

Mara Giordano

Nata a Roma

Posizione Attuale: Professore associato in Genetica Medica (MED/03)

Indirizzo: Laboratorio di Genetica, Dipartimento di Scienze della Salute

Via Solaroli 17, 28100 Novara

Mail mara.giordano@med.uniupo.it

Telefono: +39 0321 660637

Titoli Accademici

- 1983 Diploma di Maturità Scientifica , Liceo Scientifico “Antonelli” di Novara
- 1989 **Laurea in Scienze Biologiche** (votazione :110/110 e lode) **presso l'Università degli Studi di Pavia** con una tesi dal titolo “*Analisi di alcuni polimorfismi di restrizione del DNA mitocondriale nella popolazione Indù*”
- 1993 **Specializzazione in Genetica Applicata presso l'Università degli studi di Pavia** con una tesi dal titolo “ *Contributo dell'analisi molecolare allo studio delle malattie ereditarie: ricerca di mutazioni in famiglie con Distrofia Miotonica e Retinite Pigmentosa*” (votazione: 50/50)
- 1999 **Dottorato in Genetica Umana presso l'Università di Torino** con una tesi dal titolo “*Ricerca di polimorfismi in geni o regioni candidate per studi di associazione con malattie autoimmuni (Sclerosi Multipla e Malattia Celiaca)*”

ATTIVITA' LAVORATIVA

1991-1993 Borsa di studio della "Fondazione delle Biotecnologie"

1993-1994 Contratto dell' associazione francese “Claude Bernard”

1994-1998 Borsa di studio del dottorato di ricerca

1998-2000 Borsa di studio dell' Associazione Italiana per la Sclerosi Multipla (AISM)

2000-2005 Ricercatore a contratto presso il Dipartimento di Scienze Mediche, Università del Piemonte Orientale, Novara

dal 2006- Professore Associato in Genetica Medica (MED/03) presso la facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università del Piemonte Orientale

SOGGIORNI IN ISTITUTI ESTERI

marzo 1993- marzo 1994: laboratorio di Genetica Molecolare diretto dal prof. M. Goossens presso il "Service de Biochimie INSERM 91", Hopital Henri Mondor, Creteil (Parigi).

luglio-ottobre 1997: laboratorio di Genetica diretto dal Prof. L. Cavalli-Sforza presso la “ Stanford University School of Medicine”, Stanford, California

Progetti in corso:

-Ricerca Finalizzata Bando 2012 (Ministero della Salute): Vitamin D deficiency and obesity after kidney transplantation: multicenter study on gene-environment interactions leading to "complex-phenotypes" in a human system associated with cardiovascular events and graft rejection. (RF-2011-02351876).

-Bando Regionale 2014 a sostegno di progetti di ricerca industriale e/o Sviluppo sperimentale sulle malattie Autoimmuni e Allergiche. "Caratterizzazione immuno-infiammatoria di alcuni ceppi di lattobacilli con sviluppo di un nuovo prodotto probiotico indicato nelle allergie (PRONTALL). Scientific role in the project. Evaluation of the epigenetic modifications (DNA methylation) induced by probiotic administration in patients with allergic rhinitis.

- Bando Nazionale MIUR 2015 per la Diffusione della Cultura Scientifica
Titolo del progetto "NOVARA BIOLAB: biotecnologie, bioinformatica e storia della scienza. Dai banchi di scuola ai laboratori universitari"

- Attività diagnostica

Coordinamento dell'esecuzione di circa 900 test genetici presso il laboratorio di Genetica del Dipartimento di Scienze Mediche dell'Università del Piemonte Orientale per le seguenti patologie:

- Disabilità intellettiva
- Disordini della Crescita
- Malattie renali

Insegnamenti

Presso la Scuola di medicina dell'Università del Piemonte Orientale (UPO)"

2006 -2010: Corso di " Diagnostica Molecolare" , Corso di Laurea in Biotecnologie

2006- 2010: Corso di Disegno Sperimentale, Corso di Laurea in Biotecnologie

2006- 2009 : Corso di Tecniche di Diagnostica Molecolare, Corso di laurea specialistica in Biotecnologie

2006- 2009 Corso di Basi Molecolari delle Malattie, Corso di laurea specialistica in Biotecnologie-

2009-2014 Corso di Genomica Funzionale Corso di laurea specialistica in Biotecnologie Mediche

-dal 2014 Course of Functional Genomics, Master Degree in Medical Biotechnologies, Università del Piemonte Orientale

-dal 2002 ad oggi Corso di Tecniche di Analisi Genetica, Corso di laurea in tecnico di Laboratorio Biomedico

-dal 2010 ad oggi Corso di Genetica con Elementi di Laboratorio, Corso di laurea triennale in Biotecnologie presso l'Università del Piemonte Orientale

Attività istituzionali

-Presidente "Commissione Conto Terzi" del Dipartimento di Scienze della Salute (UPO)

-Componente dell'Commissione Universitaria ECM (role: progettista)

-Coordinatore del progetto Erasmus Project e delegato della Scuola di Medicina per le relazioni Internazionali

-Vice president del Master Degree in Medical Biotechnologies

Temi correnti di ricerca

Identificazione di nuovi geni coinvolti nei disturbi della crescita

Questo progetto è rivolto all'identificazione di nuovi geni coinvolti nei disturbi della crescita con o senza deficit di GH. L'obiettivo finale è la creazione di una piattaforma di Next Generation Sequencing (NGS) contenente i geni che causano Bassa Statura (BS) da utilizzare nell'inquadramento diagnostico. I geni vengono identificati attraverso i seguenti passaggi principali: 1) sono stati selezionati tra tutti i pazienti che pervengono al nostro laboratorio a scopo diagnostico, i casi familiari e i pazienti con fenotipi più gravi che hanno una probabilità più elevata di avere una causa monogenica 2) I pazienti selezionati vengono analizzati con arrayCGH per valutare la presenza di CNV patogeniche e possibilmente identificare geni da includere nel pannello NGS. 3) I pazienti in cui non sono presenti delle CNV saranno sequenziati mediante Whole Exome Sequencing. Tutti i geni in cui sarà stata identificata una mutazione causativa saranno infine inclusi nel pannello che verrà utilizzato e valutato sull'intera corte dei nostri pazienti.

Identificazione di nuove regioni di regolazione del gene SHOX

Il gene *SHOX* è mutato in circa il 5-12% dei pazienti con Bassa Statura e rappresenta la causa monogenica più studiata in questi soggetti. Il gene è localizzato sul braccio corto corto dei cromosomi X/Y nella regione pseudoautosomica (PAR1) e le alterazioni sono rappresentate da mutazioni puntiformi e delezioni/duplicazioni nella regione dell'enhancer.

Questo progetto è finalizzato alla ricerca di alterazioni nel gene *SHOX* in pazienti con BS mediante metodi tradizionali (MLPA e sequenziamento) e all'analisi mediante CGH array con una piattaforma ad alta risoluzione per identificare alterazioni in putative regioni di regolazione.

Ad oggi sono stati analizzati circa 450 pazienti e mutazioni sono presenti nel 7% di essi. Quarantaquattro pazienti che erano risultati negativi con metodi tradizionali sono stati analizzati mediante CGH array. Sono state identificate alcune regioni potenzialmente rilevanti su cui è in corso l'analisi funzionale.

Identificazione di sbilanciamenti genomici in pazienti pediatrici con disturbi neuropsichiatrici

Questo progetto è finalizzato all'identificazione di sbilanciamenti genomici in pazienti con disabilità intellettiva e altri disturbi neuropsichiatrici in età pediatrica mediante arrayCGH. Ad oggi sono stati reclutati circa 250 pazienti che sono stati analizzati mediante aCGH. In circa il 20% di essi sono stati identificati delezioni/duplicazioni causative o potenzialmente causative. In molti pazienti lo sbilanciamento non è direttamente correlabile alla patologia e sono dunque necessari studi ulteriori per chiarirne il ruolo.

