

CURRICULUM VITAE

NOME E COGNOME

PATRIZIA MALASPINA

POSIZIONE

Professore Associato nel Dipartimento di Biologia,
Università degli Studi di Roma "Tor Vergata", SSD I05 (ex
BIO/18)

STUDI

1976 consegue il diploma di maturità scientifica con votazione 60/60;
1980 consegue la laurea in Scienze Biologiche presso l'Università degli Studi di Roma "La Sapienza" con votazione 110/110 e lode;
1984 consegue, mediante concorso pubblico, l'abilitazione all'insegnamento di Igiene, Anatomia, Fisiologia e Patologia nella scuola media superiore;
1985 consegue, mediante concorso pubblico, l'abilitazione all'insegnamento di Scienze Naturali, Chimica e Geografia nella scuola media superiore;
1988 consegue il livello B del Cambridge First Certificate in English;
1990 consegue il titolo di Dottore di Ricerca in Genetica Medica;
1992 consegue il diploma della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica con votazione 70/70 e lode.

POST DOC TRAINING

1987 Borsa di studio presso Galton Lab. (University College, London, U.K.).
1991-92 Borsa di studio della EEC nell'ambito di "Human Genome Analysis Program" presso MRC Human Biochemical Genetic Unit (University College, London, U.K.)
2001 CNR Short Term mobility fellowship presso OHSU (Portland, OR, USA).

OCCUPAZIONI

1994 Ricercatore presso l'Università Tor Vergata, Roma
2002 Professore Associato II fascia presso l'Università Tor Vergata, Roma, SSD I05 (ex BIO/18)

PUBBLICAZIONI E ATTIVITA' DI VALUTAZIONE (Peer-reviewer)

1985-oggi E' autore o co-autore di 65 pubblicazioni; di queste:
52 "peer reviewed" e 40 con "Impact factor" maggiore di 2;
2 voci bibliografiche su enciclopedie internazionali;
2 voci bibliografiche su enciclopedie italiane.
E' autore o co-autore di 89 comunicazioni a congressi nazionali ed internazionali.

LINEE DI RICERCA

L'attività di ricerca è sempre stata indirizzata verso lo studio della variabilità genetica umana normale e patologica. La variabilità è stata inizialmente analizzata con marcatori genetici classici e poi con i polimorfismi del DNA per affrontare le seguenti tematiche: 1) studi popolazionistici ed evolutivi attraverso l'analisi di marcatori del cromosoma Y; 2) analisi di linkage in famiglie segreganti per la malattia di Huntington e per l'Atassia cerebellare di tipo I.

Le linee di ricerca hanno portato 1) all'approfondimento dei rapporti tra radiazione molecolare e distribuzione geografica del cromosoma Y; 2) alla mappatura genetica dei geni responsabili delle due malattie ed è proseguita con la caratterizzazione delle mutazioni geniche nelle famiglie affette. Da un'analisi di mappatura fisica della regione 6p22 è stato clonato il gene della succinico semialdeide deidrogenasi (SSADH), uno degli enzimi responsabili della degradazione del neurotrasmettitore inibitore GABA. Dopo la caratterizzazione strutturale e funzionale del gene SSADH, l'indagine è proseguita con l'analisi della correlazione genotipo/fenotipo per varianti

associate o meno a deficit enzimatico. Dati recenti di letteratura attribuiscono all'SSADH un ruolo chiave anche nella detossificazione di prodotti della perossidazione lipidica nel sistema nervoso centrale (SNC). Attualmente la ricerca procede con 1) caratterizzazione funzionale di varianti molecolari comuni identificate nella regione promotore del gene SSADH, 2) identificazione di varianti molecolari comuni negli altri geni responsabili del metabolismo del GABA quali fattori di rischio per malattie dismetaboliche con coinvolgimento del sistema GABAergico, presumibilmente dovuti ad accumulo nel SNC di composti ossidanti oppure neuroattivi (GABA, GHB).