

CURRICULUM VITAE

Nome: Alessandra Rufini
Luogo e Data di nascita: Roma, 17/01/1974
Nazionalità: italiana
e-mail: rufini@med.uniroma2.it

POSIZIONE ATTUALE

2010 – oggi Scienziato senior presso il Laboratorio di Trasduzione del Segnale, Unità di Malattie Rare, Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione, Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”.
<http://www.labst.org/>

ISTRUZIONE

1997-2001: Dottorato di Ricerca in Scienze Immunologiche, Università di Roma “La Sapienza”, Tesi dal titolo: “Identificazione della tirosin-chinasi Abl come nuovo substrato di caspasi: un nuovo meccanismo per reclutare Abl al programma apoptotico”.

1997: Laurea in Scienze Biologiche, con la votazione di 110/110 con lode, presso l’Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”.

ESPERIENZE PROFESSIONALI

2015 - 2022 Direttore Scientifico di Fratagene Therapeutics srl
<http://www.fratagene.com/>

2012-2018 Assegnista di ricerca L.240/2010
Università di Roma “Tor Vergata”, Dipartimento Biomedicina e Prevenzione
Area scientifico-disciplinare 06 - Scienze mediche
Settore scientifico-disciplinare Med/04 Patologia generale
Argomento della ricerca: “Nuovi approcci terapeutici alla atassia di Friedreich”

2005-2010 Assegnista di ricerca
Università di Roma “Tor Vergata”, Dipartimento Medicina Sperimentale e Scienze Biochimiche
Area scientifico-disciplinare 06 - Scienze mediche
Settore scientifico-disciplinare Med/04 Patologia generale
Argomento della ricerca: “Meccanismi molecolari di controllo dell'apoptosi”

BORSE DI STUDIO

2020-2021 Vincitrice di una Borsa post-laurea, Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”, Dipartimento di Biomedicina e Prevenzione. Argomento della ricerca: “Meccanismi di azione della etravirina nella atassia di Friedreich”

2010-2012 Vincitrice di una Borsa di studio post-doc, Università di Roma “Tor Vergata”, Dipartimento Medicina Sperimentale e Scienze Biochimiche
Area scientifico-disciplinare 06 - Scienze mediche

Settore scientifico-disciplinare Med/04 Patologia generale
Argomento della ricerca: "Nuove strategie terapeutiche per l'Atassia di Friedreich"

- 2009: Vincitrice di una Borsa di Studio Senior, IRCCS – Fondazione Santa Lucia – Roma
Argomento della ricerca: "Controllo dell'espressione e della stabilità della frataxina, la proteina difettiva nell'atassia di Friedreich"
- 2002-2004: Vincitrice di una Borsa di Studio post-doc, AIRC (Associazione Italiana per la Ricerca sul Cancro) Argomento della ricerca: "Ruolo delle tirosin-chinasi non recettoriali nell'apoptosi indotta da Fas".
- 1998-99: Vincitrice di una Borsa di studio EMBO per il progetto "Identification of human cDNAs inhibiting or antagonizing caspase activity using a functional assay in fission yeast". Lavoro sul tema svolto presso l'EMBL (European Molecular Biology Laboratory), Heidelberg, Germania, sotto la direzione del Prof. Giulio Superti-Furga.

ESPERIENZE FORMATIVE

- 2000: Training presso l'Uppsala Biomedical Center, Svezia. Studi di "Homology Modeling" nel laboratorio del Dr. Gerard Kleywegt.
- 1999: Selezionata per partecipare al corso EMBO (European Molecular Biology Organization) su: "Bioinformatics: from genome sequences to protein structures", tenutosi presso l'Uppsala Biomedical Center, Svezia.
- 1997: Training presso la Brown University, Providence (RI), USA, sul progetto "Amyloid beta secretion in neuronal cell lines", sotto la supervisione della Prof.ssa. Cristina Alberini.

CONGRESSI SCIENTIFICI

Partecipazione come relatore a diversi convegni scientifici internazionali tra cui:

- 1st Annual Ubiquitin Research and Drug Discovery in Cancer Conference - Jan 27-28, 2010, San Diego, CA. Presentation title: "Preventing the UPS-dependent degradation of frataxin, the protein defective in Friedreich's Ataxia"
- International Ataxia Research Conference 2015, Windsor, England. Presentation title: "New therapeutic approaches to Friedreich Ataxia"
- Keystone Symposium on Ubiquitin Signaling, Jan28–Feb 1, 2018 Granlibakken Tahoe Tahoe City, California, USA. Presentation title: "The E3 Ligase RNF126 as a New Therapeutic Target for Friedreich Ataxia"
- International Ataxia Research Conference 2019, Nov 14-16, 2019, Washington DC, USA. Presentation title: "Etravirine enhances frataxin translation: a promising candidate for Friedreich ataxia therapy"

Più di 20 presentazioni di poster a congressi scientifici internazionali.

SEMINARI

- Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Argentina. October 24, 2014. Titolo del seminario: "New Therapeutic Approaches to Friedreich Ataxia". Invitata dal Prof. Javier Santos.
- Division of Pharmaceutical, Pharmacy Administration and Social Sciences, Duquesne University School of Pharmacy and Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Pittsburgh, PA, USA. January 27, 2022. . Titolo del seminario: "Therapeutic Approaches to Friedreich Ataxia". Invitata dal Prof. David Lapinsky.

BREVETTI

US Patent 10,442,779 "Compositions and methods for treating Friedreich's ataxia".

Inventors: Testi R., Incani O., Rufini A, De Martino G.

US Patent 10,426,775 "Methods for treating Friedreich's ataxia with etravirine".

Inventors: Rufini A., Alfedì G., Testi R.

PREMI SCIENTIFICI

Vincitrice del BeHEARD Technology Prize (2017) di Rare Genomics, per la realizzazione di un modello murino RNF126 RNAi presso Charles River.

GRANTS

2020-2021 Grant dalla associazione Ataxia UK sul progetto: "Etravirine as a potential therapeutic for Friedreich ataxia". Ruolo: Principal Investigator.

ATTIVITÀ DIDATTICA

Docente a contratto per il SSD MED/04 – Patologia Generale, presso Saint Camillus International University of Health and Medical Sciences:

- AA 2019/2020:
 - Modulo di "Immunology and Immunopathology" (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicine and Surgery. Corso tenuto in lingua inglese.
- AA 2020/2021:
 - Modulo di "Immunology and Immunopathology" (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicine and Surgery. Corso tenuto in lingua inglese.
- AA 2021/2022:
 - Modulo di "Immunology and Immunopathology" Canale A-L (SSD MED/04; 1 CFU: 10 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicine and Surgery. Corso tenuto in lingua inglese.
 - Modulo di "Immunology and Immunopathology" Canale M-Z (SSD MED/04; 1 CFU: 10 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicine and Surgery. Corso tenuto in lingua inglese.
 - Modulo di "General Pathology" (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Dentistry and Dental Prosthetics. Corso tenuto in lingua inglese.
- AA 2022/2023:
 - Modulo di "General Pathology" (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Dentistry and Dental Prosthetics. Corso tenuto in lingua inglese.
- AA 2023/2024:
 - Modulo di "Immunology and Immunopathology" Canale A-L (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicine and Surgery. Corso tenuto in lingua inglese
 - Modulo di "Immunology and Immunopathology" Canale M-Z (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Medicine and Surgery. Corso tenuto in lingua inglese
 - Modulo di "General Pathology" (SSD MED/04; 2 CFU: 20 ore di didattica frontale) - Laurea Magistrale a ciclo unico in Dentistry and Dental Prosthetics. Corso tenuto in lingua inglese.

Correlatore di Tesi di laurea per il SSD MED/04-Patologia Generale:

- AA 2010-2011 Corso di Laurea Specialistica in Biologia Cellulare e Molecolare, Università degli Studi di Roma Tor Vergata.
- AA 2011-2012 Corso di Laurea Specialistica in Evoluzione e Biologia Umana, Università degli Studi di Roma Tor Vergata.
- AA 2014-2015 Corso di Laurea Specialistica in Biotecnologie Mediche, Università degli Studi di Roma Tor Vergata.
- AA 2022-2023 (7 tesi): Corso di Laurea Magistrale in Scienze della nutrizione umana, Saint Camillus International

University of Health and Medical Sciences.

Incarico per Attività Didattica nei Corsi di Dottorato di Ricerca:

- AA 2022-2023: Affidamento dell'incarico di insegnamento per il primo, secondo e terzo anno di corso del Dottorato di Ricerca in "TISSUE ENGINEERING AND REMODELING BIOTECHNOLOGIES FOR BODY FUNCTION" dell'Università degli Studi di Roma Tor Vergata per gli anni accademici 2022-2023 (Cicli XXXVI, XXXVII, XXXVIII)

Tutor di Tesi di Dottorato:

- 2010- oggi: Tutorato e supervisione tesi nel corso di Dottorato in Immunologia e Biotecnologie Applicate, Università di Roma "Tor Vergata" (ciclo XXIII, XXVII, XXVIII, XXX, XXXI, XXXIII).

ATTIVITÀ DI REVISIONE SCIENTIFICA

Revisore per diverse riviste scientifiche internazionali con impact factor;

Revisore per agenzie di finanziamento, tra cui FARA (Friedreich Ataxia Research Alliance).

LINGUE CONOSCIUTE

Italiano - Madrelingua

Inglese - Ottima conoscenza della lingua inglese

PUBBLICAZIONI

- Benvenuto, M., Angiolini, V., Focaccetti, C., Nardozi, D., Palumbo, C., Carrano, R., Rufini, A., Bei, R., Miele, M.T., Mancini, P., Barillari, G., Cirone, M., Ferretti, E., Tundo, G.R., Mutti, L., Masuelli, L., Bei, R. "Antitumoral effects of Bortezomib in malignant mesothelioma: evidence of mild endoplasmic reticulum stress in vitro and activation of T cell response in vivo". Biol Direct. 2023 Apr 17;18(1):17. doi: 10.1186/s13062-023-00374-w.
- Luffarelli, R., Panarello, L., Quatrana, A., Tiano, F., Fortuni, S., Rufini, A., Malisan, F., Testi, R., Condò, I. "Interferon Gamma Enhances Cytoprotective Pathways via Nrf2 and MnSOD Induction in Friedreich's Ataxia Cells" Int J Mol Sci. 2023 Aug 11;24(16):12687. doi: 10.3390/ijms241612687.
- Palumbo C, Benvenuto M, Focaccetti C, Albonici L, Cifaldi L, Rufini A, Nardozi D, Angiolini V, Bei A, Masuelli L and Bei R. "Recent findings on the impact of ErbB receptors status on prognosis and therapy of head and neck squamous cell carcinoma" Front Med (Lausanne). 2023 Feb 2;10:1066021. doi: 10.3389/fmed.2023.1066021..
- Rufini A, Malisan F, Condò I, Testi R. "Drug Repositioning in Friedreich Ataxia". Front. Neurosci., 2022 Feb 9;16:814445. doi: 10.3389/fnins.2022.814445.
- Quatrana A, Morini E, Tiano F, Vancheri C, Panarello L, Romano S, Marcotulli C, Casali C, Mariotti C, Mongelli A, Fichera M, Rufini A, Condò I, Novelli G, Testi R, Amati F, Malisan F. "Hsa-miR223-3p circulating level is upregulated in Friedreich's ataxia and inversely associated with HCLS1 associated protein X-1, HAX-1" Hum Mol Genet. 2022 Jan 7; ddac005. doi: 10.1093/hmg/ddac005

- Vavla M, Arrigoni F, Toschi N, Peruzzo D, D'Angelo MG, Gandossini S, Russo A, Diella E, Tirelli S, Salati R, Rufini A, Condò I, Testi R, Martinuzzi A.
“Sensitivity of Neuroimaging Indicators in Monitoring the Effects of Interferon Gamma Treatment in Friedreich'Ataxia”
Front. Neurosci., 09 October 2020 | <https://doi.org/10.3389/fnins.2020.00872>
- Tiano F, Amati F, Cherubini F, Morini E, Vancheri C, Maletta S, Fortuni S, Serio D, Quatrana A, Luffarelli R, Benini M, Alfedì G, Panarello L, Rufini A, Toschi N, Frontali M, Romano S, Marcotulli C, Casali C, Gioiosa S, Mariotti C, Mongelli A, Fichera M, Condò I, Novelli G, Testi R, Malisan F.
“Frataxin deficiency in Friedreich's ataxia is associated with reduced levels of HAX-1, a regulator of cardiomyocyte death and survival”.
Hum Mol Genet. 2020 Jan 15. pii: ddz306. doi: 10.1093/hmg/ddz306
- Vavla M, D'Angelo MG, Arrigoni F, Toschi N, Peruzzo D, Gandossini S, Russo A, Diella E, Tirelli S, Salati R, Scarpazza P, Luffarelli R, Fortuni S, Rufini A, Condò I, Testi R, Martinuzzi A.
“Safety and Efficacy of Interferon γ in Friedreich's Ataxia”.
Mov Disord. 2020 Jan 13. doi: 10.1002/mds.27979.
- Alfedì G, Luffarelli R, Condò I, Pedini G, Mannucci L, Massaro DS, Benini M, Toschi N, Alaimo G, Panarello L, Pacini L, Fortuni S, Serio D, Malisan F, Testi R, Rufini A.
“Drug repositioning identifies etravirine as a potential therapeutic for Friedreich ataxia”
Mov Disord. 2019 Jan 9; 34:323-334.
- Castro IH, Ferrari A, Herrera MG, Noguera ME, Maso L, Benini M, Rufini A, Testi R, Costantini P, Santos J.
“Biophysical characterisation of the recombinant human frataxin precursor”.
FEBS Open Bio. 2018 Jan 25;8(3):390-405. eCollection 2018 Mar.
- Benini M, Fortuni S, Condò I, Alfedì G, Malisan F, Toschi N, Serio D, Massaro DS, Arcuri G, Testi R, Rufini A.
“E3 Ligase RNF126 Directly Ubiquitinates Frataxin, Promoting Its Degradation: Identification of a Potential Therapeutic Target for Friedreich Ataxia”.
Cell Rep. 2017 Feb 21;18(8):2007-2017.
- Cherubini F, Serio D, Guccini I, Fortuni S, Arcuri G, Condò I, Rufini A, Moiz S, Camerini S, Crescenzi M, Testi R, Malisan F.
“Src inhibitors modulate frataxin protein levels”
Human Molecular Genetics. 2015 Aug 1;24(15):4296-305.
- Rufini A, Cavallo F, Condò I, Fortuni S, De Martino G, Incani O, Di Venere A, Benini M, Massaro DS, Arcuri G, Serio D, Malisan F, Testi R.
“Highly specific ubiquitin-competing molecules effectively promote frataxin accumulation and partially rescue the aconitase defect in Friedreich ataxia cells”.
Neurobiol Dis. 2015 Mar;75:91-9.
- Guccini I, Serio D, Condò I, Rufini A, Tomassini B, Mangiola A, Maira G, Anile C, Fina D, Pallone F, Mongiardi MP, Levi A, Ventura N, Testi R, Malisan F.
“Frataxin participates to the hypoxia-induced response in tumors”.
Cell Death Dis. 2011 Feb 24;2(1):e123.
- Rufini A, Fortuni S, Arcuri G, Condò I, Serio D, Incani O, Malisan F, Ventura N, Testi R.
“Preventing the ubiquitin-proteasome-dependent degradation of frataxin, the protein defective in Friedreich's ataxia”.

Human Molecular Genetics. 2011 Apr 1;20(7):1253-61.

- Condò I, Malisan F, Guccini I, Serio D, Rufini A, Testi R.
"Molecular control of the cytosolic aconitase/IRP1 switch by extramitochondrial frataxin"
Human Molecular Genetics. 2010 Apr 1;19(7):1221-9.
- Condo' I, Ventura N, Malisan F, Rufini A, Tomassini B and Testi R.
"In vivo maturation of human frataxin".
Human Molecular Genetics, 2007 Jul 1;16(13):1534-40
- Corsi S*, Rufini A*, Stagni V, Condo I, Matafora V, Bachi A, Bonifazi AP, Coppola L, Superti-Furga G, Testi R, Barila D.
"Src kinase phosphorylates Caspase-8 on Tyr380: a novel mechanism of apoptosis suppression".
EMBO J. 2006 May 3;25(9):1895-905. *: share first authorship
- Holcomb M, Rufini A, Barila D, Klemke RL.
"Deregulation of proteasome function induces ABL-mediated cell death by uncoupling P130CAS and C-CRKL".
J Biol Chem. 2006 Feb 3;281(5):2430-40
- D. Barilà, A. Rufini, I. Condò, N. Ventura, K. Dorey, G. Superti-Furga and R. Testi.
"Caspase-dependent cleavage of c-Abl contributes to apoptosis"
Molecular and Cellular Biology. 2003 Apr;23(8):2790-9.
- Malisan F, Franchi L, Tomassini B, Ventura N, Condo I, Rippo MR, Rufini A, Liberati L, Nachtigall C, Kniep B, Testi R.
"Acetylation suppresses the proapoptotic activity of GD3 ganglioside".
Journal of Experimental Medicine. 2002 Dec 16;196(12):1535-41.
- A. Rufini and R. Testi.
"Lipid signaling in CD95-mediated apoptosis".
Kluwer Academic/Plenum Publisher. Subcellular Biochemistry. 2002; vol. 36 (Phospholipid metabolism in apoptosis):285-308. Review.
- M.R. Rippo, F. Malisan, L. Ravagnan, B. Tomassini, I. Condo', P. Costantini, S. A. Susin, A. Rufini, M. Todaro, G. Kroemer e R. Testi.
"GD3 ganglioside directly targets mitochondria in a bcl-2-controlled fashion".
FASEB J 2000 Oct;14(13):2047-54
- M.R. Rippo, F. Malisan, L. Ravagnan, B. Tomassini, I. Condo', P. Costantini, S. A. Susin, A. Rufini, M. Todaro, G. Kroemer e R. Testi.
"GD3 ganglioside as an intracellular mediator of apoptosis"
European Cytokine Network 2000 Sep; 11(3): 487-8