

Attività di ricerca

Svolge la sua attività di ricerca nel campo della genetica umana con particolare riferimento alla caratterizzazione molecolare e funzionale di difetti responsabili di rare patologie ereditarie. In particolare, è stata coinvolta nella definizione dell'alterazione primaria in un'ampia casistica di pazienti affetti da patologie correlate a difetti nel meccanismo di riparazione del DNA "nucleotide excision repair", ovvero lo xeroderma pigmentosum (XP), la tricotiodistrofia (TTD) e la sindrome di Cockayne (CS). Ha identificato le mutazioni nel gene *ERCC2/XPD* associate a fenotipi patologici diversi (TTD, XP, fenotipo complesso XP/CS) ed ha contribuito a chiarire il ruolo funzionale della subunità XPD del complesso di riparazione/trascrizione TFIIH. È stata inoltre coinvolta nella caratterizzazione dei difetti molecolari associati alla forma non-fotosensibile della TTD, per la quale ha recentemente identificato i nuovi geni-malattia *GTF2E2* e *TARSI*. La sua attuale attività è volta alla comprensione delle basi genetiche e molecolari di casi TTD o XP ancora non risolti mediante l'applicazione di tecniche di "next generation sequencing".

L'attività di ricerca è documentata da 32 pubblicazioni su riviste indicizzate.