

Dott.ssa Rita Gardella

Luogo e data di nascita	Viguzzolo (AL), 25-10-1960
Posizione attuale	Ricercatore SSD BIO13/Biologia Applicata, Sezione di Biologia e Genetica, Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale, Università degli Studi di Brescia
Contatti	Tel: 030/3717267 E-mail: rita.gardella@unibs.it

FORMAZIONE PROFESSIONALE

- 27-3-1985: si è laureata in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Pavia, discutendo la tesi "Studio dei polimorfismi del DNA mitocondriale con gli enzimi di restrizione HincII, HpaI e MspI nella popolazione Tharu del Terai (Nepal)", relatori Prof.sse Silvana Santachiara Benerecetti e Agnese Brega, votazione 110/110 e Lode.
- 1986-1998: è stata assegnataria di una borsa di studio del Consorzio Ente Universitario della Lombardia Orientale (EULO) per lo svolgimento di attività di ricerca presso la Sezione di Genetica e Biologia dell'Unità Predipartimentale di Scienze Biomediche di Base dell'Università degli Studi di Brescia.
- 18/6/1993: ha conseguito il Dottorato di ricerca, discutendo la tesi "Analisi molecolare del gene umano della fibronectina: caratterizzazione di polimorfismi di restrizione e loro utilizzazione nello studio di connettivopatie ereditarie" presso l'Università di Brescia.
- Da luglio 1995: è Ricercatore in Biologia Applicata presso il Dipartimento di Medicina Molecolare e Traslazionale, Università degli Studi di Brescia.

ATTIVITA' SCIENTIFICA

L'attività di ricerca della Dott.ssa Rita Gardella, inizialmente, è stata prevalentemente rivolta alla caratterizzazione dei geni e delle mutazioni responsabili di malattie mendeliane (in particolare genodermatosi e connettivopatie). Successivamente, l'attività di ricerca si è focalizzata sulla genetica della schizofrenia, una patologia neuropsichiatrica complessa, cui concorrono sia una componente genetica che ambientale.

Più in dettaglio, l'attività di ricerca si è articolata nelle seguenti linee principali:

- Studio della struttura, variabilità ed espressione del gene per la fibronectina (FN1) e del suo possibile coinvolgimento in patologie del tessuto connettivo e in patologie tumorali.
- Caratterizzazione delle basi molecolari dell'epidermolisi bollosa distrofica (EBD), mediante studi di *linkage* che hanno contribuito all'identificazione del gene malattia (il gene COL7A1, codificante per il collagene di tipo VII) e mediante successiva identificazione di numerose mutazioni-malattia, che hanno permesso di delineare la correlazione genotipo-fenotipo in pazienti affetti da forme diverse di EBD.

- Caratterizzazione delle basi molecolari della “sindrome delle arterie tortuose”, mediante studi di *linkage* che hanno portato all’identificazione del gene-malattia (il gene SLC2A10, codificante per il trasportatore GLUT10 del glucosio), cui è seguita la tipizzazione di mutazioni patogene in diversi pazienti.
- Ricerca dei fattori genetici coinvolti nell’eziopatogenesi della schizofrenia (SC), mediante studi di associazione di tipo caso-controllo, analisi con DNA *microarray* e approcci di *next generation sequencing*. Dagli iniziali studi di associazione sono emerse indicazioni del possibile coinvolgimento di alcuni geni (es. GRIA3, codificante per la subunità 3 dei recettori AMPA per il glutammato) nella predisposizione alla malattia. In seguito, l’analisi delle *copy number variations* (CNVs) con DNA *microarray* ha evidenziato in alcuni pazienti la presenza di alcune rare CNVs, soprattutto estese delezioni, molte delle quali si sono rivelate ricorrenti nella SC e che si sono confermate rappresentare un fattore di rischio ad elevato impatto. Infine, sottoponendo ad *exome sequencing* il DNA di un gruppo di pazienti caratterizzati da elevati livelli di omozigotità, sono state identificate alcune varianti a singolo nucleotide (SNVs) potenzialmente patogene, in particolare mutazioni *missense*, che cadono prevalentemente in geni coinvolti nella trasmissione GABA/glutammatergica.

ATTIVITA' DIDATTICA

La Dott.ssa Rita Gardella è stata affidataria, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell’Università degli Studi di Brescia, dei seguenti insegnamenti:

- A.A. 1998/99: I sistemi per l'analisi di mutazione (C.I. di Genetica), corso opzionale per C.L. in Medicina e Chirurgia;
- A.A. 1999/2000 - 2000/01: Genetica generale e Genetica umana D.U. per Infermiere;
- A.A. 2001/02: Biologia e Genetica C.L. per Infermiere;
- A.A. 2002/03: Genetica Generale (esercitazioni) C.L. in Biotecnologie, Biologia e Genetica C.L. per Infermiere, Biologia generale e cellulare C.L. per Tecnico della Prevenzione nell'ambiente e nei luoghi di lavoro;
- A.A. 2005/06: Biologia applicata C.L. in Ostetricia, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale;
- A.A. 2006/07: Biologia applicata C.L. in Ostetricia, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale, Genetica batterica C.L. in Biotecnologie;
- A.A. 2007/08: Biologia applicata C.L. in Ostetricia, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale, Genetica batterica C.L. in Biotecnologie;
- A.A. 2008/09: Biologia applicata C.L. in Ostetricia, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale, Genetica batterica C.L. in Biotecnologie;
- A.A. 2009/10: Biologia generale C.L. in Tecniche di laboratorio biomedico, Biologia applicata C.L. in Ostetricia, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale, Genetica batterica C.L. in Biotecnologie;
- A.A. 2010/11: Biologia generale C.L. in Tecniche di laboratorio biomedico, Biologia e genetica C.L. in Fisioterapia, Biologia applicata C.L. in Ostetricia; Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale;
- A.A. 2011/12: Genetica generale ed elementi di Genetica umana C.L. in Biotecnologie, Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia generale e cellulare C.L. in Tecniche di laboratorio biomedico, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale;

- A.A. 2012/2013: Genetica generale ed elementi di Genetica umana C.L. in Biotecnologie, Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia generale e cellulare e Genetica generale e molecolare C.L. in Tecniche di laboratorio biomedico, Biologia e Genetica C.L. in Educazione professionale;
- A.A. 2013/2014: Genetica generale ed elementi di Genetica umana C.L. in Biotecnologie, Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia C.L. in Educazione professionale;
- A.A. 2015/2016: Genetica generale ed elementi di Genetica umana C.L. in Biotecnologie, Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia C.L. in Educazione professionale;
- A.A. 2016/2017: Genetica generale ed elementi di Genetica umana C.L. in Biotecnologie, Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia C.L. in Educazione professionale.
- A.A. 2017/2018: Genetica generale ed elementi di Genetica umana C.L. in Biotecnologie, Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia C.L. in Educazione professionale.
- A.A. 2018/2019 Biologia C.L. in Ostetricia, Biologia C.L. in Educazione professionale.

Negli A.A. dal 1998/99 al 2011/12 è stata docente della Scuola di Specializzazione in “Genetica Medica” dell’Università degli Studi di Brescia.

Negli A.A. dal 2000/01 al 2015/16 è stata membro del collegio dei Docenti del Dottorato di Ricerca in “Genetica molecolare applicata alle scienze mediche”, con sede amministrativa presso l’Università degli Studi di Brescia.

Dal 1999 è stata correlatrice di tesi del D.U. per Tecnico Sanitario di Laboratorio Biomedico, del C.L. per Tecnico di laboratorio, dei C.L. in Medicina e Chirurgia, Scienze Biologiche e Biotecnologie e, dal 2006, di tesi della Scuola di Specializzazione in “Genetica Medica”.

PUBBLICAZIONI

- 1) Brega A., **Gardella R.**, Semino O., Morpurgo G., Astaldi Ricotti G.B., Wallace D.C., Santachiara Benerecetti A.S. (1986) “Genetic studies on the Tharu population of Nepal: restriction endonuclease polymorphisms of mitochondrial DNA” American Journal Of Human Genetics, 39, 502-512, ISSN 0002-9297.
- 2) Colombi M., **Gardella R.**, Barlati S., Vaheri A. (1987) "A frequent HaeIII RFLP of the human fibronectin gene" Nucleic Acids Research, 16, 6761, ISSN 0305-1048.
- 3) **Gardella R.**, Colombi M., Barlati S. (1988) "A common MspI RFLP of the human fibronectin gene (FN1)" Nucleic Acids Research, 16, 1651, ISSN 0305-1048.
- 4) Colombi M., **Gardella R.**, Barlati S. (1988) "A frequent Hind RFLP of the human fibronectin gene (FN1)" Nucleic Acids Research, 16:9074, ISSN 0305-1048.
- 5) **Gardella R.**, Colombi M., Barlati S. (1988) "A TaqI RFLP for the human fibronectin (FN1) gene" Nucleic Acids Research 19, 16:11388, ISSN 0305-1048.
- 6) **Gardella R.**, Colombi M., Barlati S. (1989) "A new TaqI RFLP of the human fibronectin (FN1) gene" Nucleic Acids Research, 17, 10520, ISSN 0305-1048.
- 7) Colombi M., **Gardella R.**, Barlati S., Cappa S.F., Marini D., Gasparotti R. (1991) "Cerebellar ataxia in a family with recurrent epidermolysis bullosa dystrophica" Archives Of Dermatology, 127, 1737, ISSN 0003-987X.
- 8) Barlati S., Moro L., **Gardella R.**, Colombi M. (1991) "Phenotypic correction of the defective fibronectin extracellular matrix of Ehlers-Danlos syndrome fibroblasts" Cell Biology International Reports, 15, 1183-1194, ISSN 0309-1651.

- 9) Colombi M., **Gardella R.**, Zoppi N., Moro L., Marini D., Spurr N.K., Barlati S. (1992) "Exclusion of stromelysin-1, stromelysin-2, interstitial collagenase and fibronectin genes as the mutant loci in a family with recessive epidermolysis bullosa dystrophica and a form of cerebellar ataxia" Human Genetics, 89, 503-507, ISSN 0340-6717.
- 10) **Gardella R.**, Colombi M., Barlati S. (1993) "Human fibronectin gene (FN1) RFLPs: mapping and linkage disequilibrium analysis" Human Genetics, 92, 639-641, ISSN 0340-6717.
- 11) **Gardella R.**, Barlati S., Ferraboli S., Colombi, M. (1993) "The type III-9 repeat of human fibronectin is encoded by a single exon which is not alternatively spliced" Cell Biology International, 179, 989-992, ISSN 1065-6995.
- 12) Tavian D., De Petro G, Colombi M., Portolani N., Giulini S.M, **Gardella R.**, Barlati S. (1994) "RT-PCR detection of fibronectin EDA+ and EDB+ mRNA isoforms: molecular markers for hepatocellular carcinoma" International Journal Of Cancer, 56, 820-825, ISSN 0020-7136.
- 13) Calzavara-Pinton PG., Colombi M., Carlino A., Zane C., **Gardella R.**, Clemente M., Facchetti F., Moro L., Zoppi N., Caimi L., et al. (1995) "Angiokeratoma corporis diffusum and arteriovenous fistulas with dominant transmission in the absence of metabolic disorders" Archives Of Dermatology, 131, 57-62, ISSN 0003-987X .
- 14) **Gardella R.**, Belletti L., Zoppi N., Marini D., Barlati S., Colombi M. "Identification of two splicing mutations in the collagen type VII gene (COL7A1) of a patient affected by the localisata variant of recessive dystrophic epidermolysis bullosa" (1996) American Journal Of Human Genetics, 59, 292-300, ISSN 0002-9297.
- 15) Zoppi N., Ghinelli A., **Gardella R.**, Barlati S., Colombi M. (1998) "Effect of dexamethasone on the assembly of the matrix of fibronectin and on its receptors organization in Ehlers-Danlos syndrome skin fibroblasts" Cell Biology International, 22, 499-508, ISSN 1065-6995.
- 16) **Gardella R.**, Zoppi N., Ferraboli S., Marini D., Tadini G., Barlati S., Colombi M. (1999) "Three homozygous PTC mutations in the collagen type VII gene of patients affected by recessive dystrophic epidermolysis bullosa: analysis of transcript levels in dermal fibroblasts" Human Mutation, 13, 439-452, ISSN 1059-7794.
- 17) **Gardella R.**, Zoppi N., Barlati S., Tadini G., Colombi M. (2000) "A -96C→T mutation in the promoter of collagen type VII gene (COL7A1) abolishing transcription in a patient affected by recessive dystrophic epidermolys bullosa" Human Mutation, 16, 275 ISSN 1059-7794, [Mutation in Brief #364 (2000) Online, pp. 1-6].
- 18) **Gardella R.**, Nuytinck L., Barlati S., Van Acker P., Tadini G., De Paepe A., Colombi M. (2001) "Characterization of mutations leading to recessive dystrophic epidermolysis bullosa and Marfan syndrome in a single patient" Clinical And Experimental Dermatology, 26, 710-713, ISSN 0307-6938.
- 19) **Gardella R.**, Zoppi N., Zambruno G., Barlati S., Colombi M. (2002) "Different phenotypes in recessive dystrophica epidermolysis bullosa patients sharing the same mutation in compound heterozygosity with two novel mutations in the type VII collagen gene" British Journal Of Dermatology, 147, 450-457, ISSN 0007-0963.
- 20) **Gardella R.**, Castiglia D., Posteraro P., Bernardini S., Zoppi N., Paradisi M., Tadini G., Barlati S., McGrath J.A., Zambruno G. and Colombi M. (2002) "Genotype-phenotype correlation in Italian patients with dystrophic epidermolysis bullosa" Journal Of Investigative Dermatology, 119, 1456-1462, ISSN 0022-202X.
- 21) Colombi M., Zoppi N., De Petro G., Marchina E., **Gardella R.**, Tavian D., Ferraboli S., Barlati S.(2003) "Matrix assembly induction and cell migration and invasion inhibition by a 13-amino acid fibronectin peptide". Journal Of Biologicall Chemistry, 278, 14346-1455I, ISSN 0021-9258.

- 22) Coucke P.J., Wessels M.W., Van Acker P., **Gardella R.**, Barlati S., Willems P.J., Colombi M., De Paepe A. (2003) "Homozygosity mapping of a gene for arterial tortuosity syndrome to chromosome 20q13" Journal Of Medical Genetics, 40, 747-751, ISSN 0022-2593.
- 23) Zoppi N., **Gardella R.**, De Paepe A., Barlati S., Colombi M. (2004) "Human fibroblasts with mutations in COL5A1 and COL3A1 genes do not organize collagens and fibronectin in the extracellular matrix, down-regulate alpha2beta1 integrin, and recruit alphavbeta3 instead of alpha5beta1 integrin". Journal Of Biological Chemistry, 279, 18157-18168, ISSN 1083-351X.
- 24) **Gardella R.**, Zoppi N., Assanelli D., Muiesan M.L., Barlati S., Colombi M. (2004) "Exclusion of candidate genes in a family with arterial tortuosity syndrome" American Journal Of Medical Genetics A, 126A, 221-228, ISSN 1552-4825.
- 25) Coucke P.J., Willaert A., Wessels M.W., Callewaert B., Zoppi N., De Backer J., Fox J.E., Mancini G.M., Kambouris M., **Gardella R.**, Facchetti F., Willems P.J., Forsyth R., Dietz H.C., Barlati S., Colombi M., Loeys B., De Paepe A. (2006) "Mutations in the facilitative glucose transporter GLUT10 alter angiogenesis and cause arterial tortuosity syndrome" Nature Genetics, 38, 452-457, ISSN 1061-4036..
- 26) Magri C., **Gardella R.**, Barlati S.D., Podavini D., Iatropoulos P., Bonomi S., Valsecchi P., Sacchetti E., Barlati S. (2006) "Glutamate AMPA receptor subunit 1 gene (GRIA1) and DSM-IV-TR schizophrenia: A pilot case-control association study in an Italian sample" American Journal Of Medical Genetics B, Neuropsychiatr Genetics, 141B, 287-293, ISSN 1552-4841.
- 27) Drera B., Castiglia D., Zoppi N., **Gardella R.**, Tadini G., Floriddia G., De Luca N., Pedicelli C., Barlati S., Zambruno G., Colombi M. (2006) "Dystrophic epidermolysis bullosa pruriginosa in Italy: clinical and molecular characterization" Clinical Genetics, 70, 339-347, ISSN 0009-9163.
- 28) Drera B., Guala A. Zoppi N., **Gardella R.**, Franceschini P., Barlati S., Colombi M. (2007) "Two novel SLC2A10/GLUT10 mutations in a patient with arterial tortuosity syndrome" American Journal Of Medical Genetics A, 143, 216-218, ISSN 1552-4825.
- 29) Magri C., **Gardella R.**, Barlati S.D., Valsecchi P., Sacchetti E., Barlati S. (2007) "Mitochondrial DNA haplogroups and age at onset of schizophrenia" American Journal Of Medical Genetics B, Neuropsychiatr Genetics, 144B, 496-501, ISSN 1552-4841.
- 30) Magri C., **Gardella R.**, Valsecchi P., Barlati S.D., Guizzetti L., Imperadori L., Bonvicini C., Tura G.B., Gennarelli M., Sacchetti E., Barlati S. (2008) "Study on GRIA2, GRIA3 and GRIA4 genes highlights a positive association between schizophrenia and GRIA3 in female patients" American Journal Of Medical Genetics B, Neuropsychiatr Genetics, 147B, 745-753, ISSN 1552-4841.
- 31) Iatropoulos P., **Gardella R.**, Valsecchi P., Magri C., Ratti C., Podavini D., Rossi G., Gennarelli M., Sacchetti E., Barlati S. (2009) "Association study and mutational screening of SYNGR1 as a candidate susceptibility gene for schizophrenia" Psychiatric Genetics, 19, 237-243, ISSN 0955-8829.
- 32) Bonvicini C., Gennarelli M., Scassellati C., Bignotti S., **Gardella R.**, Barlati S., Valsecchi P., Sacchetti E. (2010) Polymorphic CA repeat in IGF-I gene: lack of association with schizophrenia. Psychiatric Genetics, 20, 44-45, ISSN 0955-8829.
- 33) Magri C., Sacchetti E., Traversa M., Valsecchi P., **Gardella R.**, Bonvicini C., Minelli A., Gennarelli M., Barlati S. (2010) "New copy number variations in schizophrenia" Plos One 5(10):e13422, ISSN 1932-6203.
- 34) **Gardella R.**, Sacchetti E., Legati A., Magri C., Traversa M., Gennarelli M., (2016). "Compound heterozygosity for a hemizygous rare missense variant (rs141999351) and a large CNV deletion affecting the FSTL5 gene in a patient with schizophrenia" Psychiatry Research, 258, 598-599, ISSN 0165-1781.

- 35) Giacomuzzi E., Gennarelli M., Minelli A., **Gardella R.**, Valsecchi P., Traversa M., Bonvicini C., Vita A., Sacchetti E., Magri C. (2017) "Exome sequencing in schizophrenic patients with high levels of homozygosity identifies novel and extremely rare mutations in the GABA/glutamatergic pathways" Plos One, 12(8):e0182778, ISSN 1932-6203.
- 36) Grugni V., Raveane A., Mattioli F., Battaglia V., Sala C., Toniolo D., Ferretti L., **Gardella R.**, Achilli A., Olivieri A., Torroni A., Passarino G., Semino O. (2018) "Reconstructing the genetic history of Italians: new insights from a male (Y-chromosome) perspective" Annals Of Human Biology, 45, 44-56, ISSN 0301-4460.