

CRISTINA BOMBIERI

CURRICULUM VITAE

POSIZIONE ATTUALE

Professore Associato di Biologia Applicata (SSD BIO13) presso il Dip. di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento, Università di Verona.

Responsabile del laboratorio Fibrosi Cistica e Malattie Respiratorie.

POSIZIONI PRECEDENTI

- 2005 - 2015: Ricercatore Confermato (SSD BIO-13) presso il Dip. di Scienze della Vita e della Riproduzione (oggi Dip. di Scienze Neurologiche, Biomediche e del Movimento), Università di Verona.

- 1998 - 2004: Borsista o Assegnista presso la Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento Materno Infantile e di Biologia-Genetica (oggi Dip. di Scienze Neurologiche, Biomediche e del Movimento), Università di Verona.

ISTRUZIONE

Laureata in Scienze Biologiche, Università di Padova, 1992.

Dottore di Ricerca in Biologia e Patologia Molecolare e Cellulare, Università di Verona, 1998.

SOGGIORNI ESTERI

- Laboratorio di Genetica Molecolare ed Epidemiologia Genetica, INSERM U613, Università di Brest, Francia, diretto dal prof. Claude Ferec, (9-19 marzo 2004), studio di riarrangiamenti del gene CFTR mediante analisi quantitativa di piccoli frammenti ottenuti per PCR multipla

- Ricercatore esterno, presso il Lab. di Genetica Molecolare, INSERM U827, Istituto di Ricerca Clinica, Università di Montpellier, Francia, diretto dalla prof.ssa M. Claustres, gruppo di ricerca dott.ssa MC Romey (ottobre 2007-settembre 2008), per svolgere ricerche su regolazione espressione gene CFTR e studio funzionale di mutazioni del promotore.

ATTIVITÀ DI RICERCA

Studi nel campo della genetica molecolare umana, svolta anche in collaborazione con importanti gruppi di ricerca nazionali ed internazionali (Europei e Americani), riguardanti analisi genético-molecolari e funzionali, correlazioni genotipo-fenotipo, analisi di linkage e associazione, per lo studio delle cause genetiche di fibrosi cistica e per l'identificazione di geni di suscettibilità a malattie multifattoriali, quali sarcoidosi, asma, rinite e broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO). In particolare i progetti di ricerca hanno riguardato: Studio molecolare del gene CFTR per identificare mutazioni geniche e grossi riarrangiamenti in pazienti italiani con fibrosi cistica e analisi delle correlazioni genotipo-fenotipo. Caratterizzazione funzionale di mutazioni del promotore del gene CFTR. Studio della variabilità del gene CFTR nella popolazione generale Europea.

Attività attuale: studio genético-molecolare del coinvolgimento dei geni delle subunità del canale epiteliale del sodio (ENAC) nello sviluppo della Fibrosi Cistica; studio di fattori genetici coinvolti nello sviluppo di asma occupazionale nei panificatori mediante analisi di associazione in geni candidati; studio di associazione caso-controllo per l'identificazione di geni di suscettibilità ad asma, rinite e broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO), anche in relazione all'esposizione ai principali inquinanti ambientali (progetto GEIRD - gene environment interaction in respiratory diseases); mediante analisi di mutazioni, genotipizzazioni "high throughput".

Dal 2007, responsabile dell'allestimento della biobanca GEIRD di soggetti ben caratterizzati fenotipicamente per lo studio del ruolo di geni e ambiente sulle malattie respiratorie.

Dal 2006, coresponsabile di laboratorio per l'allestimento della biobanca di DNA di una popolazione rappresentativa della regione Veneto arruolata per lo studio INCiPE sulle Nefropatie Croniche.

PRESENTAZIONI SU INVITO

- CFTR related diseases. 4th International Symposium for Cystic Fibrosis. Budapest, Ungheria, 2-3 dicembre, 2000.
- Genetic Tests in Cystic Fibrosis. Scuola di Specializzazione in Genetica Medica, Università Magna Graecia, Catanzaro, Italia. 24 febbraio 2009.
- Recommendations for the classification of the diseases as CFTR-related disorders. European Cystic Fibrosis Society - Cystic Fibrosis Diagnostic Network Working Group Meeting. Verona, 10-12 febbraio 2012
- Geni, malattie respiratorie e cardiovascolari. Convegno "Broncopneumopatia cronica ostruttiva: la complessa interazione con l'apparato cardiovascolare". Verona 13 dicembre 2012
- Diagnosis of CF and related disorders in the older child and adult. *Symposium 21 - Genetics and Diagnosis*, 36th European Cystic Fibrosis Conference, Lisbon, Portugal, 12-15 June 2013.
- CFTR related diseases. CF course for early career medical and paramedical health care workers involved in CF care and/or CF research, 38th European Cystic Fibrosis Conference, Brussels, Belgium, 10-13 June 2015.
- Geni Modificatori in CF. Congresso annuale della Società Italiana di Fibrosi Cistica. Bari, Italia, 11-14 giugno 2015.

ALTRA ATTIVITA' SCIENTIFICA

- Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU) dal 2003.
- Membro della commissione di esperti per la valutazione dei test genetici per fibrosi cistica nell'ambito del progetto nazionale per la Standardizzazione e l'assicurazione di qualità dei test genetici coordinato dall'Istituto Superiore di Sanità, dal 2002 al 2010.
- Membro del gruppo internazionale di studio sulle malattie CFTR-relate per il progetto EuroCareCF - WP3 coordinazione ricerca clinica / sottogruppo malattie CFTR-relate, 7 programma quadro europeo e organizzatore del I workshop del gruppo di studio (Garda, Verona, 22-23 marzo 2007).

ATTIVITA' DI "REVIEWER"

Peer-reviewer per riviste scientifiche internazionali (American Journal of Respiratory Critical Care Medicine, Human Genetics, Biotechniques, Molecular genetics metabolism, Journal of molecular diagnostics, Journal of Cystic Fibrosis, etc).

ATTIVITÀ DIDATTICA

- Docente di Genetica Medica, per il CdLM in Bioinformatica Medica, Università di Verona, dal 2016.
- Docente di Biologia Applicata, per il CdL in Infermieristica, Università di Verona, dal 2016.
- Docente di Biologia Applicata per il CdL in Ostetricia, Università di Verona, dal 2015.
- Docente di Biologia Applicata per il CdL in Fisioterapia (poli di Verona e Vicenza), Università di Verona, dal 2011.
- Docente di Genetica Molecolare per il CdL Magistrale a Ciclo Unico in Medicina e Chirurgia, Università di Verona, dal 2005.
- Membro del Collegio Docenti della Scuola di Dottorato in Scienze della Vita e della Salute, dottorato in Scienze Applicate della Vita e della Salute, Università di Verona dal 2014.
- Membro del Collegio Docenti della Scuola di Dottorato in Biomedicina Traslazionale, dottorato in Biomedicina Traslazionale, Università di Verona, dal 2005.
- Docente di Diagnosi Molecolare in Malattie Genetiche per il CdL Magistrale in Bioinformatica e Biotecnologie Mediche, Università di Verona, dal 2010 al 2015.
- Docente di Biologia Generale per il CdL in Bioinformatica, Università di Verona, dal 2009 al 2011.
- Docente del corso di "Biologia", Scuola di Specialità in Ginecologia e Ostetricia, Università di Verona, dal 2016 al 2018.
- Docente del corso di "Genetica di Popolazioni", Scuola di Specialità in Genetica Medica, Università di Verona, dal 2009 al 2011.
- Docente del corso "Diagnosi Molecolare di Malattie Genetiche", Scuola di Specialità in Genetica Medica, Università di Verona, dal 2006 al 2011.
- Attività Tutoriale per studenti dei Corsi di Laurea in Medicina, Scienze Biologiche, Tecnico di Laboratorio Biomedico.