
BIOGRAPHICAL SKETCH

NAME: Tiziana Vaisitti, Ph.D.**POSITION TITLE: Assistant Professor of Medical Genetics**eRA COMMONS USER NAME (credential, e.g., agency login)/ORCID number: <http://orcid.org/0000-0002-3375-6985>**Indirizzo professionale:** Dipartimento di Scienze Mediche, Università di Torino, Via Nizza 52, 10126, Torino.**Email:** tiziana.vaisitti@unito.it**A. Dichiarazione personale**

La Dr. Vaisitti ha lavorato nel settore della Onco-Ematologia a partire dagli anni del Dottorato e ha continuato la sua formazione ottenendo una borsa di studio da parte della Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC/FIRC), con un progetto volto a definire i meccanismi genetici e molecolari in grado di regolare la proliferazione e il ricircolo delle cellule tumorali di leucemia linfatica cronica. Durante questi anni, come parte integrante della sua ricerca, la Dr. Vaisitti ha trascorso alcuni periodi come Visiting Scientist in diversi laboratori, sia Italiani che esteri, tra cui il The Feinstein Institute for Medical Research, North Shore-Long Island Jewish, Manhasset, NY con il Prof. Chiorazzi e l'Università di Cardiff (UK) presso il Dipartimento di Biochimica Medica e Immunologia con il Dr. Pepper. In anni più recenti, l'attività di ricerca della Dr. Vaisitti si è poi concentrata sull'analisi e la caratterizzazione funzionale di geni ricorrentemente mutati nelle sindromi linfoproliferative croniche. In particolare, l'attenzione è stata rivolta ai geni *NOTCH1*, *SF3B1*, *BIRC3* and *NOTCH2*. Queste ricerche, pubblicate sulle maggiori riviste del settore, sono state svolte come parte di una rete collaborativa con il Prof. Gaidano dell'Università del Piemonte Orientale (Novara) e il Dr. Rossi (Institute of Oncology Research, Bellinzona, CH). Dal 2014 al 2016, la Dr. Vaisitti ha condotto le sue ricerche presso la Weill Cornell Medicine di New York, Dipartimento di Patologia e Medicina di Laboratorio (Prof. D.M. Knowles). Durante questo periodo, la Dr. Vaisitti ha iniziato un progetto volto alla caratterizzazione dei meccanismi patogenetici alla base della trasformazione a Sindrome di Richter, la forma acuta della leucemia linfatica cronica, utilizzando dei modelli di xenotrapianto generati *ad hoc*. In particolare, l'obiettivo è l'analisi delle caratteristiche genetiche, epigenetiche e trascrittomiche di queste cellule neoplastiche per definire i meccanismi rilevanti in ottica traslazionale. Questo progetto è stato recentemente finanziato dall'Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (My First AIRC Grant).

Dal 2017, l'attività scientifica della Dr. Vaisitti si è focalizzata sulla analisi di varianti genetiche, sia a scopo diagnostico che a scopo di ricerca, in malattie monogeniche che causano insufficienza d'organo e sono suscettibili di trapianto. La dr. Vaisitti fa parte di un gruppo di lavoro interdisciplinare composto da genetisti (Prof. Amoroso, Prof. Deaglio, Dr. Giachino) e nefrologi (Prof. Roccatello, Dr. Peruzzi), cardiologi (Prof. De Ferrari, Dr. Giustetto) e gastroenterologi (Dr. Dell'Olio, Dr. Calvo), afferenti a diverse AOU Torinesi (AOU Città della Salute e della Scienza, Ospedale San Luigi Gonzaga e Ospedale San Giovanni Bosco). L'obiettivo di questo gruppo è stato la realizzazione di un servizio di sequenziamento di DNA (next-generation sequencing), coordinato dal Centro Regionale Trapianti Piemonte e da integrarsi con il Sistema Sanitario Nazionale, per lo screening di mutazioni responsabili di malattie monogeniche suscettibili di trapianto. La Dr.ssa Vaisitti è responsabile della parte di sequenziamento e analisi bioinformatica dei dati.

Dal 01/11/2018 la Dr.ssa Vaisitti è Ricercatore a Tempo Determinato di tipo B in Genetica Medica. La posizione accademica è stata bandita come parte del reclutamento del personale per il Progetto di Eccellenza Dipartimentale, finanziato al Dipartimento di Scienze Mediche, dal Ministero dell'Istruzione, dell'Università e della Ricerca (Titolo del progetto: Traguardi di Eccellenza nelle Scienze Mediche esplorando le omiche).

B. Istruzione/Posizioni lavorative2002-2003: *Studente interno*, Lab. di Chimica Analitica, Dip. di Chimica, Università di Torino, Italia.08/07/2003: *Laurea in Biotecnologie Industriali*, Università degli Studi di Torino (110/110L)2003-2006: *Studente di Dottorato*, Lab. di Immunogenetica, Dip. di Genetica, Biologia e Biochimica, Università di Torino, Italia.16/02/2007: *Dottorato di ricerca* in Radioimmunolocalizzazione dei tumori umani; Università di Torino, Torino.

2004: Visiting Scientist, Dip. di Biologia dell’Evoluzione, Università di Siena, Italia.

2007: Visiting Scientist, The Feinstein Institute for Medical Research, North Shore-Long Island Jewish, Manhasset, NY.

2009: Visiting Scientist, Dept. of Medical Biochemistry and Immunology, School of Medicine, Cardiff University.

2007-2009: Borsa di studio AIRC/FIRC, Lab. di Immunogenetica, Dip. di Genetica, Biologia e Biochimica, Università di Torino, Italia.

2009-2014: Assegnista di Ricerca, Dip. di Scienze Mediche e Human Genetics Foundation (HuGeF), Università di Torino, Italia.

2014-2016: Visiting Scientist, Dept. of Pathology and Laboratory Medicine, Weill Cornell Medicine, New York, NY.

2017-2018: Ricercatore Universitario (RTD A) in Genetica Medica, Dip. di Scienze Mediche, Università di Torino.

2018 -: Abilitazione Scientifica Nazionale Professore II fascia (SSD: 06/N1)

2018 -: Ricercatore Universitario (RTD B) in Genetica Medica, Dip. di Scienze Mediche, Università di Torino.

2019-: Abilitazione all’esercizio della Professione, esame di stato per Biologi. Albo dell’Ordine Nazionale dei Biologi - sezione A. Numero iscrizione: AA_082412 (Votazione: 191/200)

Attività didattica:

2004-2006: Attività di didattica complementare in Genetica Umana, Scuola di Medicina, Università di Torino.

2008-: Attività di didattica complementare in Genetica Umana, Corso di Laurea triennale Tecnici di Laboratorio Biomedico, Università di Torino.

2010-: Attività di didattica complementare in Genetica Medica, Corso di Laurea Triennale Infermieri, Università di Torino.

2017-: Docente per il Master in Tecniche di Laboratorio in Immunogenetica e Biologia dei Trapianti, Università di Torino.

2018-: Titolare del corso di Genetica Umana, Corso di Laurea triennale Tecnici di Laboratorio Biomedico, Università di Torino.

2018-: Titolare del corso di Genetica Medica, Scuola di Specialità in Geriatria, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Torino.

2018-: Titolare del corso di Genetica Medica, Scuola di Specialità in Ortognatodonzia, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Torino.

2018-: Titolare del corso di Genetica Medica, Scuola di Specialità in Ortodonzia Pediatrica, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università di Torino.

2019-: Titolare del corso di Genetica Medica, Corso di Laurea in Infermieristica sede di Aosta, Università di Torino.

2019-: Docente della Scuola di Dottorato in Scienze Biomediche e Oncologia, indirizzo Tecniche avanzate di Localizzazione dei Tumori Umani, Università di Torino

2019-: Docente del corso ECM “Test genetici per le malattie ereditarie renali: guida pratica al servizio per gli specialisti della Regione Piemonte”, Centro Regionale Trapianti Piemonte

Attività di formazione:

Mentore di 3 studenti di dottorato: Scuola di Dottorato in Scienze Biomediche e Oncologia Umana, Indirizzo in Genetica Medica e indirizzo in Tecniche avanzate di localizzazione dei tumori umani, Università di Torino.

Mentore di 1 studente del Programma MD/PhD, Università di Torino.

Mentore di 3 studenti del Corso di Laurea in Tecniche di Laboratorio Biomedico, Università di Torino.

Mentore di 4 studenti del Corso di Laurea in Biotecnologie, Università di Torino.

Mentore di 4 Tecnici di Laboratorio Biomedico per la preparazione di librerie genomiche per sequenziamento NGS.

Mentore di 1 borsista biotecnologo per l’analisi bioinformatica di dati derivati da sequenziamento NGS.

Affiliazione ad Associazioni Scientifiche

2006- : SIC Società Italiana di Cancerologia

2006- : EACR European Association for Cancer Research
 2009- : EHA European Hematology Association
 2012- : ASH American Society of Hematology
 2017-: ERIC European Research Initiative on CLL
 2019-: SIGU Società Italiana di Genetica Umana

Premi:

1999: Premio per Diploma di maturità conferito da Fiat S.p.A.
 2003: Premio per Diploma di Laurea conferito da Fiat S.p.A.
 2005: Premio conferito dall'Università di Torino come miglior studente in Biotecnologie Industriali, laureatosi nell'anno accademico 2002-2003
 2007: Borsa di Viaggio sponsorizzata dalla Società Italiana di Cancerologia, 49° Congresso della Società
 2009: Borsa di Viaggio sponsorizzata dalla European Hematology Association, 14° Congresso della Società
 2011: Selezioni finali della Mediterranean School of Oncology (MSO) Young Investigator Award
 2011: AACR-SIC Scholar in Training award sponsorizzato dalla American Association for Cancer Research - Società Italiana di Cancerologia
 2017: Premio "Miglior Abstract", International Workshop on Chronic Lymphocytic Leukemia (iwCLL), New York, NY, USA

Attività Editoriali e di revisione:

2011-: Membro dell'Editorial Board di "TheScientificWorldJournal"
<http://www.tswj.com/>
 2014 -: Revisore per BioMed Research International - Hindawi Publishing Corporation
<http://www.hindawi.com/journals/bmri/>
 2016-: Member of the Editorial Board (Academic Editor) "PeerJ Life, Bio & Health Sciences"
<https://peerj.com/>
 2018-: Revisore per PlosOne, Haematologica, Frontiers in Immunology, Frontiers in Oncology
 2019-: Guest Editor Special Issue on Chronic Lymphocytic Leukemia, Cancer_MDPI,
<https://www.linkedin.com/in/cancers-mdpi-23a2a6a4/>

C. Contributi scientifici

1. Identificazione attraverso sequenziamento dell'esoma clinico di mutazioni rilevanti per la diagnosi di malattie genetiche responsabili di insufficienza d'organo (reni, fegato, cuore). La dr. Vaisitti è responsabile per la parte di sequenziamento e analisi bioinformatica dei dati. Questa attività viene svolta sia come servizio diagnostico, integrato con il Servizio Sanitario Nazionale e parte dell'attività assistenziale del Centro Regionale Trapianti Piemonte (CRT), sia come attività di ricerca per il Progetto di Eccellenza Dipartimentale finanziato dal MIUR al Dipartimento di Scienze Mediche (task scientifica di identificazione mediante sequenziamento dell'esoma di varianti genetiche responsabili di insufficienza d'organo). Sono stati recentemente sottomessi 4 abstracts per congressi e 1 manoscritto è in preparazione.

2. Identificazione di varianti genetiche e polimorfismi coinvolti nel rigetto di organi solidi. La dr. Vaisitti è parte di una rete di ricercatori che lavorano sulla identificazione e validazione funzionale di varianti genetiche e polimorfismi che possono comportarsi come antigeni minori di istocompatibilità ed essere responsabili di rigetto d'organo. L'individuazione di queste varianti e uno screening preventivo in fase di tipizzazione pre-trapianto permetterebbe di migliorare il matching tra donatore-ricevente, aumentando la compatibilità e diminuendo il rischio di rigetto. Questa attività di ricerca è parte integrante del Progetto di Eccellenza Dipartimentale finanziato dal MIUR al Dipartimento di Scienze Mediche.

3. Identificazione di marcatori precoci di rigetto d'organo combinando la biopsia liquida (DNA libero circolante) e la droplet digital PCR. La dr. Vaisitti è il supervisore di una studentessa di dottorato in Genetica dedicata al progetto. Lo

studio ha l'obiettivo di identificare precocemente l'eventuale DNA libero circolante del donatore nel ricevente, isolando il DNA dal plasma di soggetti trapiantati e valutando, mediante droplet digital PCR, la presenza di alleli HLA del donatore, come indicatore di rigetto (mismatch alleli HLA donatore-ricevente).

4. Identificazione e validazione funzionale di nuove lesioni genetiche in malattie linfoproliferative croniche. La dr. Vaisitti è parte di una rete di ricercatori che lavora sulla identificazione e caratterizzazione funzionale di lesioni genetiche in pazienti con malattie linfoproliferative (leucemia linfatica cronica, linfoma marginale splenico)

5. Analisi genomiche, epigenomiche e trascrittomiche in cellule primarie e modelli murini derivati da xenotrapianto di cellule neoplastiche di pazienti con Sindrome di Richter. La dr. Vaisitti è Responsabile Scientifico di diversi progetti che hanno lo scopo di identificare e caratterizzare funzionalmente le lesioni genetiche e i profili di espressione di queste cellule neoplastiche in ottica traslazionale.

6. Ruolo dei nucleotidi e degli enzimi che li metabolizzano nel rimodellamento del microambiente tumorale. La dr. Vaisitti è parte di un piccolo gruppo di ricercatori dedicati all'analisi funzionale di questi enzimi in neoplasie ematologiche (leucemia linfatica cronica).

Lista completa delle pubblicazioni:

Pubblicazioni con Impact Factor (2005-2019): 41

IF Totale: 355,358; IF Medio: 8.66; H-Index (Scopus): 23; Citazioni Totali: 2550

Pubblicazioni senza Impact Factor: 1; Capitoli di libri: 1

D. Fondi di ricerca

Fondi di ricerca in corso:

Ricerca Locale ex-60% - Università di Torino; 2018. "Next Generation sequencing (NGS) to screen for inherited cardiac conditions leading to organ failure". Role: PI

Ricerca locale ex-60% - Università di Torino; 2019. "Application of Next Generation sequencing (NGS) technology to screen for genetic cardiac diseases". Role: PI

Ministero Italiano della Salute, Progetto Giovani Ricercatori #GR-2016-02364298; 2018-2021 "Highlighting the tumorigenic role of long non coding RNA in patients with Anaplastic Large cell Lymphoma". Ruolo: PI di una Unità Operativa.

Associazione Italiana per la Ricerca sul cancro (AIRC) – My First AIRC Grant; 2020-2025. "Probing Richter's syndrome by multiple "omics" approaches to find its Achille's heel". Ruolo: PI

Grant di Ricerca da VelosBio, Inc. "Genetic regulation and functional study of ROR1 in Richter's syndrome patients". Ruolo: Co-PI

Grant di Ricerca da Verastem Oncology, Inc. "Mechanisms of action of PI3K inhibitors in Richter's syndrome". Ruolo: Co-PI

Fondi di ricerca conclusi:

Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro (AIRC/FIRC); 2007-2009. "Role of CD38 in the pathogenesis of chronic lymphocytic leukemia (B-CLL)". Ruolo: PI; Borsa di studio triennale

Regione Piemonte Ricerca Sanitaria Finalizzata; 2009. "Pre-clinical evaluation of the use of anti-CD38 antibodies in chronic lymphocytic leukemia (B-CLL)". Ruolo: PI

Ministero Italiano della Salute, Progetto Giovani Ricercatori #GR-2011-02349282; 2014-2017. "Analysis of the in vitro and in vivo role of ET-1/ETAR and CD38/CD31 axes in chronic lymphocytic leukemia: prognostic, functional and therapeutic implications". Ruolo: PI di una Unità Operativa

Fondo Istituzionale della Human Genetics Foundation (HuGeF), 2016-2017. "Design and set-up of novel therapeutic approaches to target B cell malignancies". Ruolo: PI

Fondazione CRT – Erogazioni Ordinarie 2017 I tornata; 2017-2019. “Messa a punto di monitoraggi molecolari tramite digitalPCR per valutare evoluzione clonale e risposta terapeutica della leucemia linfatica cronica”. Ruolo: PI.

Seminari e Congressi (Presentazioni orali e poster):

- 1) 2009: **Seminario:** “Human CD38: from disease marker to therapeutic target”; Dept. of Medical Biochemistry and Immunology, School of Medicine, Cardiff University.
- 2) EMBO Conference Series: "Signaling in the immune system: Lymphocyte antigen receptor and coreceptor signaling", Settembre 2004, Certosa di Pontignano – Siena, Italia (**poster**).
- 3) XLVI Congresso Nazionale della Società Italiana di Cancerologia (SIC), Ottobre 2004, Pisa, Italia (**poster**).
- 4) Congresso “Chronic Lymphocytic Leukemia”, Gennaio 2005, Reggio Calabria, Italia (**Presentazione orale**).
- 5) Congresso “The CD38 Ectoenzyme family: Advances in basic science and clinical practice”, Giugno 2006, Torino, Italy (**poster**).
- 6) EMBO Conference Series: "Signaling in the immune system: Lymphocyte antigen receptor and coreceptor signaling", Maggio 2007, Certosa di Pontignano – Siena, Italia (**poster**).
- 7) 49° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology), Dicembre 2007, Atlanta, GA (**poster**).
- 8) XLIX Congresso Nazionale della Società Italiana di Cancerologia (SIC), Novembre 2007, Pordenone, Italia (**poster**).
Vincitore di una borsa di viaggio.
- 9) Congresso annuale della Henry Kunkel Society 2008 “Autoimmunity, inflammation and lymphoproliferative diseases”, Maggio 2008; Santa Margherita Ligure, Genova, Italia (**poster**).
- 10) 50° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology), Dicembre 2008, San Francisco, CA (**poster**)
- 11) XIV Congresso della Associazione Europea di Ematologia (EHA, European Hematology Association), Giugno 2009, Berlino, Germania (**poster**). **Vincitore di una borsa di viaggio.**
- 12) EMBO Conference Series: "Signaling in the immune system: Lymphocyte antigen receptor and coreceptor signaling", Settembre 2009, Certosa di Pontignano – Siena, Italia (**poster**).
- 13) II Congresso Europeo di Immunologia (European Congress of Immunology, ECI) 2009, Settembre 2009, Berlino, Germania (**Presentazione orale**).
- 14) IX Conferenza Internazionale sugli Antigeni Leucocitari Umani del Differenziamento (International Conference on Human Leukocyte Differentiation Antigens, HLDA9), Marzo 2010, Barcellona, Spagna (**Presentazione orale**)
- 15) 97° Congresso Annuale della Società Americana di Immunologia (Annual Meeting of the American Association of Immunology, AAI) 2010, Baltimora, Maggio 2010 (**Presentazione orale**)
- 16) XI Congresso Nazionale della Società Italiana di Ematologia Sperimentale (SIES) 2010, Ottobre 2010, Torino, Italia (**Presentazione orale**)
- 17) 52° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology) 2010, Orlando (FL), Dicembre 2010 (**poster**).
- 18) 102° Congresso Annuale della Associazione Americana per la Ricerca sul Cancro (American Association for Cancer Research, AACR) 2011, Orlando (FL), Aprile 2011 (**poster**).
- 19) EMBO Conference Series: "Signaling in the immune system: Lymphocyte antigen receptor and coreceptor signaling", Settembre 2011, Certosa di Pontignano – Siena, Italia (**poster**).
- 20) 53° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology) 2011, San Diego (CA) Dicembre 2011 (**poster**).
- 21) XII Congresso Nazionale della Società Italiana di Ematologia Sperimentale (SIES), Ottobre 2012, Roma, Italia (**Presentazione orale**)
- 22) 54° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology) 2012, Atlanta (GA), Dicembre 2012 (**poster**).

- 23) 4° Workshop Nazionale della Società Italiana di Ematologia Sperimentale (SIES), Novembre 2013, Bologna, Italia **(Presentazione orale)**.
- 24) 55° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology) 2013, New Orleans (LA), Dicembre 2013 **(poster)**.
- 25) 58° Congresso Annuale della Società Americana di Ematologia (ASH; American Society of Hematology) 2016, San Diego (CA), Dicembre 2016 **(Presentazione orale)**.
- 26) iwCLL 2017 17° Workshop Internazionale sulla Leucemia Linfatica cronica, New York (NY), Maggio 2017 **(Presentazione orale)**.
- 27) 59th American Society of Hematology (ASH) Annual meeting 2017, Atlanta (GA), December 2017 **(poster di 2 abstracts)**.
- 28) Giugno 2018: **Seminario ad invito** “Richter’s syndrome: an orphan disease in search of identity” Università di Genova, Genova, Italia
- 29) 60th American Society of Hematology (ASH) Annual meeting 2018, San Diego (CA), December 2018 **(Presentazione orale)**.
- 30) Febbraio 2019: **Seminario ad invito** “Richter’s syndrome: looking for culprit(s)” Azienda USL-IRCCS di Reggio Emilia, Italia.
- 31) 60° Congresso Nazionale della Società Italiana di Nefrologia (SIN), Rimini, 2-5 Ottobre 2019 **(poster)**. Titolo “From the edge to the center and back: the Piedmont Transplant Center experience in clinical exome sequencing to diagnose kidney diseases”
- 32) XXII Congresso Nazionale della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), Roma, 13-16 Novembre 2019 **(Presentazione poster)**. Titolo: “Next generation sequencing in the diagnosis of monogenic diseases leading to organ failure”.
- 33) 61° Congresso Nazionale della Società Americana di Ematologia 2019, 7-10 Dicembre 2019, Orlando (FL) **(Presentazione di 2 poster)**.

Torino, 28/02/2020

