

CURRICULUM VITAE ET STUDIORUM

Valeria Lo Faro

Educazione e Formazione

- 2022 Ph.D. con tesi in Genetica del glaucoma
Università di Groningen, Groningen (Paesi Bassi)

Titolo tesi di dottorato: "Investigating the genetic complexity of glaucoma".
Contenuto della tesi: La tesi di ricerca si proponeva di esplorare una serie di fattori di rischio genetico che contribuiscono alla predisposizione al glaucoma, con l'intento di comprendere meglio l'ereditarietà della patologia. Nel corso dei quattro anni di indagini, sono stati analizzati diversi aspetti, tra cui il rischio etnico, le varianti genetiche comuni, le mutazioni rare, le variazioni nel numero di copie nel genoma nucleare e l'analisi del genoma mitocondriale.
Supervisori: Prof Nomdo Jansonius, Prof. Arthur Bergen, Prof. Harold Snieder
- 2017 - 2020 Dottorando di ricerca
Università di Groningen, Groningen (Paesi Bassi)

Descrizione del progetto: Genetica del glaucoma in GLGS e Lifelines (Amsterdam Medical Center, University Medical Center Groningen), finanziato dal programma di ricerca e innovazione Horizon 2020 dell'Unione Europea, nell'ambito dell'accordo di sovvenzione Marie Skłodowska-Curie n. 675033 (programma EGRET+, <http://egret-plus.eu/projects/>).
Supervisori: Prof. Nomdo Jansonius and Prof. Arthur Bergen
- 2014 Laurea Magistrale in Biologia Sanitaria
Università degli Studi di Catania, Catania (Italia)

Totale esperienza di ricerca post-laurea a tempo pieno in mesi: 18
Titolo della tesi di laurea magistrale: "L'uso del Sequenziamento di Nuova Generazione nelle disabilità intellettive autosomiche recessive"
Supervisore: Prof. Marco Fichera
- 2012 Laurea triennale in Scienze Biologiche
Università degli Studi di Catania, Catania (Italia)
Totale esperienza di ricerca post-laurea a tempo pieno in mesi: 12
Titolo della tesi di laurea triennale: "Espressione di mir-671 nel glioblastoma in relazione al gene CHPF2 e analisi evolutiva"
Supervisore: Prof. Michele Purrello

Esperienza accademica e tirocini

2022-2023	<p>Postdoc presso l'Università di Uppsala nel Dipartimento di Immunologia, Genetica e Patologia, Genetica Medica e Genomica (Gruppo di ricerca di Åsa Johansson).</p> <p>Attraverso un approccio multidisciplinare che fonde metodi genetici ed epidemiologici, la mia ricerca sulle malattie cardiovascolari ha esplorato il ruolo delle varianti genetiche, sia comuni che rare. Utilizzando ampi set di dati provenienti da coorti, registri nazionali, biomarcatori proteici e informazioni genomiche, ho generato "Polygenic risk score" per identificare individui a rischio elevato di malattia. Inoltre, ho condotto analisi di randomizzazione mendeliana per inferire causalità, e svolto analisi di regressione delle proporzioni di rischio tramite la Cox analisi, considerando anche variabili temporali, al fine di stimare ulteriormente il rischio associato alle malattie cardiovascolari.</p>
2021	<p>Assistant di Ricerca presso l'Università di Uppsala, Dipartimento di Immunologia, Genetica e Patologia, Genetica Medica e Genomica, Uppsala, Svezia</p> <p>Ricerche genetiche sulle malattie comuni utilizzando set di dati da coorti, e combinati con biomarcatori proteici e dati genomici.</p>
2017-2020	<p>Dottorato in Genetica presso il Centro Medico Universitario di Groningen, Groningen, Paesi Bassi.</p> <p>Indagine dei fattori di suscettibilità genetica al glaucoma nelle coorti GLGS AMRO e Lifelines, al fine di identificare regioni genomiche associate alla malattia. I dati utilizzati sono stati ottenuti da array di genotipizzazione e tecnologia di sequenziamento. Le analisi successive sono state condotte utilizzando programmi e strumenti bioinformatici (R, PLINK, python, SAIGEgds, REGENIE, SNPtest, GCTA, haploview, METAL, IGV, Alamute, CodonCode Aligner). Sono state inoltre effettuate analisi bioinformatiche post-GWAS (analisi di prioritizzazione dei geni, sequenziamento in silico, analisi degli studi di associazione transcriptome-wide, analisi di arricchimento funzionale e tissutale, randomizzazione mendeliana basata su dati di espressione genica e punteggi di rischio poligenici)</p>
	<p>Altre attività e responsabilità:</p> <ul style="list-style-type: none">▪ Analisi del genoma mitocondriale▪ Analisi di ADMIXTURE▪ Sviluppo di una pipeline interna per le varianti di numero di copia▪ Analisi della perdita di eterozigosi negli studi familiari▪ Sequenziamento dei geni candidati▪ Preparazione dei dati per le collaborazioni (punteggi di rischio poligenico)▪ Mappatura dell'omozigosità negli studi familiari
2019	<p>Ricercatore ospite presso il Dipartimento di Oftalmologia dell'Università Otto-von-Guericke di Magdeburgo, in Germania, al fine di testare l'influenza delle radiazioni elettromagnetiche sulle misurazioni della pressione oculare.</p>

2018	Ricercatore ospite presso il Dipartimento di Genetica dell'Università Erasmus di Rotterdam, nei Paesi Bassi, al fine di acquisire esperienza nella tecnica di knockout mediato da CRISPR-Cas9 in pesci zebra.
2017	Ricercatore ospite presso Amsterdam Medical Center, nei Paesi Bassi, per condurre esperimenti molecolari. Le tecniche utilizzate hanno incluso estrazione del DNA, elettroforesi su gel, PCR e sequenziamento.
2014-2016	<p>Attività di ricerca presso il Laboratorio di Genetica Umana dell'Azienda Ospedaliera Universitaria 'Policlinico - Vittorio Emanuele', Catania (Italia). Esperienza di ricerca a tempo pieno in mesi: 24</p> <p>Descrizione attività svolte: analisi e ricerca genetica per identificare mutazioni patologiche in pazienti e familiari affetti da disabilità intellettuale e autismo. Le principali tecniche utilizzate sono state gli array CGH-SNP, MLPA e analisi di Next Generation Sequencing.</p>
2013-2014	<p>Attività di laboratorio presso il Laboratorio di Analisi dell'Azienda Sanitaria Provinciale di Catania (Italia)</p> <p>Esperienza lavorativa a tempo pieno in mesi: 7</p> <p>Svolgimento di analisi ematologiche e analisi della coagulazione: emocitometria, proteine totali e fibrinogeno, conta differenziale manuale, PT, APTT, D-dimero, antitrombina. Esecuzione di analisi chimiche di siero, plasma, e urine.</p>

Competenze professionali

Omiche: Esperienza in Omiche, tramite utilizzo di Genome, Phenome- and Transcriptome-Wide Association studies, Proteomics, Polygenic Risc score (PRScs e LDpred), analisi di randomizzazione mendeliana univariata e multivariata, analisi sulle variazioni del numero di copie genomiche (note con il termine CNV), scDRS (punteggio di rilevanza della malattia a livello cellulare singolo), espressione differenziale nell'analisi di microarray, analisi di RNA (edgeR, limma-Voom, deseq), dati di sequenziamento dell'RNA a singola cellula (Seurat, Scater), tecniche di sequenziamento del DNA e proteomica. BLAST, Biomart, DAVID, dati di sequenza NGS, database bioinformatici come Ensembl, NCBI, KEGG, PANTHER.

Epidemiologia: Conoscenza di software statistici e tecniche per analizzare dati epidemiologici, come analisi di regressione e analisi di sopravvivenza. Inoltre ho acquisito esperienza nella pianificazione di studi epidemiologici.

Bionformatica: Esperienza nell'uso di R, Python, NGS softwares, anche in ambienti HPC e UNIX.

Lingua: Madrelingua italiana e livello C1 di inglese.

Pubblicazioni

“Novel ancestry-specific primary open-angle glaucoma loci and shared biology with vascular mechanisms and cell proliferation”. **Valeria Lo Faro**, Bhattacharya A, Zhou W, Zhou D, Wang Y, Läll K, Kanai M, Lopera-Maya E, Straub P, Pawar P, Tao R, Zhong X, Namba S; Global Biobank Meta-analysis Initiative; Sanna S, Nolte IM, Okada Y, Ingold N, MacGregor S, Snieder H, Surakka I, Shortt J, Gignoux C, Rafael N, Crooks K, Verma A, Verma SS, Guare L, Rader DJ, Willer C, Martin AR, Brantley MA Jr, Gamazon ER, Jansonius NM, Joos K, Cox NJ, Hirbo J.. *Cell Rep Med.* 2024 Feb 20;5(2):101430. doi: 10.1016/j.xcrm.2024.101430.

“The risk of venous thromboembolism in oral contraceptive users: the role of genetic factors-a prospective cohort study of 240,000 women in the UK Biobank.” **Valeria Lo Faro**, Therese Johansson, Åsa Johansson. *Am J Obstet Gynecol.* 2023 Sep 19:S0002-9378(23)00618-X. doi: 10.1016/j.ajog.2023.09.012.

“Polygenic risk scores and risk stratification in deep vein thrombosis.” **Valeria Lo Faro**, Therese Johansson, Julia Höglund, Fatemeh Hadizadeh, Åsa Johansson. *Thromb Res.* 2023 Aug;228:151-162. doi: 10.1016/j.thromres.2023.06.011. Epub 2023 Jun 10. PMID: 37331118.

“Answer to the Hamlet-like dilemma of lipid metabolites causing senile macular degeneration”. **Valeria Lo Faro**. *Cell Rep Med.* 2023 Jul 18;4(7):101077. doi: 10.1016/j.xcrm.2023.101077.

“Contribution of rare whole-genome sequencing variants to plasma protein levels and the missing heritability”. Marcin Kierczak*, Nima Rafati*, Julia Höglund*, Hadrien Gourlé*, **Valeria Lo Faro***, Daniel Schmitz, Weronica E. Ek, Ulf Gyllensten, Stefan Enroth, Diana Ekman, Björn Nystedt, Torgny Karlsson and Åsa Johansson. *Nat Commun* 13, 2532 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41467-022-30208-8>. *= First authors.

“Multi-ancestry polygenic risk scores for venous thromboembolism”. Yon Ho Jee, Florian Thibord, Alicia Dominguez, Corriene Sept, Kristin Boulier, Vidhya Venkateswaran, Yi Ding, Tess Cherlin, Shefali Setia Verma, **Valeria Lo Faro**, Traci M. Bartz, Anne Boland, Jennifer A. Brody, Jean-Francois Deleuze, Joseph Emmerich, Marine Germain, Andrew D. Johnson, Charles Kooperberg, Pierre-Emmanuel Morange, Nathan Pankratz, Bruce M. Psaty, Alexander P. Reiner, David M. Smadja, Colleen M. Sitlani, Pierre Suchon, Weihong Tang, David-Alexandre Trégouët, Sebastian Zöllner, Bogdan Pasaniuc, Scott M. Damrauer, Serena Sanna, Harold Snieder, Lifelines Cohort Study, Christopher Kabrhel, Nicholas L. Smith, Peter Kraft, INVENT Consortium. doi: <https://doi.org/10.1101/2024.01.09.24300914> (pre-print)

“Characterizing Copy Number Variations and their association with plasma proteins using short and long-read sequencing ”. Daniel Schmitz, Zhiwei Li, Nima Rafati, Adam Ameur, **Valeria Lo Faro**, Mathias Rask-Andersen and Åsa Johansson (submitted).

“Multi-ancestry GWAS for venous thromboembolism identifies novel loci followed by experimental validation in zebrafish”. Brooke N. Wolford, Yakun Zhao, Ida Surakka, Kaun-Han H. Wu, Xinge Yu, Catherine E. Richter, Laxmi Bhatta, Ben Brumpton, Karl Desch, Florian Thibord, Derek Klarin, Andrew D. Johnson, David-Alexandre Trégouët, Scott M. Damrauer, Nicholas L. Smith, INVENT, MVP, **Valeria Lo Faro**, Kristin Tsuo, Global Biobank Meta-analysis Initiative (GBMI), Mark Daly, Ben Neale, Wei Zhou, Jordan A. Shavit, Cristen. J. Willer. <https://doi.org/10.1101/2022.06.21.22276721> (preprint).

“Global Biobank Meta-analysis Initiative: powering genetic discovery across human diseases”. Wei Zhou, Masahiro Kanai, Kuan-Han H Wu, Rasheed Humaira, Kristin Tsuo, Jibril B Hirbo, Ying Wang, Arjun Bhattacharya, Huiling Zhao, Shinichi Namba, Ida Surakka, Brooke N Wolford, **Valeria Lo Faro**, Esteban A Lopera-Maya, Kristi Läll, Marie-Julie Favé et al. Cell Genomics, 100192. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100192>

“Meta-analysis fine-mapping is often miscalibrated at single-variant resolution”. Masahiro Kanai, Roy Elzur, Wei Zhou, Wei Zhou, Masahiro Kanai, Kuan-Han H. Wu, Humaira Rasheed, Kristin Tsuo, Ying Wang, Arjun Bhattacharya, Huiling Zhao, Shinichi Namba, Ida Surakka, Brooke N. Wolford, **Valeria Lo Faro**, Esteban A. Lopera-Maya, Kristi Läll, Alicia R. Martin, Cristen J. Willer, Mark J. Daly, Benjamin M. Neale, Mark Daly, Hilary Finucane. Cell Genomics, 2022, 100210. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100210>”.

“Global biobank analyses provide lessons for computing polygenic risk scores across diverse cohorts”. Ying Wang, Shinichi Namba, Esteban Lopera, Sini Kerminen, Kristin Tsuo, Kristi Läll, Masahiro Kanai, Wei Zhou, Kuan-Han Wu, Marie-Julie Favé, Laxmi Bhatta, Philip Awadalla, Ben Brumpton, Patrick Deelen, Kristian Hveem, **Valeria Lo Faro**, Reedik Mägi, Yoshinori Murakami, Serena Sanna, Jordan W. Smoller, Jasmina Uzunovic, Brooke N. Wolford, Global Biobank Meta-analysis Initiative, Cristen Willer, Eric R. Gamazon, Nancy J. Cox, Ida Surakka, Yukinori Okada, Alicia R. Martin, Jibril Hirbo. DOI: [10.1016/j.xgen.2022.100241](https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100241)

“Novel mutations in the PITX2 gene in Pakistani and Mexican families with Axenfeld-Rieger syndrome”. **Valeria Lo Faro**, Sorath N. Siddiqui, Muhammad I. Khan, Cristina Villanueva-Mendoza, Vianney Cortés-González, Nomdo Jansonius, Arthur A. B. Bergen, Shazia Micheal. Mol Genet Genomic Med. 2020 (<https://doi.org/10.1002/mgg3.1215>).

“Differences in clinical presentation of primary open-angle glaucoma between African and European populations”. Pieter W.M. Bonnemaijer, **Valeria Lo Faro**, Anna J. Sanyiwa, Hassan G. Hassan, Colin Cook, Suzanne Van de Laar, Hans G. Lemij, Caroline C. W. Klaver, Nomdo M. Jansonius, Alberta A.H.J. Thiadens. Acta Ophthalmol 2021 Feb 8. doi: 10.1111/aos.14772.

“Copy Number Variation analysis suggests a role for cadherin, Wnt signalling and p53 pathways in susceptibility of primary open-angle glaucoma”. **Valeria Lo Faro**, Jacoline B. ten Brink, Harold Snieder, Nomdo M. Jansonius, Arthur A.B. Bergen. BMC Genomics. 2021 Aug 4;22(1):590. doi: 10.1186/s12864-021-07846-1.

“Mitochondrial genome study identifies association between primary open-angle glaucoma and variants in MT-CYB, MT-ND4 genes and haplogroups”. **Valeria Lo Faro**, Ilja M. Nolte, Harold Snieder, Nomdo M. Jansonius, Arthur A.B. Bergen. Front Genet. 2021 Dec 16;12:781189. doi: 10.3389/fgene.2021.781189. eCollection 2021.

“A multi-ethnic genome-wide association study for keratoconus identifies 36 loci and implicates collagen matrix integrity and cell differentiation pathways”. Alison J. Hardcastle, Petra Liskova, Yelena Bykhovskaya, Bennet J. McComish, Alice E. Davidson, Chris F. Inglehearn, Xiaohui Li, Hélène Choquet, Mahmoud Habeeb, Sionne E. M. Lucas, Srujana Sahebjada, Nikolas Pontikos, Karla E. Rojas Lopez, Anthony P. Khawaja, Christoph W. Haudum, **Valeria Lo Faro**, Abi Tenen, Mark J. Simcoe, Karina Patasova, Darioush Yarrand, Jie Yin, Salina Siddiqui, Aine Rice, Layal Abi Farraj, Yii-Der Ida Chen, Jugnoo S. Rahi, Ronald M. Krauss, Elisabeth Theusch, Jac C. Charlesworth, Loretta Szczotka-Flynn, Carmel Toomes,

Magda A. Meester-Smoor, Andrea J. Richardson, Paul A. Mitchell, Kent D. Taylor, Ronald B. Melles, Anthony J. Aldave, Richard A. Mills, Ke Cao, Elsie Chan, Mark D. Daniell, Jie Jin Wang, Jerome I. Rotter, Alex W. Hewitt, Stuart MacGregor, Caroline C. W. Klaver, Wishal D. Ramdas, Jamie E. Craig, Sudha K. Iyengar, David O'Brart, Eric Jorgenson, Paul N. Baird, Yaron S. Rabinowitz, Kathryn P. Burdon, Chris J. Hammond, Stephen J. Tuft & Pirro G. Hysi. Communications Biology volume 4, Article: 266 (2021). <https://doi.org/10.1038/s42003-021-01784-0>

"Familial 18q12.2 deletion supports the role of RNA-binding protein CELF4 in autism spectrum disorders". Rita Barone, Marco Fichera, Mariaclara De Grandi, **Valeria Lo Faro**, Teresa Mattina, Renata Rizzo. Am J Med Genet A. 2017 Jun; 173(6):1649-1655. (doi: 10.1002/ajmg.a.38205).

"Influence of electromagnetic radiation emitted by daily-use electronic devices on the Eyemate® system". Azzurra Invernizzi*, Shereif Haykal*, **Valeria Lo Faro***, Vincenzo Pennisi, Lars Choritz. BMC ophthalmology (doi: 10.1186/s12886-020-01623-6). *= First authors