

Informazioni personali

Valeria Tiranti



Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta
SC Genetica Medica e Neurogenetica, Dipartimento di Tecnologia e Diagnostica
Via Libero temolo 4, 20126 Milano



+390223942633



valeria.tiranti@istituto-besta.it

Specializzazione Genetica Medica 21/07/2001	☐ <10 anni dalla data del primo Dottorato considerata la discussione della tesi (cut-off marzo 2012)	☒ >10 years dalla data del primo Dottorato considerata la discussione della tesi (cut-off marzo 2012)
---	---	---

ESPERIENZE LAVORATIVE

February 2022-ad oggi

**Vice-Direttrice del Direttore Scientifico,
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milan, Italy**

- Assistente del Direttore Scientifico per le attività di ricerca preclinica dell'Istituto

2020-ad oggi

**Responsabile del Dipartimento Funzionale di Neuroscienze Sperimentali,
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milan, Italy**

- Organizzazione delle attività di ricerca preclinica e delle infrastrutture di ricerca
Settore: Ricerca Biomedica

2018-ad oggi

Responsabile della Struttura Semplice Patogenesi Molecolare delle Malattie Mitocondriali, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano

- Indagine dei meccanismi patogenetici delle malattie mitocondriali, sviluppo di modelli in vitro e in vivo. Analisi genetiche diagnostiche con tecnologie NGS.
Settore: Ricerca e Diagnostica Biomedica

2002-ad oggi

Dirigente Biologo, SC Genetica Medica e Neurogenetica, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta, Milano

- Scoperta di geni-malattia e dei loro meccanismi patogenetici. Analisi genetiche diagnostiche con tecnologie NGS.
Settore: Ricerca e Diagnostica Biomedica

2003-ad oggi

**Docente del programma di dottorato DIMET PhD (<http://www.dimet.org/>)
Università degli studi di Milano Bicocca, Milano Italia**

- Organizzazione di seminari e corsi
Settore: Medicina Traslazionale e Molecolare

FORMAZIONE

- Dal 1997 al 2001 **Specializzazione in Genetica Medica, con lode**
Università di Milano
- Identificazione di geni di malattia, screening genetico, biologia molecolare e cellulare
- Dal 1984 al 1989 **Laurea in Biologia, con lode**
Università di Milano
- Biologia cellulare

PREMI e RICONOSCIMENTI

Awards	2017 <u>Abilitazione Nazionale seconda fascia in Genetica Medica</u> 2017 <u>Abilitazione Nazionale seconda fascia in Genetica</u> 2014 <u>Abilitazione Nazionale seconda Fascia in Biologia Applicata</u>
Attività editoriale	Editore Associato per Neurogenomics, gruppo Frontiers
Presentazioni su invito	<u>2008</u> - <u>Simposio Internazionale su "Fisiologia e Patologia Mitocondriale", IUBMB Symposium S1/2008, Bari, Italia</u> - <u>Corso della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU), caratterizzazione funzionale delle varianti genetiche, Genova, Italia</u> <u>2009</u> - <u>Membro del corpo docenti del Corso EMBO in Medicina Mitocondriale: dalla genetica ai meccanismi biologici e oltre, Bologna, Italia</u> - <u>34° Congresso FEBS, Interazioni Molecolari della Vita, Praga, Repubblica Ceca</u> - <u>Meeting ERNDIM, Basilea, Svizzera</u> - <u>9° Conferenza Annuale della Società Giapponese di Ricerca e Medicina Mitocondriale (J-mit), Tokyo, Giappone</u> <u>2011</u> - <u>Meeting Europeo sulla Patologia Mitocondriale, Saragozza, Spagna</u> - <u>Quinto convegno sui Meccanismi Molecolari della Neurodegenerazione, Milano, Italia</u> <u>2013</u> - <u>Malattia Mitocondriale: dalla biologia alla terapia, Cambridge, UK</u> - <u>Approccio diagnostico e classificazione degli IEM che interessano la sintesi e il catabolismo dei lipidi complessi, Parigi, Francia</u> <u>2014</u> - <u>Coenzima A e suoi derivati nel metabolismo e nelle malattie cellulari, Londra, UK</u> - <u>Meeting EUROMIT, Tampere, Finlandia</u> <u>2015</u> - <u>VI Meeting sui Meccanismi Molecolari della Neurodegenerazione, Milano, Italia</u> - <u>5° Meeting Nazionale sulle Malattie Mitocondriali, Bologna, Italia</u> - <u>Corso Recordati su classificazione e approccio diagnostico degli IEN che interessano sintesi e rimodellamento dei lipidi complessi, Parigi, Francia</u> - <u>12° Congresso Internazionale della Società Polacca di Neuroscienze, Gdansk, Polonia</u> - <u>Workshop EMBO, DNA Mitocondriale e Neurodegenerazione, Sitges, Spagna</u> - <u>Corso di aggiornamento sui disturbi del movimento in età pediatrica, Torino, Italia</u> <u>2016</u> - <u>Medicina Mitocondriale: sviluppo di nuove terapie, Welcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge, UK</u> - <u>6° Meeting Nazionale di Medicina Mitocondriale, Roma, Italia</u> - <u>Meeting Internazionale su Paraparesi Spastica e Atassia, Parigi, Francia</u> - <u>Associazione Europea per la Visione e la Ricerca Oculare, Nizza</u> <u>2017</u> - <u>Meeting EMG, Zagabria, Croazia</u> - <u>Meeting EUROMIT, Colonia, Germania</u> <u>2018</u>

- Medicina Mitocondriale, Welcome Genome Campus, Hinxton, Cambridge, UK
- Lezione, Istituto di Oftalmologia Molecolare e Clinica, Basilea, Svizzera
- Meeting CoA, Stellenbosch, Sud Africa
2019
- 55° Congresso AINPeNC, Corso di Aggiornamento "Malattie Mitocondriali", Bologna
- 23° ESN Biennale, Milano
2021
- Corso sulle Malattie Mitocondriali: 20 anni di storia, virtuale
- Conferenza sulle Malattie Mitocondriali, virtuale
- Conferenza virtuale sullo sviluppo terapeutico in Medicina Mitocondriale
2022
- Malattie Rare e Neuroscienze, CISSN, Catania
- Corso di diagnosi e terapia dei disturbi del movimento in età pediatrica, Pavia
- XII Congresso SIMMESN, Bari
2023
- Master Internazionale sui Disturbi del Sistema Nervoso Periferico, Milano
- Organizzatrice Euromit 2023, Congresso Internazionale di Medicina Mitocondriale, Bologna
2024
- 3rd Meeting AISNAF Famiglie, Rimini
- Meeting EBEC, Innsbruck
- 9° Simposio Internazionale su Neurodegenerazione con Accumulo di Ferro nel Cervello (NBIA), Istanbul

Finanziamenti per la ricerca

2017-2019 GENEPARK (Programma Operativo Regionale, Lombardia), Ruolo: Collaboratore
 2017-2019 Telethon GGP16234. Titolo del progetto: "Implementation of human neuronal cultures and mouse models of Pantothenate kinase 2 deficiency to investigate pathogenic mechanisms of iron-related neurodegeneration and evaluate Coenzyme A therapeutic efficacy", Ruolo: Co-PI
 2018-2020 Mitocon Grant n. 2018-01: Titolo del progetto: "Reproducing Leber's hereditary optic neuropathy in neurons and organoids: light on pathogenic mechanisms to fight back blindness Ruolo: PI
 2019-2021 Progetto del Ministero della Salute (RF), Titolo del progetto: "REtinal ganglion cells and ORganoids from Inherited Optic Neuropathies: light on pathogenesis to fight blindness Project (REORION), Ruolo: Collaboratore
 2017-2024 MitoFight project, to study Mitochondrial Pearson's syndrome. Associazione Luigi Comini, Italy, Ruolo: PI
 2024-2026 Progetto del Ministero della Salute (PNRR); Titolo del progetto "THERAPY4ALL-Towards therapies for mitochondrial diseases, Ruolo: Collaboratore
 2024-2026 AFM-Telethon, Titolo del progetto: iPSC-driven repositioning of Sildenafil for treating Mitochondrial Disorders-Acronym: SildeMITO. Role: Collaboratore
 2025-2028 Progetto Europeo EPPerMED, Titolo del progetto: Speed the Efficacy of Idebenone on MITOchondrial Leber Hereditary Optic Neuropathy (LHON) targeting NQO1-acronimo SEI-MITO. Ruolo: Collaboratore.

Brevetti

nessuno

INFORMAZIONI AGGIUNTIVE

Pubblicazioni

Numero totale di pubblicazioni=152
 Impact factor totale (IF)=944,839; (average IF/paper=7,268),
 Numero medio di citazioni=9524
 H index=61

Pubblicazioni Rilevanti

- Santambrogio P, Ripamonti M, Cozzi A, Raimondi M, Cavestro C, Di Meo I, Rubio A, Taverna S, **Tiranti V**, Levi S. Massive iron accumulation in PKAN-derived neurons and astrocytes: light on the human pathological phenotype. *Cell Death Dis.* 2022 Feb 25;13(2):185. doi: 10.1038/s41419-022-04626-x. PMID: 35217637
- Palombo F, Peron C, Caporali L, Iannielli A, Maresca A, Di Meo I, Fiorini C, Segnali A, Sciacca FL, Rizzo A, Levi S, Suomalainen A, Prigione A, Broccoli V, Carelli V, **Tiranti V**. The relevance of mitochondrial DNA variants fluctuation during reprogramming and neuronal differentiation of human iPSCs. *Stem Cell Reports.* 2021 Aug 10;16(8):1953-1967. doi: 10.1016/j.stemcr.2021.06.016..
- Peron C, Mauceri R, Iannielli A, Cavaliere A, Legati A, Rizzo A, Sciacca FL, Broccoli V, **Tiranti V**. Generation of two human iPSC lines, FINCBI002-A and FINCBI003-A, carrying heteroplasmic macrodeletion of mitochondrial DNA causing Pearson's syndrome. *Stem Cell Res.* 2021 Jan 4;50:102151. doi: 10.1016/j.scr.2020.102151. PMID: 33434818
- Di Meo I, Cavestro C, Pedretti S, Fu T, Ligorio S, Manocchio A, Lavernicocca L, Santambrogio P, Ripamonti M, Levi S, Aycirix S, Mitro N, **Tiranti V**. Neuronal Ablation of CoA Synthase Causes Motor Deficits, Iron Dyshomeostasis, and Mitochondrial Dysfunctions in a CoPAN Mouse Model. *Int J Mol Sci.* 2020 Dec 19;21(24):9707. doi: 10.3390/ijms21249707. PMID: 33352696
- Peron C, Mauceri R, Cabassi T, Segnali A, Maresca A, Iannielli A, Rizzo A, Sciacca FL, Broccoli V, Carelli V, **Tiranti V**. Generation of a human iPSC line, FINCBI001-A, carrying a homoplasmic m.G3460A mutation in MT-ND1 associated with Leber's Hereditary optic Neuropathy (LHON). *Stem Cell Res.* 2020 Oct;48:101939. doi: 10.1016/j.scr.2020.101939. PMID: 32771908
- Del Dotto V, Ullah F, Di Meo I, Magini P, Gusic M, Maresca A, Caporali L, Palombo F, Tagliavini F, Baugh EH, Macao B, Szilagyi Z, Peron C, Gustafson MA, Khan K, La Morgia C, Barboni P, Carbonelli M, Valentino ML, Liguori R, Shashi V, Sullivan J, Nagaraj S, El-Dairi M, Iannaccone A, Cutoutache I, Bertini E, Carrozzo R, Emma F, Diomed-Camassei F, Zanna C, Armstrong M, Page M, Stong N, Boesch S, Kopajtich R, Wortmann S, Sperl W, Davis EE, Copeland WC, Seri M, Falkenberg M, Prokisch H, Katsanis N, **Tiranti V**, Pippucci T, Carelli V. SSBP1 mutations cause mtDNA depletion underlying a complex optic atrophy disorder. *J Clin Invest.* 2020 Jan 2;130(1):108-125. doi: 10.1172/JCI128514. PMID: 31550240
- Iannielli A, Bido S, Folladori L, Segnali A, Cancellieri C, Maresca A, Massimino L, Rubio A, Morabito G, Caporali L, Tagliavini F, Musumeci O, Gregato G, Bezard E, Carelli V, **Tiranti V**, Broccoli V. Pharmacological Inhibition of Necroptosis Protects from Dopaminergic Neuronal Cell Death in Parkinson's Disease Models. *Cell Rep.* 2018 Feb 20;22(8):2066-2079. doi: 10.1016/j.celrep.2018.01.089. PMID: 29466734
- Kremer LS, Bader DM, Mertes C, Kopajtich R, Pichler G, Iuso A, Haack TB, Graf E, Schwarzmayr T, Terile C, Koňáříková E, Repp B, Kastenmüller G, Adamski J, Lichtner P, Leonhardt C, Funalot B, Donati A, **Tiranti V**, Lombes A, Jardel C, Gläser D, Taylor RW, Ghezzi D, Mayr JA, Rötig A, Freisinger P, Distelmaier F, Strom TM, Meitinger T, Gagneur J, Prokisch H. Genetic diagnosis of Mendelian disorders via RNA sequencing. *Nat Commun.* 2017 Jun 12;8:15824. doi: 10.1038/ncomms15824. PMID: 28604674
- Brunetti D, Dusi S, Giordano C, Lamperti C, Morbin M, Fugnanesi V, Marchet S, Fagioli G, Sibon O, Moggio M, d'Amati G, **Tiranti V**. Pantethine treatment is effective in recovering the disease phenotype induced by ketogenic diet in a pantothenate kinase-associated neurodegeneration mouse model. *Brain.* 2014 Jan;137(Pt 1):57-68. doi: 10.1093/brain/awt325. PMID: 24316510
- Tiranti V**, Viscomi C, Hildebrandt T, Di Meo I, Mineri R, Tiveron C, Levitt MD, Prella A, Fagioli G, Rimoldi M, Zeviani M. Loss of ETHE1, a mitochondrial dioxygenase, causes fatal sulfide toxicity in ethylmalonic encephalopathy. *Nat Med.* 2009; 15(2):200-5.

Ai sensi dell'art. 46 del D.P.R. n. 445/2000, consapevole delle responsabilità e delle sanzioni penali previste dall'art. 76 dello stesso D.P.R. per false attestazioni e dichiarazioni mendaci, sotto la propria responsabilità, il sottoscritto dichiara che quanto riportato nel presente curriculum vitae corrisponde al vero.

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali presenti nel cv ai sensi dell'art. 13 del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali" e dell'art. 13 del GDPR (Regolamento UE 2016/679).