

## CV

---

**Nome:** Valentina Emmanuele

**Nazionalità:** Italiana

**Data e Luogo di nascita:** 12 gennaio 1981 Catania (CT)

**Residenza:** via Consolare Pompea Paradiso 41, 98168 Messina (ME)

**Indirizzo-email:** [valentina.emmanuele@gmail.com](mailto:valentina.emmanuele@gmail.com);

**Numero di telefono:** ITA +39-3400047986;

### ISTRUZIONE

- Laurea Specialistica in Medicina e Chirurgia c/o l'Università Campus Bio-Medico di Roma, conseguita il 19 luglio 2005 con la votazione 110/110 e Lode (Tesi: "*Studio pilota sullo stato di salute e le condizioni, in Istituti Penitenziari, dei figli conviventi di madri detenute*", lavoro sperimentale svolto c/o la Casa Circondariale femminile Roma-Rebibbia, Roma)
- Abilitazione all'esercizio della Professione di Medico Chirurgo conseguita c/o l'Università Campus Bio-Medico di Roma nella II sessione del 2005 con la votazione di 270/270
- Iscrizione all'Albo dei Medici di Catania al N° 13210 dal 21 marzo 2006
- Specializzazione in Pediatria conseguita c/o l'Università degli Studi di Genova in data 03/11/2010 con la votazione di 50/50 e lode (Tesi: "*Eterogeneità clinica e genetica del deficit di Coenzima Q10: descrizione di una casistica personale*").
- Dottorato di Ricerca in Genetica conseguito c/o l'Università degli Studi di Genova conseguito in data 26/03/2014 (dissertazione finale: "*Novel insights into the field of mitochondrial disorders: MELAS syndrome, from diagnosis to prevention*").

**LINGUE**

- **Italiano** Madre lingua
- **Inglese** Conoscenza ottima

**COMPUTER ED APPLICAZIONI INFORMATICHE**

- Uso abituale dei programmi Word, Excel, Powerpoint, Photoshop, GraphPad Prism
- Conoscenza discreta di Access, NextGENe® viewer

**ESPERIENZA FORMATIVA/LAVORATIVA**

- 2002. Università “Campus Bio-Medico” di Roma, Italia. Internato elettivo presso il Dipartimento di Anatomia.
- 2005. Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma, Italia. Internato elettivo presso il Dipartimento di Pediatria.
- 2008-2009. Università di Genova, Istituto G. Gaslini, UOC Neurologia pediatrica e Malattie muscolari. Training in malattie neuromuscolari ed in patologia muscolare (Prof. C. Minetti).
- 2009. Columbia University Medical Center, Division of Neuropathology, Department of Pathology, New York, NY, USA. Training in patologia muscolare. (Prof. K. Tanji)
- 2009-2015. Columbia University Medical Center, Department of Neurology, H. Houston Merritt Center for Neuromuscular and Metabolic Disorders, Columbia University, New York, NY, USA. Post-doctoral research scientist (2009-2013) e Associate Research Scientist (2013-2105) (Prof. M. Hirano e Prof. S. DiMauro).
- 2012-2015. New York Stem Cell Foundation (NYSCF), New York, NY, USA. Training in maintenance e assessment metabolico di cellule staminali umane.

**PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE**

1. Barca E, **Emmanuele V**, DiMauro S. Metabolic Myoglobinuria. *Current Neurology and Neuroscience Reports*. 2015. In press.
2. **Emmanuele V**, Kubota A, Garcia-Diaz B, Garone C, Akman HO, Sánchez-Gutiérrez D, Escudero LM, Kariya S, Homma S, Tanji K, Quinzii CM, Hirano M. Fhl1 W122S causes loss of protein function and late-onset mild myopathy. *Hum Mol Genet*. 2015;24(3):714-26.
3. DiMauro S, **Emmanuele V**. The clinical spectrum of nuclear DNA-related mitochondrial disorders. In: *Mitochondrial Disorders caused by nuclear genes* (ed Wong L-JC). 2014, pp. 3-25.
4. Quinzii CM, **Emmanuele V**, Hirano M. Clinical presentations of coenzyme q10 deficiency syndrome. *Mol Syndromol*. 2014;5(3-4):141-6.
5. Garone C, Garcia-Diaz B, **Emmanuele V**, Lopez LC, Tadesse S, Akman HO, Tanji K, Quinzii CM, Hirano M. Deoxypyrimidine monophosphate bypass therapy for thymidine kinase 2 deficiency. *EMBO Mol Med*. 2014;6(8):1016-27.
6. Paradas C, Camaño P, Otaegui D, Oz O, **Emmanuele V**, DiMauro S, Hirano M. Longitudinal clinical follow-up of a large family with the R357P Twinkle mutation. *JAMA Neurol*.;70(11):1425-8.
7. Paull D, **Emmanuele V**, Weiss KA, Treff N, Stewart L, Hua H, Zimmer M, Kahler DJ, Goland RS, Noggle SA, Prosser R, Hirano M, Sauer MV, Egli D. Nuclear genome transfer in human oocytes eliminates mitochondrial DNA variants. *Nature*. 2013;493(7434):632-7.
8. Quinzi MC, Garone C, **Emmanuele V**, Tadesse S, Krishna S, Dorado B, Hirano M. Tissue-specific oxidative stress and loss of mitochondria in CoQ deficient Pdss2 mutant mice. *FASEB J* 2013;27(2):612-21.

9. Garcia-Diaz B, Barros MH, Sanna-Cherchi S, **Emmanuele V**, Akman HO, Ferreiro-Barros CC, Horvath R, Tadesse S, El Gharaby N, Dimauro S, De Vivo DC, Shokr A, Hirano M, Quinzii CM. Infantile Encephalomyopathy and Defective Mitochondrial Translation Are Due to a Homozygous RMND1 Mutation. *Am J Hum Genet.* 2012;91(4):729-36.
10. **Emmanuele V**, Sotiriou E, Rios PG, Ganesh J, Ichord R, Foley AR, Akman HO, Dimauro S. A Novel Mutation in the Mitochondrial DNA Cytochrome b Gene (MTCYB) in a Patient With Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, and Strokelike Episodes Syndrome. *J Child Neurol.* 2012 May 25. *J Child Neurol.* 2013;28(2):236-42.
11. **Emmanuele V**, López LC, Berardo A, Naini A, Tadesse S, Wen B, D'Agostino E, Solomon M, Dimauro S, Quinzii C, Hirano M. Heterogeneity of Coenzyme Q10 Deficiency: Patient Study and Literature Review. *Arch Neurol.* 2012;69(8):978-83.
12. **Emmanuele V**, Garcia-Cazorla A, Huang HB, Coku J, Dorado B, Cortes EP, Engelstad K, De Vivo DC, Dimauro S, Bonilla E, Tanji K. Decreased hippocampal expression of calbindin D(28K) and cognitive impairment in MELAS. *J Neurol Sci.* 2012;317(1-2):29-34.
13. **Emmanuele V**, Silvers DS, Sotiriou E, Tanji K, DiMauro S, Hirano M. MERRF and Kearns-Sayre overlap syndrome due to the mitochondrial DNA m.3291T>C mutation. *Muscle Nerve.* 2011;44(3):448-51.
14. Minuto N, **Emmanuele V**, Vannati M, Russo C, Rebora C, Panarello S, Pistorio A, Lorini R, d'Annunzio G. Retinopathy screening in patients with Type 1 diabetes diagnosed in young age using a Nonmydriatic Digital Stereoscopic Retinal Imaging. *J Endocrinol Invest.* 2012;35(4):389-94.
15. **Emmanuele V**, Sotiriou E, Shirazi M, Tanji K, Haller RG, Heinicke K, Bosch PE, Hirano M, DiMauro S. Recurrent myoglobinuria in a sporadic patient with a novel mitochondrial DNA tRNA(Ile) mutation. *J Neurol Sci.* 2011;303(1-2):39-42.
16. Hirano M, **Emmanuele V**, Quinzii CM. *Mitochondrial Myopathies.* In: *Neuromuscular*

- Disorders* (eds RN Tawil and S Venance). 2011, Wiley-Blackwell, Oxford, UK.
17. Franzese A, Iafusco D, Spadaro R, Cavaliere O, Prisco F, Auricchio R, Troncone R, Valerio G; Study-Group on Diabetes of Italian Society of Pediatric Endocrinology and Diabetology. Potential celiac disease in type 1 diabetes: a multicenter study. *Diabetes Res Clin Pract.* 2011 Apr;92(1):53-6.
  18. Minuto N, Tambroni B, Vannati M, **Emmanuele V**, Russo C, Lorini R, d'Annunzio G. Diabetic ketoacidosis caused by exposure of insulin to low temperature. *Diabetes Technol Ther.* 2010;12(9):745-6.
  19. Coku J, Shanske S, Mehrazin M, Tanji K, Naini A, **Emmanuele V**, Patterson M, Hirano M, DiMauro S. Slowly progressive encephalopathy with hearing loss due to a mutation in the mtDNA tRNA (Leu(CUN)) gene. *J Neurol Sci.* 2010;290:166-8
  20. Ferrara P, Nicoletti A, **Emmanuele V**, Chiozza ML, Aceto G, Del Gado R, Caione P. Toll-free telephone medical information on nocturnal enuresis: the first Italian experience over a two-year period. *Urol Int.* 2009;82(2):143-6.
  21. Alpigiani MG, Giampietri L, **Emmanuele V**, Salvati P, Valle M, Lorini R. Remitting symmetrical pitting edema of hands and feet at onset of pediatric systemic lupus erythematosus: a case report. *Clin Exp Rheumatol.* 2008;26(6):1166.
  22. Ferrara P, Gatto A, Nicoletti A, **Emmanuele V**, Fasano A, Currò V. Health care of children living with their mother in prison compared with the general population. *Scand J Public Health.* 2009 May;37(3):265-72.
  23. d'Annunzio G, Minuto N, **Emmanuele V**, Mangini S, Morsellino V, Lorini R. Use of continuous subcutaneous insulin infusion since the first weeks of pregnancy in five women with type 1 diabetes mellitus. *Diabetes Res Clin Pract.* 2007 Dec;78(3):e11-2.

24. Ferrara P, Marrone G, Mastrangelo A, Nicoletti A, **Emmanuele V**, Fasano A. Increased excretion of glycosaminoglycans in children with urinary incontinence compared to those with monosymptomatic nocturnal enuresis. *Scand J Urol Nephrol*. 2007;41(3):218-22
25. d'Annunzio G, **Emmanuele V**, Pistorio A, Morsellino V, Lorini R. Increased adiposity at diagnosis in younger children with type 1 diabetes does not persist: response to Clarke et al. *Diabetes Care*. 2007;30(3):e9; author reply e10.
26. Ferrara P, Marrone G, **Emmanuele V**, Nicoletti A, Mastrangelo A, Tiberi E, Ruggiero A, Fasano A, Paolini Paoletti F. Homotoxicological remedies versus desmopressin versus placebo in the treatment of enuresis: a randomised, double-blind, controlled trial. *Pediatr Nephrol*. 2008;23(2):269-74.
27. Ferrara P, **Emmanuele V**, Nicoletti A, Mastrangelo A, Marrone G, Pedote G. Mothers with their babies in prison: the first Italian experience. *Arch Dis Child*. 2007;92(2):183.
28. Ferrara P, Rigante D, D'Aleo C, Schiavino A, **Emmanuele V**, Marrone G, Marietti G. Preliminary data on monosymptomatic nocturnal enuresis in children and adolescents with diabetes type 1. *Scand J Urol Nephrol*. 2006;40(3):238-40.

Messina,  
28/07/2015

Valeria Emmanuele

La sottoscritta dichiara sotto la propria responsabilità che quanto contenuto nel curriculum vitae, inclusi i titoli, è conforme all'originale e risponde al vero.

Messina  
28/07/2015

Valeria Emmanuele