

CURRICULUM VITAE

INFORMAZIONI PERSONALI

Cognome Nome	Puliti Aldamaria
Telefono	+39-010-56362802
E-mail	apuliti@unige.it
Nazionalità	Italiana

FORMAZIONE E STAGE

Tipologia	Laurea in Scienze Biologiche
Data	1989
Sede	Università degli Studi di Pisa

Tipologia	Stage PhD
Data	1992 - 1995
Sede	Unità INSERM U468 Creteil – Paris, Francia

SPECIALIZZAZIONI

Tipologia	Dottorato di Ricerca in Genetica Umana
Data	1996
Sede	Università di Parigi – Paris XII

Tipologia	Specializzazione in Genetica Medica
Data	2000
Sede	Università degli Studi di Genova

PRIMA LINGUA: ITALIANA

ALTRE LINGUE:	Francese, Inglese
---------------	-------------------

ESPERIENZA LAVORATIVA

Data	1989 - 1992
Nome Istituzione	Laboratorio di Genetica Molecolare – Istituto Giannina Gaslini
Incarico ricoperto	In qualità di ricercatrice a contratto, partecipa al progetto focalizzato ad identificare mutazioni nel gene <i>CFTR</i> in famiglie affette da fibrosi cistica. Inizia uno studio sull'ereditarietà dell'aganglia del colon (malattia di Hirschsprung). Studio che si svilupperà a partire dalla caratterizzazione di una delezione cromosomica identificata in una paziente fino alla localizzazione del gene <i>RET</i> , ed al suo riconoscimento quale gene maggiormente coinvolto nello sviluppo del sistema nervoso enterico e nella malattia di Hirschsprung.

Data	1992 - 1995
Nome Istituzione	Unità INSERM U468 (Creteil) e Unité de Génétique des Mammifères Istituto Pasteur- Parigi
Incarico ricoperto	Come studentessa di PhD è responsabile degli studi finalizzati all'identificazione di nuovi geni associati alla malattia di Hirschsprung mediante lo studio di modelli murini. Identifica il gene <i>SOX10</i> come gene specificamente coinvolto nelle forme Hirschsprung associate a sindrome di Waardenburg.

Data	1995 - 1998
Nome Istituzione	Laboratorio di Genetica Molecolare – Istituto Giannina Gaslini
Incarico ricoperto	In qualità di ricercatrice a contratto e di borsista Telethon, continua le sue ricerche nell'ambito dello studio della malattia di Hirschsprung, in particolare sul ruolo svolto da <i>RET</i> e da altri geni nello sviluppo del sistema nervoso enterico a partire dalle creste neurali.

Data	1998 - 2005
Nome Istituzione	Facoltà di Scienze MFN - Università degli Studi di Pisa
Incarico ricoperto	Assunta in ruolo come ricercatrice universitaria presso la Facoltà di Scienze dell'Università di Pisa, partecipa ad un progetto collaborativo europeo finalizzato allo studio del proto-oncogene <i>RET</i> e del suo coinvolgimento in apoptosi, neuronogenesi e tumorigenesi. Nell'ambito di tale progetto si propone la preparazione e lo studio di topi transgenici con mutazioni specifiche del gene <i>RET</i> (C620R) che nell'uomo causano un fenotipo complesso caratterizzato dall'associazione di malattia di Hirschsprung con neoplasie endocrine multiple ereditarie di tipo 2 (MEN2A).

Data	2005 ad oggi
Nome Istituzione	Scuola di Scienze mediche e farmaceutiche - Università degli Studi di Genova - U.O.C. Genetica Medica - Istituto Giannina Gaslini
Incarico ricoperto	Come ricercatrice dell'Università di Genova in regime di convenzionamento con il Sistema Sanitario Nazionale svolge la sua attività presso l'U.O.C. di Genetica medica dell'Istituto Gaslini.

Attività di ricerca	E' responsabile di programmi di ricerca che mirano all'identificazione di geni e meccanismi molecolari alla base di malattie ereditarie e che prevedono l'integrazione di studi di genetica umana con analisi funzionali in vitro ed in modelli genetici murini.
Principali aree di ricerca	<p><u>Malattie congenite dello sviluppo.</u> Applicazioni di metodiche di indagine genetica su larga scala e di sequenziamento massivo del DNA (analisi dell'esoma) per l'identificazione di geni e mutazioni responsabili della Sindrome di Poland.</p> <p><u>Disturbi motori e dell'equilibrio (atassia).</u> Caratterizzazione dei meccanismi patogenetici in neuropatie associate all'attività del recettore glutamatergico <i>GRM1</i> (atassia SCAR13) mediante studi funzionali nel mutante murino <i>crv4</i>.</p> <p><u>Disabilità intellettive e disordine dello spettro autistico.</u> Identificazione di geni e meccanismi molecolari mediante valutazione di delezioni e duplicazioni identificate con il test diagnostico array-CGH affiancato a metodiche di sequenziamento standard di geni candidati ed analisi di sequenziamento massivo del DNA (analisi di esomi).</p>

COORDINAMENTO GRUPPI DI LAVORO – GRUPPI DI RICERCA. NAZIONALI ED INTERNAZIONALI	Ha partecipato e partecipa a programmi di ricerca nazionali e della comunità europea sia come responsabile di unità che come componente di unità operativa. Attualmente è responsabile di unità operativa di un finanziamento del Ministero della salute, Finalizzata Bando 2016.
--	--

ATTIVITÀ DIAGNOSTICA	Collabora all'analisi ed interpretazione dei dati ottenuti dai test diagnostici di array-CGH per pazienti affetti prevalentemente da disordini congeniti dello sviluppo e pazienti con disabilità intellettiva e/o disordini dello spettro autistico.
-----------------------------	---

ATTIVITÀ DIDATTICA	Docente dell'Università di Genova svolge dal 2005 corsi di genetica medica per la Scuola di scienze mediche e farmaceutiche e per la Scuola di Scienze matematiche, fisiche e naturali. Attualmente è responsabile del corso di Genetica Umana per il Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia; responsabile del Corso di Genetica Medica per il Corso di laurea in Scienze Infermieristiche e laurea in Fisioterapia; è membro del collegio dei docenti del corso di dottorato in Scienze pediatriche, sezione Genetica, e membro del collegio dei docenti della Scuola di specializzazione in Genetica Medica e delle scuole di specializzazione in Pediatria e Neuropsichiatria infantile.
---------------------------	---

**ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI
SCIENTIFICHE PIÙ SIGNIFICATIVE**

- Puliti A, Covone AE, Bicocchi MP, Bolino A, Lerone M, Martucciello G, Jasonni V, Romeo G.
Deleted and non deleted chromosome 10 from a patient with Hirschsprung disease isolated in two cell hybrids through enrichment by immunomagnetic selection. **Cytogenet Cell Genet**, 63:102-106(1993).
- Lyonnet S, Bolino A, Pelet A, Abel L, Nihoul-Fékété C, Briard ML, Mok Siu V, Kaariainen H, Martucciello G, Lerone M, Puliti A, Luo Y, Weissenbach J, Devoto M, Munnich A & Romeo G.
A gene for Hirschsprung disease maps to the proximal long arm of chromosome 10. **Nature Genet**, 4:346-350(1993).
- Pingault V, Bondurand N, Kuhlbrodt K, Goerich D, Prehu MO, Puliti A, Legius E, Matthijs G, Amiel J, Lyonnet S, Ceccherini I, Romeo G, Smith JC, Read A, Wegner M, Goossens M.
SOX10 mutations in patients with Waardenburg-Hirschsprung disease. **Nature Genet**, 18(2): 171-173 (1998).
- Herbarth B, Pingault V, Bondurand N, Kuhlbrodt K, Hermans-Borgmeyer I, Puliti A, Lemort N, Goossens M, Wegner M.
Mutation of the Sry-related *Sox10* gene in *Dominant megacolon*, a mouse model for human Hirschsprung disease. **Proc. Natl. Acad. Sci. USA**, 95: 5161-5165, (1998).
- Conti V, Aghaie A, Cilli M, Martin N, Caridi G, Musante L, Candiano G, Castagna M, Fairen A, Ravazzolo R, Guenet JL, Puliti A.
crv4, a mouse model for human ataxia associated with kyphoscoliosis caused by an mRNA splicing mutation of the metabotropic glutamate receptor 1 (*Grm1*). **Int J Mol Med**. 2006 Oct;18(4):593-600.
- Musante V, Summa M, Neri E, Puliti A, Godowicz TT, Severi P, Battaglia G, Raiteri M, Pittaluga A.
The HIV-1 viral protein Tat increases glutamate and decreases GABA exocytosis from human and mouse neocortical nerve endings. **CEREBRAL CORTEX**. 2010 Aug;20(8):1974-84.
- Puliti A., Rossi P.I.A., Caridi G., Corbelli A., Ikehata M., Armelloni S., Li M., Zennaro C., Conti V., Vaccari C.M., Cassanello M., Calevo M.G., Emionite L., Ravazzolo R., Rastaldi M.P.
Albuminuria and glomerular damage in mice lacking the Metabotropic Glutamate Receptor Type 1 (GRM1). **Am J. Pathol**. 178 (3): 1257-69 (2011).
- Rossi PI, Musante I, Summa M, Pittaluga A, Emionite L, Ikehata M, Rastaldi MP, Ravazzolo R, Puliti A.
Compensatory Molecular and Functional Mechanisms in Nervous System of the *Grm1crv4* Mouse Lacking the mGlu1 Receptor: A Model for Motor Coordination Deficits. **CEREBRAL CORTEX** 2013 Sep;23(9):2179-89.
- Milanese M, Giribaldi F, Melone M, Bonifacino T, Musante I, Carminati E, Rossi PI, Vergani L, Voci A, Conti F, Puliti A, Bonanno G.
Knocking down metabotropic glutamate receptor 1 improves survival and disease progression in the SOD1(G93A) mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. **Neurobiol Dis**. 2014 Apr;64:48-59.
- Vaccari CM, Romanini MV, Musante I, Tassano E, Gimelli S, Divizia MT, Torre M, Morovic CG, Lerone M, Ravazzolo R, Puliti A.
De novo deletion of chromosome 11q12.3 in monozygotic twins affected by Poland Syndrome. **BMC Med Genet**. 2014 May 30;15:63. doi: 10.1186/1471-2350-15-63.
- Tassano E, Mirabelli-Badenier M, Veneselli E, Puliti A, Lerone M, Vaccari CM, Morana G, Porta S, Gimelli G, Cuoco C.
Clinical and molecular characterization of a patient with interstitial 6q21q22.1 deletion. **Mol Cytogenet**. 2015 Apr 28;8:31.

<p>ELENCO DELLE PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE PIÙ SIGNIFICATIVE</p>	<p>Maltecca F, Baseggio E, Consolato F, Mazza D, Podini P, Young SM Jr, Drago I, Bahr BA, <u>Puliti A</u>, Codazzi F, Quattrini A, Casari G. Purkinje neuron Ca²⁺ influx reduction rescues ataxia in SCA28 model. J Clin Invest. 2015 Jan;125(1):263-74.</p> <p>Vaccari CM, Tassano E, Torre M, Gimelli S, Divizia MT, Romanini MV, Bossi S, Musante I, Valle M, Senes F, Catena N, Bedeschi MF, Baban A, Calevo MG, Acquaviva M, Lerone M, Ravazzolo R, <u>Puliti A</u>. Assessment of copy number variations in 120 patients with Poland syndrome. BMC Med Genet. 2016 Nov 25;17(1):89.</p> <p>Musante I, Mattinzoli D, Otescu LA, Bossi S, Ikehata M, Gentili C, Cangemi G, Gatti C, Emionite L, Messa P, Ravazzolo R, Rastaldi MP, Riccardi D, <u>Puliti A</u>. Phenotypic characterization of Grm1^{crv4} mice reveals a functional role for the type 1 metabotropic glutamate receptor in bone mineralization. Bone. 2017 Jan;94:114-123.</p> <p>Bossi S, Musante I, Bonfiglio T, Bonifacino T, Emionite L, Cerminara M, Cervetto C, Marcoli M, Bonanno G, Ravazzolo R, Pittaluga A, <u>Puliti A</u>. Genetic inactivation of mGlu5 receptor improves motor coordination in the Grm1^{crv4} mouse model of SCAR13 ataxia. Neurobiol Dis. 2018 Jan;109(Pt A):44-53.</p>
---	---

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

Data 15-02-2018