

Dott.ssa Annalisa Botta

DATI PERSONALI

Annalisa Botta
Cattedra di Genetica Umana
Università degli studi di Roma "Tor Vergata"
Via di Tor Vergata, 135
00133 Roma
Tel.: 0672596079
Fax: 0620427313
e-mail: botta@genetica.med.uniroma2.it

ISTRUZIONE

1995:Università "Tor Vergata", Roma. Laurea con lode in Scienze Biologiche conseguita presso la cattedra di Genetica Medica diretta dal Prof. Bruno Dallapiccola.

1998:Università degli Studi dell' Aquila.Abilitazione all'esercizio della professione di Biologo.

2002:Università "La Sapienza", Roma. Specializzazione in Genetica Medica .

ATTIVITA' DI RICERCA SVOLTA PRESSO SOGGETTI PUBBLICI E PRIVATI ITALIANI E STRANIERI

1994-1995:Università "Tor Vergata", Roma.Tesi di Laurea sperimentale, relatore Prof. Bruno Dallapiccola.

1995-1996:Università "Tor Vergata", Roma. Tirocinio teorico-pratico ai fini dell'abilitazione alla professione di Biologo svolto presso la cattedra di Genetica Medica diretta dal Prof. Bruno Dalla piccola.

1996-1997:Baylor College of Medicine, Houston, (TX, USA). Stage di perfezionamento presso il laboratorio di Genetica Molecolare guidato dal Prof. Antonio Baldini.

1998:Università "Tor Vergata", Roma. Attività di ricerca mirata alla comprensione della basi molecolari della sindrome di DiGeorge e di Williams.

1999-2001:Università "Tor Vergata", Roma. Responsabile di progetto Telethon biennale riservato a ricercatori italiani con esperienze lavorative all' estero.

2001-2003:Poliniclinico ed Università "Tor Vergata", Roma. Attività libero-professionale come genetista presso il laboratorio di Genetica Medica. Attività di ricerca e didattica presso il laboratorio di Genetica Medica diretto dal Prof. Giuseppe Novelli.

2004:Università "Tor Vergata", Roma. Vincitrice del concorso ad 1 posto di ricercatore universitario in Genetica Medica.

2004 ad oggi:Ricerca presso la Cattedra di Genetica Medica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università Tor Vergata Roma.

PROFILO SCIENTIFICO

Durante la sua carriera, la dott.ssa. Annalisa Botta ha contribuito alla messa a punto di protocolli molecolari, progettato studi sperimentali e ottenuto risultati innovativi nell'ambito delle malattie ereditarie. Le linee di ricerca di cui si è occupata hanno riguardato principalmente la caratterizzazione molecolare e funzionale di geni-malattia (fibrosi cistica, malattia di Thomsen, rene policistico, sindrome di Williams, sindrome di DiGeorge, atrofia muscolare spinale e distrofia miotonica). Durante il tirocinio di laurea e negli anni immediatamente successivi, la Dr. Botta ha studiato la genetica delle malattie mendeliane, in particolare la fibrosi cistica, la malattia Thomsen, le sindromi di Williams e di DiGeorge. Ha proseguito le sue ricerche su quest'ultimo aspetto come Ricercatore presso il Baylor College of Medicine di Houston, Texas. Qui ha collaborato con il Prof.

Allan Bradley per sviluppare il primo modello murino di sindrome di DiGeorge con la tecnologia del Cre-loxP. I risultati di questi studi sono documentati da diversi lavori pubblicati su riviste internazionali di elevata qualità scientifica. Dopo il suo rientro in Italia, ha conseguito la specializzazione in Genetica Medica e ha iniziato una esperienza come consulente genetista presso il consultorio genetico del Policlinico Tor Vergata, dei principali centri italiani per la diagnosi molecolare delle malattie genetiche rare. Nel 2004, la dott. Botta è diventata Ricercatrice presso la cattedra di Genetica Medica dell'Università Tor Vergata di Roma, sotto la direzione del Prof. Giuseppe Novelli. Questa unità si occupa di numerose tematiche che vanno dalla delucidazione dei meccanismi di base delle malattie genetiche, a progetti traslazionali che coinvolgono strategie di terapia genica e nuovi metodi diagnostico-molecolari. In questo laboratorio ha iniziato due linee di ricerca nel campo delle malattie neuromuscolari: l'atrofia muscolare spinale (SMA) e le distrofie miotoniche (DM). Come consulente genetista nel Policlinico Tor Vergata, ha avuto l'opportunità di costruire una banca di campioni biologici (DNA, cellule e tessuti) provenienti da un'ampia casistica di famiglie con SMA e DM. Questa attività clinica ha portato allo sviluppo di protocolli e linee guida nazionali per la diagnosi molecolare dell'atrofia muscolare spinale e della distrofia miotonica (www.sigu.net; Botta et al, *Acta Myologica*, 2006.). L'attività di ricerca della dott.ssa Botta è documentata da circa 40 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali, molte delle quali inerenti i meccanismi patogenetici delle SMA e delle DM. I suoi lavori più recenti forniscono importanti informazioni riguardanti gli effetti delle ripetizioni CTG e CCTG sul fenotipo clinico e molecolare dei pazienti con DM. Questi risultati sono la base per sviluppare approcci di terapia genica mirati a correggere i principali eventi molecolari alla base delle malattie neuromuscolari. La dr.ssa Botta ha oltre 35 pubblicazioni scientifiche originali. Ha svolto attività di revisione per le seguenti riviste internazionali: *Neuromuscular disorders*, *Acta Myologica*, *Human Genetics*, *Journal of Medical Genetics*, *Neurological Sciences*, *European Journal of Human Genetics*, *Journal of Neurology*, *European Journal of Histochemistry*, *European Journal of Neurology*. Il *h-index* è attualmente 11. Inoltre, ha esperienza nella gestione di progetti nazionali ed internazionali finanziati da diversi Enti (MIUR, Telethon, AFM, Ministero della Salute). Dal 2004, è anche docente per la disciplina di Genetica Medica nei corsi di laurea afferenti alla Facoltà di Medicina e Chirurgia presso l'Università Tor Vergata.