

# **CRISTINA BOMBIERI**

## **CURRICULUM VITAE**

### **POSIZIONE ATTUALE**

Professore Associato di Biologia Applicata (SSD BIOS13-A) presso il Dip. di Scienze Neurologiche, Biomediche e del 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.

### **ATIVITA' DI RICERCA**

Attività di ricerca in biologia applicata e genetica molecolare umana, in parte svolta anche in collaborazione con importanti gruppi di ricerca nazionali ed internazionali (Europei e Americani), con specifico interesse a:

- sviluppo di modelli cellulari 3D per lo studio delle basi molecolari di malattie neurodegenetive, muscolari e ossee
- meccanismi di regolazione post-trascrizionale dell'espressione genica e ruolo di ribonucleoproteine nella regolazione della sintesi di RNA tessuto specifici della proteina TAU
- studio delle cause genetiche di fibrosi cistica e di malattie relate al gene CFTR e del coinvolgimento dei geni delle subunità del canale epiteliale del sodio (ENAC) nello sviluppo ed espressione clinica della Fibrosi Cistica
- caratterizzazione funzionale di mutazioni del promotore
- studio della variabilità del gene CFTR nella popolazione generale Europea.
- identificazione dei fattori genetici coinvolti nello sviluppo e progressione di malattie e caratteri complessi (BPCO, bronchietasie, asma e asma occupazionale, rinite, sarcoidosi, T2D, BMI e tratti antropometrici).

Le principali competenze includono analisi di mutazioni e di grossi riarrangiamenti geniche, genotipizzazioni ad alta processività, correlazioni genotipo-fenotipo, sequenziamenti Sanger e NGS, analisi di espressione genica, analisi di linkage e associazione, correlazioni genotipo-fenotipo, analisi di geni candidati; studio di associazione caso-controllo, costruzione di minigeni e trasfezione in modelli cellulari per l'analisi di espressione e regolazione post-trascrizionale.

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, corresponsabile di laboratorio per l'allestimento della biobanca di DNA di una popolazione rappresentativa della regione Veneto arruolata per lo studio INCipe sulle nefropatie croniche.

#### FINANZIAMENTI RECENTI

- Componente dell'area tematica "Dalla genomica alla funzione nelle malattie rare" nel progetto di eccellenza dipartimentale (2023-2027) "Plasticità e degenerazione cellulare: meccanismi, ambiente e terapia, dalle molecole agli individui".
- Dal 2005 a oggi assegnataria di Fondi di Ricerca Universitari (ex60% e FUR)
- Responsabile dell'UR dedicata all'analisi genetica nel progetto "OXYDATIVE STRESS, AGEING, AND RESPIRATORY DISEASES. A multicentre epidemiological and genetic study on the general adult and elderly population in Italy" (progetto # RF - 2009 - 1471235) - Bando 2009 Ricerca finalizzata - Ministero della Salute. Progetto triennale 2012-2015. Coordinatore Nazionale del progetto: prof. De Marco, Università di Verona.
- Responsabile di Unità Locale nel progetto "Study of the pathogenetic and therapeutic role of the Epithelial Na<sup>+</sup> channel (ENaC) in CF and CF-like disease". Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica (grant #FFC 3/12). Progetto biennale 2012-2014. Coordinatore Nazionale del progetto: prof. Marco Lucarelli, Sapienza Università di Roma.
- Coordinatore Nazionale del progetto "Molecular and Functional Study of the Epithelial Na<sup>+</sup> channel (ENaC) in CF and CF-like disease". Fondazione Ricerca Fibrosi Cistica (grant #FFC 1/10). Progetto annuale 2010-2011.

#### 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 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).

## AFFILIAZIONE A SOCIETÀ SCIENTIFICHE

- Associazione Italiana di Biologia e Genetica
- Società Italiana di Genetica Umana

## 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).

## DIDATTICA

- Docente in Corsi di Biologia Generale e Biologia Applicata nei CdLM in Odontoiatria e Protesi Dentaria e Farmacia e in vari CdL delle professioni sanitarie (Fisioterapia, Osteopatia, Infermieristica, Tecniche Audioprotesiche, Ostetricia), dal 2010.
- Docente nel corso integrato di Genetica per il CdL in Medicina e Chirurgia, Università di Verona, dal 2005.
- Docente dell'insegnamento di Human Genetics and Fundamental of Medical Genetics, per il CdL in Medical Bioinformatics, Università di Verona, dal 2016.
- Titolare dell'insegnamento di Diagnosi Molecolare in Malattie Genetiche per il CdL in Bioinformatica e Biotecnologie Mediche, Università di Verona, dal 2010 al 2016.
- Titolare dell'insegnamento di Biologia Generale per il CdL in Bioinformatica, 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.
- Docente del corso di "Genetica di Popolazioni", Scuola di Specialità in Genetica Medica, Università di Verona, dal 2009 al 2011.
- Attività Tutoriale per studenti dei Corsi di Laurea in Medicina, Scienze Biologiche, Tecnico di Laboratorio Biomedico.
- 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 al 2013.
- Attività Tutoriale per studenti dei Corsi di Laurea in Medicina, Scienze Biologiche, Tecnico di Laboratorio Biomedico.
- Relatrice di tesi di laurea nei Corsi di Laurea in Biotecnologie e nei Corsi di Laurea Magistrale in Medical Bioinformatics e Medicina e Chirurgia
- Tutor di tesi di dottorato in Bioscienze.

## ATTIVITÀ ISTITUZIONALI e INCARICHI ACCADEMICI

- Rappresentante dei Professori Associati per il Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento nel Consiglio della Facoltà di Medicina.
- Presidente Commissione Pratiche Studenti – Collegio didattico del CdL in Fisioterapia
- Componente Commissione Pratiche Studenti - Collegio didattico del CdLM in Medicina e Chirurgia
- Componente Didattica CdL in Osteopatia
- Componente Commissione AQ - CdLM in Medical Bioinformatics
- Componente Commissione FUR (attribuzione dei fondi universitari per la ricerca) per il Dipartimento di Neuroscienze, Biomedicina e Movimento
- Componente di commissioni per l'attribuzione di borse di studio o assegni di ricerca
- Componente commissioni di laurea in Medicina, Bioinformatica, Medical Bioinformatics, Fisioterapia e per la discussione di tesi di dottorato
- Componente di commissioni delle prove di ammissione a: CdLM in Medicina e Chirurgia e Odontoiatria e Protesi Dentaria, CdL delle Professioni Sanitarie, Scuola di Dottorato

## ATTIVITÀ DI PROMOZIONE ALLA FORMAZIONE UNIVERSITARIA

Docente nei corsi di preparazione alle prove di accesso a Medicina e chirurgia e alle Professioni Sanitarie

## PUBBLICAZIONI

Autore di numerosi articoli pubblicati su riviste scientifiche internazionali.

Autore del contributo "Diagnosi molecolare delle malattie genetiche" - "Genetica Medica e Umana" per il III Aggiornamento dell'Enciclopedia Medica Italiana (UTET, Torino, Italy: col. 1447- col. 1465, 2007).