

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome e Cognome

E-mail

ORCID ID

Nazionalità

Enza Maria Valente

[enzamaria.valente@unipv.it](mailto:enzamaria.valente@unipv.it)

0000-0002-0600-6820

Italiana

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

Posizioni attuali

- Responsabile, Unità Complessa di Genetica Medica e Centro di Ricerca di Neurogenetica - IRCCS Fondazione Mondino (da set 2018)
- Professore Ordinario di Genetica Medica- Dipartimento di Medicina Molecolare- Università di Pavia (da dic 2016)

Posizioni pregresse

- Coordinatore, Unità di Neurogenetica - CERC, IRCCS Fondazione Santa Lucia (ago 2016 - set 2018)
- Professore Associato di Genetica Medica - Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università di Salerno (nov 2012 - dic 2016)
- Professore Associato di Genetica Medica - Dipartimento di Scienze Pediatriche Mediche e Chirurgiche, Università di Messina (nov 2006 - nov 2012)
- Coordinatore, Unità di Neurogenetica - Istituto CSS-Mendel, IRCCS Casa Sollievo della Sofferenza (2001 - 2015)

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

- Laurea in Medicina e Chirurgia cum laude, Università Cattolica, Roma (luglio 1994)
- Specializzazione in Neurologia cum laude, Università Cattolica, Roma (novembre 1999)
- Dottorato di ricerca in Neurogenetica, Institute of Neurology, Londra (maggio 2003)

**RUOLI ISTITUZIONALI**

Partecipazione a comitati editoriali

- Genetics Section Editor, Neurological Sciences (dal 2022)
- Genetics Section Editor, The Cerebellum (dal 2021)
- Membro dell'Editorial Board, Movement Disorders Clinical Practice (dal 2018)
- Associate Editor, Journal of Medical Genetics (dal 2016)
- Genetic Section Editor, Pediatric Research (dal 2014)
- Membro dell'Editorial Board, Current Molecular Medicine (2014-2020)

Partecipazione a comitati scientifici

- Vice Coordinatore, Istituto Nazionale Virtuale per le Malattie Rare, Rete IRCCS per le Neuroscienze e la Neuroriabilitazione (dal 2021)
- Task Leader Sezione « Genetica », Comitato Esecutivo dell'Istituto Nazionale Virtuale per la Malattia di Parkinson, Rete IRCCS per le Neuroscienze e la Neuroriabilitazione (dal 2020)

	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Presidente del Comitato Scientifico, Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani onlus (dal 2019)</li> <li>– Membro dello «Steering Committee », GP2 Global Parkinson's Genetic Program, Aligning Science Across Parkinson's (ASAP) initiative (dal 2019)</li> <li>– Membro dello «Scientific Advisory Board», PEARL Research Programme, Lussemburgo (2017-2021)</li> <li>– Membro dello «Scientific Panel Committee», Società Europea di Genetica Umana (ESHG) (2016-2020)</li> <li>– Socio Fondatore e membro del Comitato Scientifico, Associazione Italiana Sindrome di Joubert e Atassie Congenite</li> </ul>
Ruoli istituzionali universitari	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Membro della Commissione per Abilitazione Scientifica Nazionale nel settore scientifico disciplinare MED/03 (Genetica Medica) – triennio 2021-2024</li> <li>– Coordinatore, PhD course in Translational Medicine, Università di Pavia (2017-2023)</li> <li>– Vice-direttore del Dip. di Medicina Molecolare, Università di Pavia (dal 2018)</li> <li>– Direttore, scuola di specializzazione in genetica medica Università di Pavia (non medici: dal 2018; medici: dal 2022)</li> <li>– Membro di commissione per numerosi concorsi SSD MED-03 (posizioni di ricercatore, professore di seconda fascia, professore di prima fascia)</li> <li>– Membro di commissione esterno per numerosi dottorati di ricerca nazionali ed internazionali</li> </ul>
<b>ATTIVITÀ SCIENTIFICA</b>	
Premi e riconoscimenti	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Premio “Donne di Talento”, Cenacolo della Cultura e delle Scienze (2020)</li> <li>– Premio della “Société Européenne de Neurologie Pédiatrique” (2007)</li> <li>– Borsa di studio L’Oreal per le donne e la scienza (2006)</li> <li>– Premio Novartis per la neurologia (2001)</li> <li>– Borsa di studio CNR (1998)</li> </ul>
Attività di ricerca	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Caratterizzazione clinica, analisi mutazionale e correlazioni genotipo-fenotipo in numerose patologie neurogenetiche: disturbi del movimento (sindromi distoniche, parkinsonismi familiari), ciliopatie, atassie pediatriche, malformazioni congenite del sistema nervoso centrale.</li> <li>– Identificazione di nuovi geni nell’ambito della malattia di Parkinson e delle malformazioni congenite del sistema nervoso centrale</li> <li>– Studi funzionali su modelli cellulari e animali: caratterizzazione di nuovi meccanismi di neurodegenerazione e studio di strategie neuroprotettive nella malattia di Parkinson; sviluppo di modelli cellulari per lo studio delle patologie del neurosviluppo, con particolare interesse per le malformative del cervelletto e del troncoencefalo</li> </ul>
Produzione scientifica	<ul style="list-style-type: none"> <li>– 336 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali peer-reviewed</li> <li>– <i>h</i>-index Scopus: 66</li> <li>– citazioni: &gt;26.000</li> <li>– 13 capitoli di libro</li> <li>– Co-editore del libro “Pediatric Neurologic Disorders with Cerebellar Involvement” (Montrouge, John Libbey Eurotext, 2014)</li> </ul>
Finanziamenti per la ricerca (ultimi 10 anni)	<ul style="list-style-type: none"> <li>– Ministero della Salute (Ricerca Finalizzata, progetto di rete, PNRR)</li> <li>– MIUR progetto FIRB</li> <li>– Fondazione Cariplo</li> <li>– Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani progetto reti</li> </ul>

- Università degli Studi di Pavia progetto BlueSky
- Fondazione Telethon
- Eranet Neuron
- Joint Fondazione Telethon-Fondazione Cariplo projects
- PNRR Partenariati Estesi Progetto Mnesys

Brevetti

- Brevetto rilasciato in USA e Canada “Compositions and methods for determining genetic polymorphisms in the TMEM216 gene” (US Patent Application Serial Nr. 13/098,345 of April 29, 2011; Canada Patent Application Serial Nr. 2,741,110 of May 24, 2011)

Organizzazione di corsi e convegni

- Challenges in Movement disorders (Pavia, settembre 2023) – corso teorico-pratico sui disordini del movimento, 50 partecipanti
- Intensive School of Clinical Bioinformatics (Pavia, settembre 2022) – corso teorico-pratico di bioinformatica clinica, 50 partecipanti
- Not only coding DNA: new mechanisms of genetic diseases pathogenesis (gennaio 2021) – corso di aggiornamento on-line sul DNA non codificante, 100 partecipanti
- Update in pediatric ataxias (Pavia, aprile 2018) – corso di aggiornamento sulle atassie pediatriche, 100 partecipanti
- Paediatric neurological disorders with cerebellar involvement: diagnosis and management (Roma, marzo 2013) – convegno scientifico sulle atassie pediatriche, >100 partecipanti
- Cerebellar developmental meeting: from bench to bedside (Washington D.C., novembre 20026) – convegno scientifico sulle patologie da difetti di sviluppo cerebellare, >100 partecipanti

PRIMA LINGUA

ALTRE LINGUE

- Capacità di lettura
- Capacità di scrittura
- Capacità di espressione orale

**Italiano**

**Inglese**

Ottima

Ottima

Ottima