

CURRICULUM VITAE

Prof. Marina Colombi

Marina Colombi ha conseguito la maturità al Liceo Scientifico T. Taramelli di Pavia nel 1973; si è laureata con lode in Scienze Biologiche nell'anno accademico 1978/1979 presso l'Università degli Studi di Pavia. Dal Febbraio al Settembre 1980 è stata borsista presso l'Institut Curie di Orsay, Paris Sud, France; dal gennaio 1984 all'agosto 1986 è stata borsista presso il Dipartimento di Virologia dell'Università di Helsinki, Finlandia. Dal 6 Ottobre 1986 al 31 Ottobre 1992 è stata Ricercatrice presso l'Università degli Studi di Brescia; dal 1 Novembre 1992 al 31 Ottobre 2001 ha operato in qualità di Professore Associato di Biologia Cellulare presso l'Università di Brescia. Dal Novembre 2003 è Professore Ordinario di Biologia Cellulare (Settore scientifico disciplinare Biologia Applicata alle Scienze Mediche -BIO13) presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Brescia.

È coordinatrice della Scuola di Specializzazione in Genetica Medica sede Brescia; membro del Comitato Scientifico del "Centro di studio e ricerca sulle malattie ereditarie" dell'Università degli Studi di Brescia, del Collegio docenti del Dottorato di ricerca in "Genetica Molecolare Applicata alle Scienze Mediche"; responsabile di Unità Operativa del Consorzio Interuniversitario Biotecnologie (CIB); membro del centro "Connettivopatie Ereditarie e Sindromi di Ehlers-Danlos" (CESED), Spedali Civili di Brescia; membro del Collegio Tecnico dell'Istituto Zooprofilattico Sperimentale della Lombardia e dell'Emilia Romagna, sede di Brescia; fa parte del Collegio "Experts de l'I.N.S.E.R.M." (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale - France) per la valutazione di gruppi e progetti di ricerca e dell'Albo Revisori di progetti COFIN per il M.I.U.R.; è revisore di progetti Généthon, Francia.

I suoi progetti di ricerca sono stati finanziati dal MURST, dal CNR, dalla DEBRA-Europe (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association), da Telethon e dalla Fondazione Cariplo.

Il suo lavoro di ricerca è incentrato sulla caratterizzazione molecolare e cellulare di pazienti affetti da patologie ereditarie del tessuto connettivo con prevalente coinvolgimento cutaneo e vascolare: epidermolisi bollosa distrofica, sindromi di Ehlers-Danlos, sindrome delle arterie tortuose, sindromi di Loeys-Dietz, pseudoxantoma elastico. In particolare ha partecipato alla caratterizzazione del gene responsabile della sindrome delle arterie tortuose (SLC2A10).

Studia la modulazione dell'espressione di proteine della matrice extracellulare, di recettori integrinici e di vie di trasduzione di segnale in cellule derivate da pazienti affetti dalle diverse connettivopatie ereditarie. Studia del ruolo della fibronectina, delle diverse isoforme generate per splicing alternativo e di suoi domini funzionali specifici in cellule normali e trasformate o tumorali. Ha caratterizzato un peptide della fibronectina umana che è in grado di indurre l'organizzazione della matrice extracellulare in cellule embrionali di pollo trasformate col virus del sarcoma di Rous e in linee tumorali umane e che inibisce l'invasione di cellule tumorali *in vitro* e la metastatizzazione *in vivo*.

Pubblicazioni recenti

Castori M., Valiante M., Ritelli M., Preziosi N., Colombi M., Paradisi M., Grammatico P. Palmoplantar Keratoderma, Pseudoainhum and universal atrichia: a novel patient and review of the palmoplantar keratoderma-congenital alopecia association. (2010), Am J Med Genet 152A:2043-2047

Drera B., Ritelli M., Zoppi N., Wischmeijer A., Fattori R., Calzavara-Pinton P., Barlati S., Colombi M. Loeys-Dietz syndrome type I and type II: clinical findings and novel mutations in two Italian patients. (2009), *Orphanet Journal of Rare Diseases* 4:24.9

Ritelli M., Drera B., Vicchio M., Giovanni P., Biban P., Pilati M., Prioli M. A., Barlati S., Colombi M. Arterial tortuosity syndrome in two Italian paediatric patients. (2009), *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 4:20.4

Drera B. Ritelli M., Tadini G, Zoppi N., Venturini M, Calzavara Pinton PG, Barlati S., Colombi M. The novel p.G150R missense mutation in the cartilage matrix protein subdomain of type VII collagen in compound heterozygosity with the c.682+1G>A COL7A1 splicing mutation leads to mild dystrophic epidermolysis bullosa. (2009), *J. Dermatol. Sci.*, 53:222-225.

Drera D. Floriddia G., Forzano F., Barlati S., Zambruno G., Colombi M., Castiglia D. Branch point and donor-splice mutations in COL7A1 mutations in mild recessive dystrophic epidermolysis. (2009) *Br. J. Dermatol.*, 161:464-467

Zoppi N., Barlati S., Colombi M. FAK-independent $\alpha\beta 3$ integrin-paxillin-EGFR complexes rescue from anoikis matrix-defective fibroblasts. (2008), *Biochim Biophys Acta, Mol. Cell Res.* 1783:1177-1188

Drera B., Tadini G., Balbo F., Marchese L., Barlati S., Colombi M. De novo occurrence of the 730insG recurrent mutation in an Italian family with the ichthyotic variant of Vohwinkel syndrome, loricrin keratoderma. (2008), *Clin. Genet.* 73:85-88

Drera B., Tadini G., Barlati S., Colombi M. Identification of a novel TGFBR1 mutation in a Loeys-Dietz syndrome type II patient with vascular Ehlers-Danlos syndrome phenotype. (2008), *Clin. Genet.* 73:290-293

Drera B., Brezzi A., Zoppi N., Venturini M., Barlati S., Calzavara Pinton PG, Colombi M. Compound heterozygosity for a novel and a recurrent ABCC6 gene mutation in an Italian family with pseudoxantoma elasticum. (2008), *J. Dermatol. Sci.* 49:252-255

Viglio S., Zoppi N., Sangalli A., Gallanti A., Barlati S., Mottes M., Colombi M., Valli M. Rescue of migratory defects of Ehlers-Danlos fibroblasts in vitro by type V collagen but not insulin-like binding protein-1. (2008), *J. Invest. Dermatol.* 128:1915-1919.

Drera B., Guala A., Zoppi N., Gardella R.; Franceschini P., Barlati S., Colombi M. Two novel SLC2A10/GLUT10 mutations in a patient with arterial tortuosity syndrome. (2007), *Am. J. Med. Genet.*, 143:216-218

Zoppi N., Ritelli M., Salvi A., Colombi M., Barlati S. The FN13 peptide inhibits human tumor cells invasion through the modulation of $\alpha\beta 3$ integrins organization and the inactivation of ILK pathway. (2007), *Biochim Biophys Acta, Mol. Cell Res*, 1773:747-763

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. Mutations in the facilitative glucose transporter GLUT10 alter angiogenesis and cause arterial tortuosity syndrome. (2006), *Nat. Genet.* 38:452-457