

Nata a Voghera (Pavia) il 3/5/52, coniugata in Bonardi e residente a Torino in viale XXV Aprile 103. **Titoli di Studio:** Laurea presso l'Università di Torino in Medicina e Chirurgia (Luglio 1977) con il punteggio di 110 lode e dignità di stampa e Specializzata in Pediatria presso la stessa Università (Luglio 1980) con il punteggio di 70/70 e Lode. Ha assunto il titolo di Medico interno nel 1977 quindi quello di Borsista Universitario presso l'Istituto di Clinica Pediatrica (Dir. Prof. M. Sandrucci) nel 1978 ed ha ottenuto la posizione di Ricercatore Confermato con decorrenza dal giugno 1985 a tuttora.

Attività di Insegnamento presso la Clinica Pediatrica: Docente in Pediatria presso la Scuola di Specializzazione in Pediatria a decorrere dal 1986. A decorrere dall'anno 2000 responsabile del corso di Pediatria Preventiva e Sociale. Didattica al corso integrato di Pediatria della Facoltà di medicina e Chirurgia. Responsabile dell'insegnamento del corso di Pediatria presso le Scuole di Scienze Infermieristiche, Ortottica e Dietiste e successivamente ai Corsi di laurea triennale in Scienze Infermieristiche con decorrenza dall'anno 1994 a tuttora. Assistenza degli studenti in lezioni di didattica integrativa e nell'attività di studio e stesura delle Tesi di Laurea in Medicina e Specialità di Pediatria.

Attività di Assistenza clinica, Studio e Ricerca A decorrere dal 1982, anno di introduzione dello screening neonatale di massa nella Regione Piemonte, si è occupata di errori congeniti delle aminoacidopatie, delle galattosemie, dei difetti di biotinidasi e di altri rari malattie ereditarie del metabolismo. Nel 1993-94 ha lavorato presso il Children Hospital di Philadelphia (USA) dove ha collaborato allo studio delle mutazioni dei geni coinvolti nel metabolismo di acidi grassi a media catena responsabili del difetto di MCAD e della Leucinosi nella popolazione italiana e USA. Nel 1995 ha sviluppato un programma di ricerca per lo studio delle iperammoniemie congenite per l'individuazione delle mutazioni del gene della ornitina-transcarbamilasi (OTC) mediante tecnica di SSCP presso l'Università di Minneapolis contribuendo al primo studio Italiano nella ricerca delle mutazioni del gene di OTC. Più recentemente ha iniziato un programma di ricerca sugli errori del metabolismo delle lipoproteine in età pediatrica. È stato condotto uno studio iniziale pilota per testare in età pediatrica la possibilità di eseguire la diagnosi di tali difetti con risultati interessanti. La ricerca è stata condotta per 2 anni su un campione pilota e su un gruppo di controllo e sono stati individuati circa 300 pazienti affetti da difetti primitivi riguardanti il metabolismo di colesterolo e/o dei trigliceridi. Tra i pazienti individuati sono emerse forme rare e gravi che comprendono: ipertrigliceridemia da difetto di lipoprotein lipasi omozigote, Tangier disease, malattia da accumulo degli esteri del colesterolo e Wolman disease, ipertrigliceridemia familiare da difetto di apolipoproteina AV, sitosterolemia. Ha organizzato e partecipato su invito in qualità di relatore a Congressi Internazionali e Nazionali. Ha ottenuto il finanziamento per la creazione di una rete web e la realizzazione di un portale sulle dislipidemie di cui coordina i pazienti pediatrici. È autore di numerosi contributi scientifici.

1: [Mannucci L, Guardamagna O, Bertucci P, Pisciotta L, Liberatoscioli L, Bertolini S, Irace C, Gnasso A, Federici G, Cortese C.](#)

Beta-sitosterolaemia: a new nonsense mutation in the ABCG5 gene.
Eur J Clin Invest. 2007 Dec;37(12):997-1000.

2: [Fasano T, Cefalù AB, Di Leo E, Noto D, Pollaccia D, Bocchi L, Valenti V, Bonardi R, Guardamagna O, Aversa M, Tarugi P.](#)

A novel loss of function mutation of PCSK9 gene in white subjects with low-plasma low-density lipoprotein cholesterol.
Arterioscler Thromb Vasc Biol. 2007 Mar;27(3):677-81.

3: [Priore Oliva C, Tarugi P, Calandra S, Pisciotta L, Bellocchio A, Bertolini S, Guardamagna O, Schaap FG.](#)

A novel sequence variant in APOA5 gene found in patients with severe hypertriglyceridemia.
Atherosclerosis. 2006 Sep;188(1):215-7.