

Si laurea in Scienze Biologiche nel 1969.

Dal 1969 al 1985 si occupa di biologia molecolare e diagnostica delle talassemie studiando globine (Conconi et al, 1970, 72, 73, 75,78, 79), e quindi geni globinici, caratterizzandone difetti di espressione e struttura (del Senno et al, 1979, 80, 81, 81, 85; Pirastu et al, 1984).

Dal 1983 inizia ad occuparsi di patologia e diagnostica molecolare delle neoplasie, studiando struttura, espressione e metilazione di alcuni geni, definendo soprattutto i pattern di metilazione normali e patologici del proto-oncogene c-myc (Gambari et al, 1984; del Senno et al, 1986, 87, 89, 89, 91; Hanau et al, 1988), e del gene per il recettore dell'estrogeno (ER) (Piva et al, 1988, 89, 89, 90).

Studia anche l'espressione di geni tessuto specifici (Gambari et al, 1986, 86; del Senno et al, 1987; Schincaglia et al, 1992; Fabris et al, 1998), ed il ruolo di ormoni, soprattutto gli steroidi sessuali, sulla proliferazione della cellula follicolare tiroidea (del Senno et al, 1989; degli Uberti et al, 1991; Rossi et al, 1996, 98).

Del gene ER, in particolare, identifica sequenze polimorfiche, e caratterizza una regione promotrice, un esone upstream ed isoforme dell'RNA (Castagnoli et al, 1987; del Senno et al, 1992; Piva et al, 1992, 93, 93). Più recentemente, studia la modulazione del gene ER usando la strategia del decoy, mediante la quale è possibile riattivarne l'espressione in cellule che non lo esprimono (Penolazzi et al, 1997, 98, 2000, 04; Lambertini et al, 2002, 02, 03, 05).

Dal 1987 studia la struttura del gene oncosoppressore p53 e di altri oncogeni soprattutto in leucemie e linfomi identificandone vari tipi di alterazioni (Gandini et al, 1992, 93, 94, 96, 2002; Cuneo et al, 1996; De Angeli et al, 1998, 2000; Bigoni et al, 1999; Emilia et al, 2001).

Dal 1987 si dedica alla diagnostica molecolare della malattia policistica renale autosomica dominante (ADPKD) nella popolazione italiana mediante l'analisi di linkage (del Senno et al, 1988; De Paoli Vitali et al, 1989, Bozza et al, 1994, 97).

Dal 1997 si dedica allo studio dell'espressione della policistina 1 (PC1), produce anticorpi policlonali anti-PC1, dimostra l'espressione di PC1 in cellule mieloidi e linfoidi, e ne evidenzia il ruolo su proliferazione cellulare e differenziamento (Aguiari et al, 1997, 98).

Studia quindi la struttura ed espressione dei geni PKD1 e PKD2, identificandone mutazioni polimorfiche e patologiche in soggetti ADPKD (Aguiari et al, 1999, 2000).

Quindi, utilizza un modello cellulare costituito da cellule linfoblastoidi per lo studio dell'espressione del gene PKD2 (Aguiari et al, 2004). Tale sistema si dimostra ideale sia per la diagnostica di difetti quantitativi e funzionali dei geni PKD1 e PKD2, sia per la valutazione di molecole con potenziale attività riattivante l'espressione di geni PKD mutati (Aguiari et al, 2004). Recentemente, dimostra il rapporto tra PC2 e differenziamento osteoblastico (Sibilla et al, 2006).

Da alcuni anni studia il ruolo di PC1 sulla omeostasi del calcio utilizzando cellule trasfettate con un recettore chimerico Trk-PC1, grazie al quale è stato possibile dimostrare il ruolo della PC1 sull'omeostasi del calcio, su proteine attivate da calcio e sulla proliferazione di cellule renali (Aguiari et al, 2003; Manzati et al, 2005).

Dal 2004 inizia ad utilizzare la tecnica dell'RNA interference in HEK293 per creare linee cellulari "PKD1- e PKD2-like", grazie alle quali dimostra il ruolo di PC2 come canale cationico voltaggio dipendente (Pelucchi et al, 2006) e la capacità di PC1 di modulare l'entrata non capacitativa del calcio NCCE (Aguiari et al, 2008). Recentemente ha dimostrato che il difetto di PC1 determina l'aumento dei recettori di tipo 2 della

adenosina con ricadute importanti nella terapia farmacologia della ADPKD (Aguiari et al, 2009, Aguiari et al, 2012, Aguiari et al. 2013)).

Ultimamente ha indagato la funzione della fibrocistina, la proteina mutata nella malattia policistica recessiva, in cellule renali (Mangolini et al, 2010).

Complessivamente ha prodotto 129 pubblicazioni riportate in NCBI PubMed.