

<i>Alessandra Renieri</i>	<b>POSIZIONE</b> Professore Ordinario Genetica Medica Dipartimento di Biotecnologie Mediche Università degli studi di Siena  Direttore UOC Genetica Medica Azienda Ospedaliera Universitaria Senese
---------------------------	--

**ISTRUZIONE/FORMAZIONE**

ISTITUTO E LUOGO	QUALIFICA	MM/YY	TEMATICA DI STUDIO
Università degli Studi di Siena, Italia	M.D.	06/89	Medicina
Università di Torino, Italia	Ph.D.	06/94	Genetica Umana
Università di Firenze, Italia	Specializzazione	11/98	Genetica Medica
Baylor College of Medicine, Houston, Texas, USA	Esperienza di Ricerca	10/93	Genetica Molecolare

**Personal Statement**

Alessandra Renieri è Professore Ordinario di Genetica Medica (06/A1) presso l'Università degli Studi di Siena dal 2007 e dal 2002 coordina come Direttore l'Unità di Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese (AOUS).

Il suo principale interesse di ricerca è lo studio delle basi genetiche delle malattie rare, tra cui la sindrome di Rett, e altre condizioni con disabilità intellettiva (ID), la sindrome di Alport, il retinoblastoma e altri tumori rari. Tra queste, particolare attenzione è stata dedicata alla disabilità intellettiva, con particolare focus alle forme X-legate e identificando numerosi geni malattia. Il suo laboratorio è stato tra i primi in Italia ad introdurre l'analisi array-CGH e il Next Generation Sequencing per lo studio della disabilità intellettiva. Il suo laboratorio è un centro di riferimento per la Rett in Italia e, dal 1998, la Prof. Renieri dirige la Genetic Biobank of Siena (GBS, <http://www.biobank.unisi.it>), una delle poche biobanche in Italia certificata SIGU-CERT e ISO9001, and finanziata da Telethon dal 2002. GBS è partner italiano di BBMRI (Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure), membro di EuroBioBank e di RD-Connect. All'interno della GBS è presente una sezione dedicata alla Sindrome di Rett (<http://www.biobank.unisi.it/Elencorett.asp>) che raccoglie sia i campioni che accurate informazioni cliniche dei pazienti con questa patologia. Dal 2009 coordina il Rett Network Database, un registro internazionale per la sindrome di Rett (<http://www.rett-databases-network.org>). La Prof. Renieri coordina anche il Registro Italiano della Sindrome di Alport, un network italiano dedicato a tale malattia con lo scopo di supportare iniziative e ricerche a favore del management e del trattamento dei pazienti con Sindrome di Alport. Dal 2017 il suo interesse di ricerca si è concentra sull'editing genetico utilizzando il sistema CRISPR e la sua applicazione nella pratica clinica. Dal marzo 2020 la Prof. Renieri coordina il progetto nazionale GEN-COVID sulle basi genetiche di COVID-19 al quale partecipano più di 40 ospedali italiani e che ha portato alla pubblicazione di 12 articoli scientifici pubblicati sulle principali riviste internazionali quali *Eur J Hum Genet*, *Science* e *Nature*.

Alessandra Renieri è HCP (Health Care Provider) representative/sub-representative per AOUS di 5 European Reference Networks (ERNs) per le malattie rare: ERKNET (sulle malattie renali rare); ERN ITHACA (su ID e anomalie congenite); EuroBloodNet (sulle malattie ematologiche rare); PaedCan-ERN (sui tumori pediatrici) e EURACAN (sui tumori solidi rari dell'adulto).

Dal 2019 è *alternate member* della Commissione per le Terapie Avanzate (CAT) dell'EMA (European Medicines Agency). È rappresentante del Ministero dell'Università e Ricerca nel Policy Board del European Joint Project on Rare Diseases. Nominata membro esperto dal commissario europeo per "WG on Infectious Disease del 1 Million Genome project", è autrice di più di 300 lavori scientifici su riviste internazionali con un IF > 1.000 superando ampiamente le mediane di settore per i commissari per l'Abilitazione Scientifica Nazionale.

### **Altre esperienze e affiliazioni a società scientifiche**

1993	Esperienza di ricerca presso il Molecular Genetics laboratory (Prof. A. Ballabio), Baylor College of Medicine, Houston, Texas, USA
Dal 1991	Membro della Società Italiana di Genetica Umana (SIGU)
Dal 1993	Membro dell'American Society of Human genetics (ASHG)
Dal 1993	Membro dell'European Society of Human genetics (ESHG)
2002 & 2004	Revisore di Grants per il Wellcome Trust
2004-2009	Membro del Consiglio dell'European Society of Human genetics (ESHG)
Dal 2013	Rappresentante SIGU nella UEMS (Unione europea delle specialità mediche)
Dal 2014	Membro dell'EBMG (European Board of Medical Genetics)
Dal 2014	Section Editor per l'European Journal of Human Genetics (EJHG)
Dal 2014	Coordinatore del gruppo di lavoro di Genetica clinica della SIGU
Dal 2016	Membro del Comitato Etico dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese, Siena
Dal 2017	Segretaria della Clinical Genetics Section della UEMS (Union Européenne des Médecins Spécialistes - European Union of Medical Specialists - Unione europea delle specialità mediche)
Dal 2019	Membro supplente della Commissione per le Terapie Avanzate (CAT) dell'EMA (European Medicines Agency).
Dal 2020	Membro della Società Italiana Malattie Genetiche Pediatriche e Disabilità Congenite (SIMGePeD)
Dal 2020	Coordinatrice il progetto nazionale GEN-COVID
Dal 2021	Rappresentante del Ministero dell'Università e Ricerca nel Policy Board del European Joint Project on Rare Diseases
Dal 2021	Nominata membro esperto dal commissario europeo per il "WG on Infectious Disease del 1 Million Genome project"

### **Brevetti**

- Alessandra Renieri e Ilaria Meloni "Diagnostic and therapeutic tools for X-linked mental retardation syndrome" International application N° PCT/IT03/00134 emesso nel marzo 2003 e pubblicato il 16 giugno 2005 AS UD-2005-0130162-A1.
- Renieri A, Conticello S, Pinto AM, Meloni I, Daga S, Donati F, Croci S, Lopergolo D. "CRISPR-Cas system for gene therapy" (Patent application N° 102018000020230) for the use of CRISPR/Cas9 technology in rare genetic diseases. December 19, 2018.
- Renieri A, Conticello S, Donati F, Niccheri F, Mari F, Papa FT, Lorenzetti FC. "Sistema CRISPR-Cas per l'editing genomico" (Patent application N° 102018000009431) for the employment of CRISPR/Cpf1 technology for specific delivery of suicide gene in cancer cells mutated in TP53. October 15, 2018.