

CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM
Dott.ssa Maria Clara Bonaglia

MARIA CLARA BONAGLIA

e-mail: clara.bonaglia@bp.inf.it

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 Marzo 2017)

STUDI SCOLASTICI E UNIVERSITARI

1993 Laurea in Scienze Biologiche, Facoltà di Scienze, Università degli studi di Pavia

1994: Abilitazione all'esercizio della professione di biologo presso l'Università di Pavia e conseguente iscrizione all'albo professionale dei biologi.

1996 Specializzazione in Citogenetica Umana, Dipartimento di Patologia Umana ed Ereditaria Sezione di Biologia generale e Genetica Medica, Facoltà di Medicina dell'Università di Pavia (Direttore Prof. O. Zuffardi).

POSIZIONE ATTUALE:

Responsabile Unità di Ricerca , Biologo, Laboratorio di Citogenetica e Citogenetica Molecolare presso Istituto Scientifico E. Medea, Bosisio Parini (LC)

Incarico professore a contratto 1/10/2010-1/10/2012 Professore a contratto in Genetica Medica, Facoltà Medicina, Università Milano

PRINCIPALE INTERESSE SCIENTIFICO

Nel 1993 come specializzanda in Citogenetica Umana della Facoltà di Medicina 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 1995

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 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, 140 citazioni secondo Google Scholar); 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, 85 citazioni secondo Google Scholar), 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, comportamentali e neurologici.

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE INDICIZZATE sulla SINDROME DI PHELAN-McDERMID

1. **Bonaglia MC**, Giorda R, Beri S et al.(2011). Molecular Mechanisms Generating and Stabilizing Terminal 22q13 Deletions in 44 Subjects with Phelan/McDermid Syndrome. PLOS GENETICS, vol. 7, ISSN: 1553-7404, doi: 10.1371/journal.pgen.1002173
2. **Bonaglia MC**, Giorda R, Beri S, et al (2009). Mosaic 22q13 deletions: evidence for concurrent mosaic segmental isodisomy and gene conversion . EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol. 17, p. 426-433, ISSN: 1018-4813, doi: 10.1038/ejhg.2008.195
3. Beri S, Tonna N, Menozzi G, **Bonaglia MC**, Sala C, Giorda R (2007). DNA methylation regulates tissue-specific expression of Shank3. JOURNAL OF NEUROCHEMISTRY, vol. 101, p. 1380-1391, ISSN: 0022-3042, doi: 10.1111/j.1471-4159.2007.04539.x
4. **Bonaglia MC**, Giorda R, Mani E, Aceti G, Anderlid BM, Baroncini A, Pramparo T, Zuffardi O (2006). Identification of a recurrent breakpoint within the SHANK3 gene in the 22q13.3 deletion syndrome. . JOURNAL OF MEDICAL GENETICS, vol. 43, p. 822-828, ISSN: 0022-2593, doi: 10.1136/jmg.2005.038604
5. **Bonaglia MC**, Giorda R, Borgatti R, Felisari G, Gagliardi C, Selicorni A, Zuffardi O (2001). Disruption of the ProSAP2 gene in a t(12;22)(q24.1;q13.3) is associated with the 22q13.3 deletion syndrome .AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS, vol. 69, p. 261-268, ISSN: 0002-9297, doi: 10.1086/321293

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

GRANT RICEVUTI SULLA SINDROME DI PHELAN-McDERMID

Granting Agency: Italian Telethon Foundation

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

HONOR:

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

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