

**FORMATO EUROPEO
PER IL CURRICULUM
VITAE**



INFORMAZIONI PERSONALI

Nome **BONAGLIA, MARIA CLARA**
Indirizzo **VIA DON LUIGI MONZA, 20 BOSISIO PARINI(LC)**
Telefono **031/877913**
Fax **031/877499**
E-mail **clara.bonaglia@bp.lnf.it**
Nazionalità italiana
Data di nascita

ESPERIENZA LAVORATIVA

- Date (da – a) **16 MARZO 1998- ATTUALMENTE**
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Istituto Scientifico E. Medea, Bosisio Parini (LC)
• Tipo di impiego Biologo.
• Principali mansioni e responsabilità Responsabile Unità di Ricerca e coordinatore diagnostica del Laboratorio di Citogenetica.
Attività diagnostica: citogenetica convenzionale(cariotipo, FISH) e molecolare nell'ambito della diagnosi post-natale di anomalie cromosomiche criptiche (array-CGH)

- Date (da – a) **01 OTTOBRE 2010 - ATTUALMENTE**
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Studi di Milano, Facoltà di Medicina
• Tipo di impiego Incarico professore a contratto
• Principali mansioni e responsabilità Professore a contratto in Genetica Medica

- Date (da – a) **1997- 1998**
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Università degli Studi di Milano, Facoltà di Medicina
• Tipo di impiego Incarico professore a contratto
• Principali mansioni e responsabilità Professore a contratto in Genetica Medica

- Date (da – a) **OTTOBRE 1996- MARZO 1998**
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Istituto Scientifico E. Medea, Bosisio Parini (LC)
• Tipo di impiego Borsa di studio di ricerca
• Principali mansioni e responsabilità Attività di diagnostica e di ricerca del laboratorio di Citogenetica

- Date (da – a) **1995- OTTOBRE 1996**
• Nome e indirizzo del datore di lavoro Ospedale San Raffaele del Monte Tabor, Milano
• Tipo di impiego Borsa di studio di ricerca
• Principali mansioni e responsabilità Attività di diagnostica e di ricerca del laboratorio di Citogenetica diretto da Prof.Zuffardi

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

- Date (da – a) **1996**
• Nome e tipo di istituto di istruzione o formazione Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria Sezione di Biologia generale e Genetica Medica, Facoltà di Medicina dell'Università di Pavia (Direttore Prof O. Zuffardi).
• Qualifica conseguita **Specializzazione in Citogenetica Umana**

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione
- Qualifica conseguita

1994

Università di Pavia

Abilitazione all'esercizio della professione di biologo e conseguente **iscrizione all'albo professionale dei biologi**.

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione
- Qualifica conseguita

1993

Università degli studi di Pavia, Facoltà di Scienze

Laurea in Scienze Biologiche

- Date (da – a)
- Nome e tipo di istituto di istruzione
- Qualifica conseguita

1987

Liceo Scientifico G. Aselli di Cremona

Maturità Scientifica

CAPACITÀ E COMPETENZE PERSONALI

MADRELINGUA

ITALIANO

ALTRE LINGUA

INGLESE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

BUONA

BUONA

BUONA

ULTERIORI INFORMAZIONI

PRINCIPALE INTERESSE SCIENTIFICO

Nel 1993 come specializzanda in Citogenetica Umana della Facoltà di Medicina dell' Università di Pavia ho iniziato i miei studi sulle correlazioni cariotipo/genotipo e sui meccanismi molecolari dei riarrangiamenti cromosomici sotto la supervisione della Prof. O. Zuffardi

Nel 1996, prima con una borsa di studio post-doc e inseguito come ricercatrice in carico, ho allestito un laboratorio di citogenetica convenzionale e molecolare presso l'Istituto Scientifico E. Medea, Bosisio Parini (LC), sviluppando sia la parte di ricerca che diagnostica post-natale. Durante questo periodo, in stretta collaborazione con il Dott. R. Giorda e Prof. O. Zuffardi, ho individuato la prima associazione del gene SHANK3 con il fenotipo neurologico della sindrome di Phelan-McDermid (sindrome da delezione 22q13) (Bonaglia et al, AJHG 2001); in seguito ho scoperto una delezione terminale ricorrente di 140 kb in 22q13(primo esempio di delezione terminale ricorrente) suggerendo che l'aploinsufficienza di SHANK3 fosse responsabile per la sindrome da ritardo mentale e comportamento di tipo autistico. (Bonaglia et al, JMG 2006), come successivamente confermato (Durant et al, Nature Genetics 2007). Il mio più recente studio ha portato a definire il meccanismo alla base dei riarrangiamenti che determinano le delezioni cromosomiche distali 22q13 e le loro conseguenze sul fenotipo clinico (Bonaglia et al, PloSGenet 2011). Il laboratorio che coordino è inoltre coinvolto nella definizione dei meccanismi molecolari dei riarrangiamenti cromosomici e correlazioni genotipo/fenotipo, con particolare enfasi sugli aspetti cognitivi, comportamentale e neurologici.

Appartenenza a società scientifiche nazionali e internazionali

1996 – attualmente Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)

2000 – membro della European Cytogeneticists Association (E.C.A.)

Attività Editoriali

Peer Reviewer for: Eur J Hum Genet; Eur J Med Genet, Am J Med Genet; J Med Gen, Trends Neurosci, J Ped Neurol, Hum Genet. , Pren Diagnosis.

**PROGETTI
SCIENTIFICI**

Responsabile scientifico di sottoprogetti della Ricerca del Ministero della Salute

2010-2012 TITLE : Phenotypic variability in Phelan/McDermid Syndrome: identification of new genes by exoma sequencing. Role in the project: Principal Investigator

2009-2010 Title: Molecular characterisation of subjects with 22q13 deletion and other chromosome anomalies through array-CGH analysis. Role in the project: Principal Investigator

2009 Title: Application of whole genome microarray in subjects with Epilepsy and Chromosomal Phenotypes Role in the project: Co-Principal Investigator

2006-2007-2008 Title: Structural variation of the human genome: study of molecular mechanism predisposing to human chromosome rearrangements Role in the project: Principal Investigator

2005-2006 Title: Screening through high-resolution array-CGH in subjects with syndromic phenotype. Grant duration: 2005-2006 Role in the project: Co-Principal Investigator

Responsabile Unità Operativa dei progetti dell'Istituto Superiore di Sanità

2006-2007 Title: Callosal agenesis: a brain malformation with polygenic origin. Identification of candidate genes and loci through a multidisciplinary approach of clinical, cytogenetic and molecular studies of a large set of patient with corpus callosum anomalies. Role in the project: Co-Principal investigator

Responsabile Unità operativa progetto finanziato dalla Fondazione Italiana Telethon

2007-2008 Title: The role of SHANK3/PROSAP2 in the neurological symptoms of the 22q13 deletion syndrome (GGP06208A) Role in the project: Co-Principal Investigator

**PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE**

Scopus Author ID: 6602863546

ORCID ID: orcid.org/0000-0002-7121-771

RESEARCH ID: K-2775-2016

H-index: 27 (from Scopus, Web of Science, data 2017)

CAPITOLO LIBRI

1. Bonaglia MC, Giorda R, Ciccone R, Zuffardi O (2010).

Chromosome 22q13 rearrangements

causing developmental delay and Autistic Spectrum Disorders. In:
Genetics of Mental Retardation:

An Overview Encompassing Learning Disability and Intellectual Disability.
p. 137-150, Karger

Publishers, ISBN: 9783805592802

Honors 2014-2020 Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN) per coprire il ruolo di Professore Associato in Genetica Medica

2014-2020 Abilitazione Scientifica Nazionale (ASN) per coprire il ruolo di Professore Associato in Biologia Applicata

In fede

Maria Clara Bonaglia