dell'Istituto G. Gaslini ai sensi dell'art. 36 D.P.R. 31 luglio 1980 n. 617 per lo svolgimento di attività di ricerca.

- 01/01/2001 al 15/06/2001 - Assegno di Ricerca Università degli Studi di Genova.

- 01/03/1999 al 31/03/1999 - Titolare di Contratto dell'Istituto G. Gaslini ai sensi dell'art. 36 D.P.R. 31 luglio 1980 n. 617 presso il Servizio di Genetica Molecolare per lo svolgimento di attività di ricerca nell'ambito del progetto di Ricerca Finalizzata ministeriale 1997 "Biologia molecolare e biotecnologie applicate alla genetica medica: mappatura e identificazione di geni implicati in malattie genetiche rare e in malattie comuni", provvedimento n. 246 del marzo.

- 01/03/1998 al 28/02/1999 - Vincita di un incarico a tempo determinato per ricercatori stranieri post-doc (Poste Vert) presso l'Unité 364 (U364) Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) di Nizza (Francia).

- 01/11/1997 al 01/04/1998 - Titolare di Contratto dell'Istituto G. Gaslini ai sensi dell'art. 36 D.P.R. 31 luglio 1980 n. 617 presso il Servizio di Genetica Molecolare a seguito della vincita della Borsa di Studio AIRC per lo svolgimento di attività di ricerca nell'ambito del progetto "Studio di genetica molecolare sul proto-oncogene *RET*" giusta provvedimento n. 1406 del 3 novembre 1997.

- 01/07/1995 al 31/12/1995 - Soggiorno di Ricerca presso l'Unité 364 (U364) Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM, Nizza, Francia) per lo svolgimento di un progetto collaborativo finalizzato allo studio funzionale delle varianti a carico del gene RET associate a tumori tiroidei familiari a malattia di Hirschsprung, condizione congenita a trasmissione autosomica dominante. Il soggiorno è stato supportato dal 1/10/1995 al 31/12/1995 dalla vincita di una borsa di studio dedicata della European Molecular Biology Organization (EMBO short-term fellowship) dedicata alla mobilità e agli scambi tra Laboratori di ricerca Europei.

- 18/01/1994 al 30/10/1997 - Dottorato di Ricerca in Genetica Umana (Università degli Studi di Torino, ciclo IX durata: 4 anni. Titolare di Borsa di studio ministeriale.

- 01/01/1994 al 17/01/1994 - Titolare di Contratto dell'Istituto G. Gaslini ai sensi dell'art. 36 D.P.R. 31 luglio 1980 n. 617 presso il Servizio di Genetica Molecolare per lo svolgimento di attività di ricerca nell'ambito del progetto di Ricerca Finalizzata ministeriale 1991 "Progetto Gaslini Nord Sud nella prevenzione, cura e riabilitazione delle malattie genetiche che determinano handicap", giusta ordinanza n. 947 del 23 dicembre.

- 15/04/1993 al 31/11/1993 - Titolare di Contratto dell'Istituto G. Gaslini ai sensi dell'art. 36 D.P.R. 31 luglio 1980 n. 617 presso il Servizio di Genetica Molecolare per lo svolgimento di attività di ricerca nell'ambito del progetto di Ricerca Finalizzata ministeriale "Studio delle più frequenti cause genetiche e dei modelli di prevenzione dell'insufficienza renale cronica", giusta ordinanza n. 241 del 6 aprile 1993.

- Dicembre 1993: vincita di una borsa di studio annuale “Margherita Divora Florica” della Fondazione Italiana per la Ricerca sul Cancro e successiva rinuncia per incompatibilità con la borsa dottorale.

Attività di ricerca

- **Interessi di ricerca dal 2006 ad oggi**.

- Studio dei meccanismi di regolazione post-trascrizionale dell’espressione del gene *SLC2A1* (OMIM 138140) responsabile del Deficit di Glut-1 (OMIM 606777), e del gene *STX1B* (OMIM 601485) responsabile di una forma AD di epilessia (GEFS+9, OMIM 616172), con particolare enfasi sul ruolo degli RNA non codificanti, e possibile utilizzazione per lo sviluppo di strategie terapeutiche innovative.

- Caratterizzazione di pazienti affetti da Fibrosi cistica portatori di varianti rare e/o funzionalmente poco studiate del gene *CFTR* (varianti orfane). Il progetto si basa sulla caratterizzazione di queste varianti dal punto di vista molecolare (ricerca alleli complessi, analisi qualitativa e quantitativa del messaggero di CFTR), funzionale e della risposta ai farmaci attualmente disponibili per la cura della Fibrosi Cistica (teratipo) in epiteli da cellule primarie nasali derivate dai pazienti (*ex vivo*).

- La Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP, OMIM #135100) e il gene *ACVR1* (OMIM # 102576). Studio della regolazione trascrizionale e post-trascrizionale dell'espressione del gene *ACVR1*: identificazione di meccanismi di base e di possibili bersagli terapeutici. Generazione di sistemi cellulari utili allo screening ad alta capacità (High Through-put Screening, HTS) di piccole molecole con potenziale effetto farmacologico sull'espressione del gene *ACVR1* e sulla via di segnalazione intracellulare mediata dal recettore mutato. Ruolo del sistema immunitario innato nella patogenesi della FOP.
Caratterizzazione funzionale di nuove varianti del gene *ACVR1* associate a FOP emerse dall’attività di diagnostica.
Nel corso degli anni quest’attività di ricerca ha beneficiato della collaborazione, tuttora attiva, con la Prof.ssa Silvia Brunelli (Università di Milano-Bicocca), e il Dott. Tiziano Bandiera (D3 Pharmachemistry) dell’Istituto Italiano di Tecnologia (IIT, Genova).

- Identificazione di nuovi geni malattia mediante la caratterizzazione di riarrangiamenti cromosomici o, più recentemente attraverso l’analisi dell’esoma, e associati a quadri clinici di particolare interesse.

- Studi funzionali in supporto alla Diagnostica. Sviluppo e messa a punto di una serie standardizzata di saggi funzionali e strumenti molecolari per la caratterizzazione di nuove varianti associate a malattie genetiche emerse dai protocolli di diagnostica molecolare basati su sequenziamento massivo parallelo del DNA (pannelli genici, WES, WGS), con particolare attenzione alle varianti a carico di regioni regolatorie dell’espressione genica (promotore, 5’ e 3’UTR) e alle alterazioni dello “splicing”. Questi studi hanno il duplice scopo di favorire, quando possibile, l’interpretazione (classificazione o ri-classificazione funzionale) delle varianti per scopo diagnostico e finalità di ricerca, per migliorare la conoscenza dei meccanismi patogenetici di base ed eventualmente portare all’identificazione di bersagli molecolari utili per sviluppare terapie innovative.

- **Sintesi dell'esperienza professionale e interessi di ricerca dal 1993 al 2005**.

Gennaio 1993 - gennaio 1997 In servizio presso il Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto G. Gaslini, direttore Prof. G. Romeo, prima in qualità di tirocinante e contrattista, poi in qualità di dottoranda in Genetica Umana (Università di Torino).
Progetti di ricerca sviluppati:
- Determinazione della mappa fisica e della struttura genomica del proto-oncogene *RET* (OMIM #164761).
- Ricerca di mutazioni a carico del proto-*RET* in pazienti affetti da malattia di Hirschsprung (OMIM #142623) tramite l'uso di SSCP non radioattivo.
- Analisi *in vitro* dell'effetto di mutazioni a carico del proto-*RET* in pazienti affetti da malattia di Hirschsprung (HSCR, OMIM #142623) e Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 2A e 2B (MEN 2A, OMIM #171400 e MEN 2B, OMIM #162300).

Luglio 1995 - dicembre 1995 e successivamente settembre 1996 - dicembre 1996: soggiorno di ricerca presso il Laboratorio di Immunologia Cellulare e Molecolare dell'INSERM (Unità 364) di Nizza (Francia) diretto dal Dr. Bernard Rossi.

Gennaio 1997 - febbraio 1998 Conclusione del Corso di Dottorato di Ricerca in Genetica Umana presso il Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto G. Gaslini di Genova. Progetto di ricerca avviato durante il Corso di Dottorato e successivamente oggetto del lavoro post-dottorale: Implicazione del proto-oncogene *RET* nella eziologia genetica dei tumori tiroidei.
Caratterizzazione del percorso di trasduzione cellulare del segnale biologico mediato dal proto-oncogene *RET*: comparazione della via di trasduzione mediata dalla forma selvatica attivata con quella sostenuta da forme recanti mutazioni caratteristiche dei pazienti HSCR e MEN 2B (OMIM #162300). Analisi funzionali di serie alleliche e correlazione genotipo-fenotipo.

Marzo 1998 – Febbraio 1999 Incarico per ricercatori stranieri presso l'Unità 364 dell'INSERM, Nizza, Francia e continuazione del progetto avviato nel laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto Gaslini. La tematica di ricerca comprendeva diversi aspetti riguardanti il ruolo biologico del proto-oncogene *RET*, con particolare enfasi sul meccanismo d'azione grazie al quale l'attivazione di RET da parte del proprio ligando naturale (GDNF) è in grado di prevenire il processo apoptotico. L'analisi è stata estesa oltre che al recettore selvatico anche ad alcune interessanti forme mutate attivanti associate sia a Malattia di HSCR (OMIM #142623) che a MEN 2A (OMIM #171400) per lo studio della correlazione genotipo-fenotipo.

Marzo 1999 - Gennaio 2000 Terminato il Post-doc la sottoscritta è tornata nel Laboratorio di Genetica Molecolare dell'Istituto G. Gaslini per prosecuzione del progetto riguardante il possibile ruolo dell'apoptosi nella genesi della malattia di HSCR (OMIM #142623), analisi funzionale delle regioni regolatorie del gene *RET* (OMIM #164761).

Gennaio 2000 - 2005 Studio della regolazione trascrizionale del proto-oncogene *RET* (OMIM #164761) *in vitro* e *in vivo*, mediante la generazione di topi transgenici. Identificazione e caratterizzazione del promotore basale.

Progetti di ricerca finanziati su base competitiva (in ordine dal più recente)

- 2024 in Corso, PNRR-MR1-2023-12378412 (Ministero della Salute): A precision medicine approach to assess protein function impairment and potential for CFTR rescue in CF and non-CF conditions. Durata 24 mesi. Ruolo: *Ricercatore collaboratore*.

- 2023 in corso: Fondazione per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica - Grant Application FFC 2023 - FFC#03/2023 A functional and molecular approach to address the heterogeneity of the response to CFTR modulators of the N1303K variant. Durata 24 mesi. Ruolo: *Responsabile scientifico*.

- 2023 in corso PRIN: PROGETTI DI RICERCA DI RILEVANTE INTERESSE NAZIONALE – Bando 2022 Prot. 2022TR9N4R control oF Ectopic oSTeOgenesis in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: from mouse to chip and back. (EFESTO). Durata 24 mesi. Ruolo: *Responsabile di Unità*.

- 2021 – 2022 finanziamento FFC#10/2021 della Fondazione Italiana per la Ricerca sulla Fibrosi Cistica (FFC) “Theratyping orphan mutations in Italian Cystic Fibrosis patients: meeting unmet needs”, Ruolo: *Responsabile di Unità partner*.

- 2022 - 2023, Telethon Seed Grant (rinnovo): Deficit di GLUT1: nuove strategie terapeutiche per incrementare il trasporto di glucosio attraverso la Barriera-Emato-Encefalica (BEE). *Ricercatore collaboratore*.

- 2015-2018 Telethon Foundation, finanziamento No: GGP15196 "New treatment strategies for Fibrodysplasia Ossificans Progressiva" - PI: Prof Roberto Ravazzolo. Ruolo: responsabile del gruppo di ricerca dell’unità proponente e, successivamente al pensionamento del PI responsabile dei fondi.

- PRIN 2011 (Bando 2010-2011)
Identificazione di nuove molecole terapeutiche per le malattie muscolari orfane su base infiammatoria. (36 mesi) - Partecipante Unità Università di Genova (*Ruolo ricercatore*).

- Progetto di Ricerca di Ateneo 2010, Università degli Studi di Genova, (Bando riservato a ricercatori di età inferiore ai 45 anni) - Meccanismi di ossificazione eterotopica e Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP): approcci terapeutici (12 mesi). Ruolo: *Responsabile Scientifico.*

- PRIN 2007 - "Caratterizzazione delle proprietà funzionali del gene ACVR1 mutato"
(24 mesi) Partecipante Unità Università di Genova – Ricercatore.

- FIRB 2001 - “PRIME: Progetto Integrato Malattie Ereditarie” (36 mesi)
Partecipante Unità Università di Genova – Ricercatore.

- PRIN 2001 - "Disordini ereditari delle piastrine: dal fenotipo al genotipo"(24 mesi)
Partecipante Unità Università di Genova - Ricercatore a contratto.

Attività didattica

- AA 2010-2011 ad oggi

Tutor per lo svolgimento di tesi di Laurea (triennali e magistrali, per i Corsi di Laurea in Scienze Biologiche, Biotecnologie e Tecniche di Laboratorio Biomedico), di Dottorato e della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (Università di Genova).

- AA 2017 – 2018 ad oggi

Affidamento insegnamento GENETICA MEDICA (cod. 66686) per il Corso di Laurea magistrale in Biologia applicata e Sperimentale (3 CFU, 24 ore), fino al 2020 Corso di Laurea magistrale in Biologia molecolare e Sanitaria.

- AA2017 - 2018 ad oggi

Affidamento insegnamento GENETICA MEDICA II (cod. 68495, 1 CFU) per il Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico. Coordinatrice del Corso integrato di Genetica medica II e Tecniche genetiche (68493) (5 CFU).

- AA2012 – 2013 ad oggi

Affidamento insegnamento GENETICA MEDICA per il Corso Integrato di Fisica, Biologia e Genetica del Corso di Laurea in Scienze infermieristiche (cod. 67693), e per il Corso di Laurea in Fisioterapia (cod. 65454), Università di Genova, Polo di La Spezia.

- AA 2011 – 2012 - Affidamento insegnamento GENETICA MEDICA per il Corso Integrato di Fisica, Biologia e Genetica del Corso di Laurea in Scienze infermieristiche (cod. 67693), e per il Corso di Laurea in Fisioterapia (cod. 67693), Università di Genova, Polo di Savona e Pietra Ligure.

- Dal 2013 al 2019 - Lezioni di Genetica medica nell'ambito del Corso di Pediatria, Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Genova.

- Dal 2011 al 2013 - Laboratorio del Medico in formazione per i Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia Università di Genova.

- Dal 2018 ad oggi – Lezioni di Genetica medica per la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica (Università degli Studi Di Genova).

Attività Istituzionali

- Dal 21/01/2025 ad oggi Responsabile per l'Assicurazione della Qualità (RAQ) del Dipartimento di neuroscienze, riabilitazione, oftalmologia, genetica e scienze materno-infantili (DINOGMI).
- Anno Accademico 2018 ad oggi - Membro del Collegio dei Docenti della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università di Genova.
- Anno Accademico 2013-2022 - Membro del Collegio dei Docenti per il Corso di Dottorato in Scienze Pediatriche - *Curriculum* di Genetica.
- Anno Accademico 2011-2012 e 2012-2013 - Membro del Collegio dei Docenti per il Corso di Dottorato in Clinica, Genetica e Immunologia delle Malattie dell'Età Evolutiva (Indirizzo Genetica), Università di Genova.
- Anno Accademico 2021-2022 ad oggi - Componente della Commissione giudicatrice per l'esame di ammissione ai Corsi di laurea triennali delle professioni sanitarie, Scuola Scienze Mediche e Farmaceutiche, Università di Genova.

Attività divulgativa, orientamento e di Terza missione (iniziative principali)

- Dal 2012 relatrice per le attività seminariali nell'ambito delle iniziative relative "DNA Day essay contest", patrocinato dalla Società Europea di Genetica Umana (ESHG) (Didattica delle Scienze per le Scuole Superiori in collaborazione con l'Università degli Studi di Genova), referente scientifico fino al 2019 Prof R. Ravazzolo (Università di Genova). Dal 2019 la Sottoscritta è subentrata come referente scientifico.
L'attività è rivolta agli studenti delle Scuole secondarie di II grado e prevede l'organizzazione di seminari e lezioni rivolte agli studenti degli ultimi due anni e aventi come tema conduttore la traccia fornita ogni anno dalla Società Europea di Genetica Umana (ESHG) per il concorso europeo "DNA Day Essay contest". Quest'attività ha visto la partecipazione di diverse scuole Liguri e, solo negli ultimi tre anni, oltre 200 tra studenti e docenti di scienze chiamati a confrontarsi con tematiche attuali in ambito genetico e a cimentarsi con la partecipazione al concorso. L'attività ha subito un'interruzione durante la pandemia ed è stata ripresa in modalità a distanza nel 2021. Per l'AA 2023-2024 l'iniziativa

è stata programmata e approvata nell'ambito dei "Percorsi per le Competenze Trasversali e l'Orientamento (PCTO)" per i quali l'Università di Genova è soggetto ospitante.

- Attività di consulenza e supporto scientifico per l'Associazione FOP Italia Odv, che riunisce i pazienti affetti da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva e i loro familiari. Dal 2007 ad oggi la Sottoscritta ha affiancato le attività dell'Associazione e partecipato ai convegni annuali sia come supporto all'organizzazione del programma scientifico che come relatrice.
- 2017-2021 responsabile scientifico di finanziamento da parte dell'Associazione FOP Italia per la copertura di un assegno di ricerca.

- 29/11/2019 Partecipazione in qualità di esperta al "Seminario di approfondimento sulle malattie rare" presso il Teatro Titano, Repubblica di San Marino.

- Ottobre 2010: Attività seminariale nell'ambito del Festival della Scienza (Genova) ediz. 2010 "Gli Orizzonti dell'uomo" - Intervento su "Malattie genetiche rare: l'orizzonte di una terapia" in collaborazione con l'Università degli Studi di Genova (Intervento n. 141 del 29/10/2010).

Attività didattica integrativa e seminariale

Anno Accademico 2010-2011 e 2011-2012: Attività didattica integrativa nell'ambito del Master di secondo Livello in Genetica Clinica (Università di Siena, master inter-universitario), titolare Prof R. Ravazzolo.

21-22 Aprile 2008: relatrice su invito all' "International workshop on Endocrine involvement in developmental syndromes", presso la Pontificia Università Urbaniana (Roma) relazione dal titolo "The C-type natriuretic peptide and skeletal overgrowth".

Giugno 2000: relatrice al Simposio su "Sistema immunitario e apparato digerente" per il Corso di Laurea in Biotecnologie (indirizzo medico) dell'Università di Bologna.

Anno Accademico 1999–2000: attività di supporto (esercitazioni e tutorato) al Corso di Genetica Umana del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia (contratto a titolo gratuito Art. 33), Università di Genova, titolare della cattedra Prof. Roberto Ravazzolo.

Anno Accademico 1999–2000: docente in Genetica (Corso di Genetica generale e Genetica Medica) per il Corso di Diploma Universitario per Fisioterapisti, Università di Genova, Ospedale Santa Corona, Pietra Ligure (contratto ex Art. 32).

Maggio 1998: al seminario di approfondimento "Nuove acquisizioni genetiche e biomolecolari in patologia digestiva ed endocrina: il ruolo del proto-oncogene *RET*" per il Corso di Laurea in Biotecnologie dell'Università di Bologna, lettura dal titolo "Mutazioni attivanti a carico del Proto-oncogene RET associate a HSCR + MEN2A: possibile correlazione genotipo-fenotipo".

Anni Accademici 1993-1997: attività didattica di supporto nelle esercitazioni pratiche previste dal Corso di Genetica Umana, facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Genova, titolare della cattedra Prof. Giovanni Romeo.

Anno Accademico 1993-1994: docente in Genetica del Corso Triennale di Formazione Professionale per Musicoterapeuti presso l'Associazione Italiana Studi di Musicoterapia.

Altre attività

- **Partecipazione a Studi clinici su Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP)**

- 2018-2020. A Phase 2, two-part, placebo-controlled, parallel-group, double-blind study to assess the efficacy and safety of 2 dosage regimens of oral IPN60130 for the treatment of fibrodysplasia ossificans progressiva in male and female participants 5 years of age and older (D-CA-60130-452). Sponsor CLEMENTIA PHARMACEUTICALS INC. PI: Dr Maja Di Rocco. *Ruolo: "study coordinator"*.

- 2021-2024. Partecipazione allo Studio clinico "A randomized, placebo-controlled study to assess the safety, tolerability, pharmacokinetics, and effects on heterotopic bone formation of REGN2477 in patients with Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (LUMINA-1)". Sponsor: REGENERON PHARMACEUTICALS, INC. PI: Dr Maja Di Rocco e successivamente Prof Marco Gattorno. *Ruolo: study coordinator*.

- **Attività di supporto all'Associazione FOP Italia OdV.**

Grazie alla propria attività nell'ambito della diagnostica e della ricerca sulla Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, dal 2007, anno in cui ha effettuata per la prima volta la diagnosi molecolare di FOP in una paziente italiana, la candidata ha iniziato una fruttuosa e attiva collaborazione con l'Associazione FOP Itali OdV che riunisce le famiglie e i pazienti affetti da FOP (http://www.fopitalia.it/consulenza-medica.html). Nel corso degli anni la sottoscritta ha fornito supporto scientifico all'Associazione, partecipando all'organizzazione dei convegni annuali e intervenendo in qualità di esperta. Nel corso degli anni i convegni sono andati oltre il contesto nazionale e dell'Aassociazione delle famiglie diventando riferimento di notevole rilevanza con la partecipazione dei principali gruppi di ricerca e centri clinici a livello internazionale, la partecipazione di rappresentanti di Associazioni FOP da tutto il mondo, l'interesse crescente di diverse case farmaceutiche implicate nello sviluppo di farmaci per il trattamento di questa rara e severa condizione genetica (Per i dettagli e i programmi scientifici dei diversi meeting annuali è possibile consultare la pagina dedicata ai Congressi FOP disponibile al sito http://www.fopitalia.it/index.html). Nel 2017, tra i successi di questa intensa e proficua collaborazione c'è stata l'organizzazione in Italia del secondo "Drug Development Forum" internazionale in Italia (2nd FOP DDF 13-14/10/2017). L'Associazione ha inoltre finanziato il lavoro di ricerca della sottoscritta e dal 2019 sostenuto, con una donazione liberale, la copertura di un assegno di ricerca per due anni.

Organizzazione o partecipazione come relatore a convegni di carattere scientifico in Italia o all'estero

- Presentazione orale selezionata al 29 Annual Meeting of the European Society of Human Genetics (ESHG) tenutosi a Genova dal 17-05-1997 al 20-05-1997. La presentazione è stata premiata dal Comitato Scientifico ESHG con il "Young investigator award for the best oral presentation".-
- Presentazione orale selezionata al "Third International Meeting on Hirschsprung disease and Related neurocristopathies" tenutosi ad Evian (Francia) dal 05-02-1998 al 08-02-1998. La presentazione ha avuto come tema gli studi funzionali delle varianti del gene *RET* associate a malattia di Hirschsprung e tumori tiroidei.
- Relazione su invito al "International Workshop on Endocrine involvement in Developmental Syndromes" nella sessione "Overgrowth syndromes" con un intervento dal titolo "The C-type natriuretic peptide and overgrowth" tenutosi a Roma presso la Pontificia Università Urbaniana dal 21-04-2008 al 22-04-2008.

- Relatrice al “First European FOP consortium meeting” presso il VU University Medical Center (Amsterdam, the Netherlands) tenutosi dal 23-11-2012 al 24-11-2012 con un intervento dal Titolo "Updates on FOP research in Italy: *ACVR1* expression regulation".
- Relatrice al “Second European FOP consortium meeting” presso il VU University Medical Center (Amsterdam, the Netherlands) tenutosi dal 05-12-2014 al 06-12-2014 con un intervento dal Titolo "Update on FOP research in Italy: Screening of 1200 FDA-approved molecules to identify pharmacological modulators of the ACVR1 gene expression".
- Relatrice al "2nd Skelethon Meeting" riunione nazionale dei Ricercatori finanziati da Telethon impegnati in progetti di ricerca sulle patologie che coinvolgono l'osso con un intervento su "New treatment strategies for Fibrodisplasia Ossificans Progressiva (FOP)", tenutosi a Roma dal 12-05-2016 al 13-05-2016
- Partecipazione ai lavori della Commissione organizzatrice (Planning committee) del secondo incontro Internazionale "FOP Drug Development Forum" tenutosi ad Alghero (Italia) dal 13-10-2017 al 14-10-2017 e moderatrice di sessione scientifica. Questo evento scientifico internazionale ha riunito i principali gruppi di ricerca accademica ed esponenti di case farmaceutiche impegnati nella ricerca scientifica sulla Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP). Il gruppo di ricerca italiano del quale la candidata fa parte, e la candidata in prima persona, sono stati coinvolti nell'organizzazione della seconda edizione del forum tenutasi in Italia.
- Relatrice su Invito al 1° Congresso Nazionale Osteopatie Metaboliche in Età Pediatrica Nuove Frontiere Diagnostiche e Terapeutiche Sessione dedicata alla Fibrodisplasia Ossificante Progressiva dal titolo: "Nuovi approcci terapeutici e loro basi biologiche", tenutosi a Roma presso l’AOU Policlinico Umberto I – Sapienza Università di Roma dal 13-12-2019 al 15-12-2019.
- Relatrice su Invito al XXVIII Congresso Italiano della Fibrosi Cistica e XVIII Congresso Nazionale della Società Italiana per lo studio della Fibrosi Cistica tenutosi presso il Palazzo della Gran Guardia (Verona) nella Sessione dedicata alla genetica con un intervento dal titolo "Gli alleli complessi di CFTR", dal 09-11-2022 al 12-11-2022.
- Attività di consulenza e supporto scientifico per l’Associazione FOP Italia Odv, che riunisce i pazienti affetti da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva e i loro familiari. Dal 2007 ad oggi la Sottoscritta ha affiancato le attività dell’Associazione e partecipato ai convegni annuali sia come supporto all’organizzazione del programma scientifico che come relatrice.
- Dal 2022 ad oggi Co-Direttore scientifico del Corso di Aggiornamento in Genetica Clinica, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Genova, giunto nel 2024 alla sua XXII edizione. Il corso è articolato in più giornate dedicate a temi rilevanti nel campo della genetica clinica e affrontati nelle loro più recenti acquisizioni con relatori esperti provenienti dall'Italia e dall'estero. Tenuto presso l'IRCCS Istituto Giannina Gaslini (Genova) è rivolto a tutte le figure professionali che lavorano in ambito clinico, diagnostico e di ricerca delle malattie genetiche ed è accreditato per il percorso ECM (Educazione Continua in Medicina).

Attività di Diagnostica molecolare nell'ambito della convenzione con il SSN

Dal 2011 è inserita negli elenchi del personale universitario in convenzione SSN.
Responsabile dell’attività di diagnostica molecolare in qualità di Dirigente refertatore per le seguenti patologie genetiche:
- Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP, OMIM#135100, gene *ACVR1* gene), la candidata ha effettuato la diagnosi molecolare per i pazienti italiani ad oggi identificati e, su richiesta per alcuni pazienti riferiti da centri esteri.
- Sindrome Unghia-Rotula (NPS, OMIM#161200, gene *LMX1B*);
- Sindrome EEC (EEC type 3, OMIM #604292) e altre condizioni legate al gene *TP63* (OMIM#603273);
- Cataratte congenite e Disgenesie del segmento oculare anteriore (pannelli genici complessi; analisi esoma).

- in collaborazione con l'Unità di Pediatria ed Endocrinologia dell'IRCCS Giannina Gaslini responsabile della diagnostica genetica di malattie metaboliche, diabete e disglicemie (pannelli genici e analisi esoma).

La sottoscritta dichiara inoltre di essere informato che i dati personali raccolti sono trattati dall'Università degli Studi di Genova ai sensi del Regolamento UE 2016/679 (GDPR – General Data Protection Regulation) e del D.Lgs. 30.6.2003, n. 196 (Codice in materia dei dati personali), come modificato dal D.Lgs 10.8.2018 n. 101.

Genova, 15/07/2025