

INFORMAZIONI PERSONALI **Elena Perli** [e.perli@yahoo.it](mailto:e.perli@yahoo.it)

OCCUPAZIONE PER LA QUALE SI CONCORRE  
POSIZIONE RICOPERTA  
TITOLO DI STUDIO

Bando di selezione per il conferimento di un assegno per lo svolgimento di attività di ricerca di categoria B, tipologia I, della durata di 1 anno

-

PhD in Epidemiologia e Patologia Molecolare – Specializzazione in Patologia Clinica

## ESPERIENZA PROFESSIONALE

- 
- Da settembre 2016 ad agosto 2017 **Assegnista di ricerca project title “MECHANISMS AND TREATMENT OF CORONARY MICROVASCULAR DISFUNCTION IN PATIENTS WITH GENETIC OR SECONDARY LEFT VENTRICULAR HYPERTROPHY”**  
Dipartimento di scienze Radiologiche, Oncologiche ed Anatomo-Patologiche, Policlinico Umberto I, presso il laboratorio della Prof.ssa Giulia d’Amati
- Ricercatore
- Da luglio 2015 a giugno 2016 **Assegnista di ricerca project title “ Isolated peptides from mitochondrial leucyl-tRNA syntethase as novel therapeutic instruments against mitochondrial diseases caused by mt-tRNA point mutations ”**  
Dipartimento di scienze Radiologiche, Oncologiche ed Anatomo-Patologiche, Policlinico Umberto I, presso il laboratorio della Prof.ssa Giulia d’Amati
- Ricercatore
- Da giugno 2014 a maggio 2015 **Telethon fellow; project title “Isolated domains of aminoacyl tRNA syntethases as a novel therapeutic tool for mt tRNA mutation associated disease”**  
Fondazione Telethon, borsista presso il laboratorio della Prof.ssa Giulia d’Amati, Policlinico Umberto I.
- Ricercatore
- Da maggio 2013 a aprile 2014 **Post-doctoral fellow “Teresa Ariaudo” Fondazione Cenci Bolognetti**  
Fondazione Cenci Bolognetti, Istituto Pasteur, borsista presso il laboratorio della Prof.ssa Giulia d’Amati, Policlinico Umberto I.
- Post-doc
- Da aprile 2012 a aprile 2013 **Post-doctoral fellow “Associazione Serena Talarico”**  
Associazione Serena Talarico per i giovani nel mondo ONLUS, unità di ricerca dei Prof. Della Rocca/d’Amati, Policlinico Umberto I.
- Post-doc

Da novembre 2008 a marzo 2012

### Dottorato di ricerca in Epidemiologia e Patologia Molecolare

Unità di ricerca delle Prof.ssa d'Amati /Dott.ssa Giordano, Policlinico Umberto I.

- PhD student

Da febbraio 2005 a luglio 2007

### Tirocinio formativo.

ENEA-Casaccia, dipartimento BIO-MED, laboratorio Prof. Giacomo d'Agostaro.

- Tirocinante

## ISTRUZIONE E FORMAZIONE

---

Da settembre 2013 a settembre 2017

### Scuola di Specializzazione in Patologia Clinica

Titolo della Tesi: Malattie secondarie a mutazioni nei tRNA mitocondriali: dal diagnosi genetica all'identificazione di nuovi target terapeutici.

Nome e indirizzo istituzione: Università degli Studi di ROMA "La Sapienza" - P.zza Aldo Moro, 5 - ROMA

Da 1 dicembre al 3 dicembre 2014

### 2NDCourse in Mitochondrial Medicine, Bertinoro di Romagna, Forlì-Cesena

Da novembre 2008 a marzo 2012

### Dottorato di Ricerca in Epidemiologia e Patologia Molecolare

Titolo della Tesi: Le mutazioni omoplasmiche mitocondriali: studio dei meccanismi coinvolti nel fenomeno della penetranza variabile e prospettive terapeutiche

Nome e indirizzo istituzione: Università degli Studi di ROMA "La Sapienza" - P.zza Aldo Moro, 5 - ROMA

Dal 18 al 22 aprile 2009

### 1Course in Mitochondrial Medicine: From genetics to biological mechanisms and beyond, Ronzano, Bologna

Novembre 2007

### Abilitazione alla professione di Biologo conseguita presso l'Università di Roma "Tor Vergata"

Da ottobre 1999 a luglio 2007

Laurea in Scienze Biologiche (quinquennale), indirizzo Genetico Molecolare, conseguita presso l'Università di Roma "La Sapienza", con la votazione di 107/110.

Titolo della tesi: Variazioni polimorfiche nel DNA mitocondriale della popolazione italiana.

Da settembre 1993 a luglio 1998

Diploma di maturità conseguito presso il Liceo Scientifico "Renato Cartesio" di Olevano Romano (RM).

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre ITALIANO

Altre lingue	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Lettura	Interazione	Produzione orale	
Inglese	B2	B2	B1	B1	B1
Francese	B1	B1	A1	A1	A1

Livelli: A1/2 Livello base - B1/2 Livello intermedio - C1/2 Livello avanzato  
 Quadro Comune Europeo di Riferimento delle Lingue

**Competenze comunicative** Ottime capacità di lavoro di squadra e di relazione con colleghi e collaboratori sviluppate durante i diversi anni e le mansioni svolte nei laboratori di ricerca.

**Competenze organizzative e gestionali** Ottime capacità organizzative e gestionali maturate nell’ambito del lavoro di tesi di laurea e di dottorato.

**Competenze professionali**

- Allestimento di colture primarie da biopsie cutanee e muscolari
- Allestimento di linee cellulari di ibridi mitocondriali
- Generazione e mantenimento di iPSCs e successivo differenziamento
- Estrazione di DNA da tessuti freschi, congelati, in paraffina e da sangue
- Estrazione di RNA e tecniche di RT-PCR, PCR e Real Time PCR
- Determinazione ed analisi proteica mediante Saggio Bradford e tecnica di Western blotting
- Tecniche di immunocitochimica ed immunohistochimica
- Tecnica del Laser capture microdissection
- Analisi della respirazione cellulare (elettrodo di Clark e micro-ossigrafo "Seahorse Bioscience"), produzione di ROS, livelli di ATP e acido lattico
- Sequenziamento genico

**Competenze informatiche** Ottima conoscenza dei principali pacchetti operativi Microsoft Office (Excel, Word, Publisher, PowerPoint), Adobe (Photoshop, Illustrator, Acrobat, Distiller) Paint, ImageJ, GraphPad su piattaforme Windows

**Patente di guida** Patente di guida Tipo B

ULTERIORI INFORMAZIONI

Collaborazioni  
scientifiche

Prof. Valerio Carelli, Dipartimento di Scienze Neurologiche, Università di Bologna  
 Prof Robert W Taylor, Department of Neurology, Medical School, University of New  
 Castle, New Castle Upon Tyne, UK  
 Prof. Massimo Zeviani MRC-Mitochondrial Biology Unit, Cambridge, UK; Unit of  
 Molecular Neurogenetics, The Foundation “Carlo Besta” Institute of Neurology  
 IRCCS, Milan, Italy

 Riconoscimenti e  
premi

MEET AWARD – Borsa di studio per la partecipazione al 2° corso di Medicina  
 Mitochondriale tenutosi a Bertinoro di Romagna (FC) dal 1 al 3 dicembre 2014

POSTER PRIZE- Premio per il miglior poster presentato alla convention Telethon  
 2015.

## PUBBLICAZIONI E PARTECIPAZIONI A CONGRESSI

## Pubblicazioni

Internullo M, Bonini M, Marinelli P, PERLI E, Cerbelli B, Palange P (2016). A 22-year-old woman with unexplained exertional dyspnoea. *Thorax* Nov. 71:1057–1060 doi:10.113

di Gioia CR, Giordano C, Cerbelli B, Pisano A, PERLI E, De Dominicis E, Poscolieri B, Palmieri V, Ciallella C, Zeppilli P, d'Amati G. (2016) Nonischemic left ventricular scar and cardiac sudden death in the young. *Hum Pathol.* Dec;58:78-89. doi: 10.1016/j.humpath.2016.08.004.

Pisano A, Cerbelli B, PERLI E, Pelullo M, Bargelli V, Preziuso C, Mancini M, He L, Bates MG, Lucena JR, Della Monica PL, Familiari G, Petrozza V, Nediani C, Taylor RW, d'Amati G, Giordano C. (2016). Impaired mitochondrial biogenesis is a common feature to myocardial hypertrophy and end-stage ischemic heart failure. *Cardiovasc Pathol.*

PERLI E, Fiorillo A, Giordano C, Pisano A, Montanari A, Grazioli P, Campese AF, Di Micco P, Tuppen HA, Genovese I, Poser E, Preziuso C, Taylor RW, Morea V, Colotti G, d'Amati G. (2016). Short peptides from leucyl-tRNA synthetase rescue disease-causing mitochondrial tRNA point mutations. *Hum Mol Genet.* Mar 1;25(5):903-15. doi: 10.1093/hmg/ddv619. Epub 2015 Dec 31.

Pisano A, Preziuso C, Iommarini L, PERLI E, Grazioli P, Campese AF, Maresca A, Montopoli M, Masuelli L, Sadun AA, d'Amati G, Carelli V, Ghelli A, Giordano C. (2015). Targeting estrogen receptor  $\beta$  as preventive therapeutic strategy for Leber's hereditary optic neuropathy. *Hum Mol Genet.* Dec 15;24(24):6921-31. doi:10.1093/hmg/ddv396. Epub 2015 Sep 26.

Carla Giordano, Veronica Morea, PERLI E., Giulia d'Amati (2015). The phenotypic expression of mitochondrial tRNA-mutations can be modulated by either mitochondrial leucyl-tRNA synthetase or the C-terminal domain thereof. *FRONT. GENET.* Mar 23;6:113. doi: 10.3389/fgene.2015.00113. eCollection 2015

PERLI E., Carla Giordano, Annalinda Pisano, Arianna Montanari, Antonio Francesco Campese, Aurelio Reyes, Daniele Ghezzi, Alessia Nasca, Helen A. Tuppen, Maurizia Orlandi, Patrizio Di Micco, Elena Poser, Robert W. Taylor, Gianni Colotti, Silvia Francisci, Veronica Morea, Laura Frontali, Massimo Zeviani, Giulia D'Amati (2014). The isolated carboxy-terminal domain of human mitochondrial leucyl-tRNA synthetase rescues the pathological phenotype of mitochondrial tRNA mutations in human cells. *EMBO MOLECULAR MEDICINE*, vol. 6; p. 169-182, ISSN: 1757-4676, doi: 10.1002/emmm.201303198

Gianluca Marucci, Alessandra Maresca, Leonardo Caporali, Anna Farnedi, Margaret Betts Christine, Christine Margaret Betts, Luca Morandi, D.E. Dario Biase, Dario De Biase,

Serenella Cerasoli, Maria Pia Foschini, Elena Bonora, Michele Vidone, Giovanni Romeo, PERLI E., Carla Giordano, Giulia D'Amati, Giuseppe Gasparre, Agostino Baruzzi, Valerio Carelli, Vincenzo Eusebi (2013). Oncocytic glioblastoma: a glioblastoma showing oncocytic changes and increased mitochondrial DNA copy number. HUMAN PATHOLOGY, vol. 44; p. 1867-1876, ISSN: 0046-8177, doi: 10.1016/j.humpath.2013.02.014

Carla Giordano, PERLI E., Maurizia Orlandi, Annalinda Pisano, Helen A. Tuppen, Langping He, Rocco Ierino, Luciano Petruzzello, Amedeo Terzi, Camillo Autore, Vincenzo Petrozza, Pietro Gallo, Robert W. Taylor, Giulia D'Amati (2013). Cardiomyopathies due to homoplasmic mitochondrial tRNA mutations: morphologic and molecular features. HUMAN PATHOLOGY, vol. 44; p. 1262-1270, ISSN: 0046-8177, doi: 10.1016/j.humpath.2012.10.011

PERLI E., Carla Giordano, Helen A.L. Tuppen, Monica Montopoli, Arianna Montanari, Maurizia Orlandi, Annalinda Pisano, Daniela Catanzaro, Laura Caparrotta, Maria Beatrice Musumeci, Camillo Autore, Veronica Morea, Patrizio Di Micco, Antonio Francesco Campese, Martina Leopizzi, Pietro Gallo, Silvia Francisci, Laura Frontali, Robert W. Taylor, Giulia D'Amati (2012). Isoleucyl-tRNA synthetase levels modulate the penetrance of a homoplasmic m.4277T > C mitochondrial tRNA(Ile) mutation causing hypertrophic cardiomyopathy. HUMAN MOLECULAR GENETICS, vol. 21; p. 85-100, ISSN: 0964-6906, doi: 10.1093/hmg/ddr440doi: 10.1016/j.carpath.2015.09.009. Epub 2015 Sep 30.

Carla Giordano, M. Montopoli, PERLI E., Maurizia Orlandi, M. Fantin, F.N. Ross-Cisneros, L. Caparrotta, A. Martinuzzi, E. Ragazzi, A. Ghelli, A.A. Sadun, Giulia D'Amati, V. Carelli (2011). Oestrogens ameliorate mitochondrial dysfunction in Leber's hereditary optic neuropathy. BRAIN, vol. 134; p. 220-234, ISSN: 0006-8950, doi: 10.1093/brain/awq276

Carla Giordano, Floriana Pichiorri, Emma L. Blakely, PERLI E., Maurizia Orlandi, Pietro Gallo, Robert W. Taylor, Maurizio Inghilleri, Giulia D'Amati (2010). Isolated Distal Myopathy of the Upper Limbs Associated With Mitochondrial DNA Depletion and Polymerase gamma Mutations. ARCHIVES OF NEUROLOGY, vol. 67; p. 1144-1146, ISSN: 0003-9942, doi: 10.1001/archneurol.2010.200

#### Partecipazioni a congressi

Perli E., Giordano C., Pisano A., Montanari A., Campese A., Reyes A., Ghezzi D., Nasca A., Tuppen H.A., Orlandi M., Di Micco P., Poser E., Fiorillo A., Taylor R.W., Colotti G., Francisci S., Morea V., Frontali L., Zeviani M., d'Amati G. Isolated peptides from mt-leucyl-tRNA synthetase as novel therapeutic instruments against mitochondrial diseases caused by mt-tRNA point mutations. Convention Telethon, Riva del Garda 9-11 marzo 2015

Pisano A., Preziuso C., Grazioli P., Campese A., Tropeano V., Mancini M., Perli E., Orlandi M., d'Amati G., Carelli V., Ghelli A., Giordano C. Targeting estrogen receptor  $\beta$ : a possible therapeutic role for Leber's Hereditary Optic Neuropathy. European Meeting on Mitochondrial Pathology 9 (EUROMIT9), Tampere 15-19 giugno 2014.

Colotti G., Perli E., Fiorillo A., Montanari A., Pisano A., Di Micco P., Poser E., Genovese I., Campese A., Giordano C., Morea V., d'Amati G. Short peptides from human mitochondrial leucyl tRNA synthetase rescue the pathological phenotype of human cells carrying the m.3243A>G mutation in mitochondrial tRNA<sup>Leu</sup>(UUR). European Meeting on Mitochondrial Pathology 9 (EUROMIT9), Tampere 15-19 giugno 2014.

Perli E., Giordano C., Pisano A., Montanari A., Campese A.F., Reyes A., Ghezzi D., Nasca A., Tuppen H.A., Orlandi M., Di Micco P., Poser E., Taylor R.W., Colotti G., Francisci S., Morea V., Frontali L., Zeviani M., d'Amati G. The isolated carboxy-terminal domain of human mitochondrial leucyl-tRNA synthetase rescues the pathological phenotype of mitochondrial tRNA mutations in human cells. Mitochondrial Disease: Translating Biology Into New Treatments, Cambridge UK October 2-4 2013.

Pisano A., Orlandi M., Perli E., Parchi P., Valentino M.L., Hirano M., Carelli V., d'Amati G., Giordano C.; Evidence of vascular damage in the brain of a MNGIE patient. European Meeting on Mitochondrial Pathology 8 (EUROMIT8), Saragozza 20-23 giugno 2011.

Perli E., Giordano C., Tuppen H.A.L., Montopoli M., Montanari A., Orlandi M., Pisano A., Catanzaro D., Caparrotta L., Autore C., Francisci S., Morea V., Frontali L., Taylor R.W., d'Amati G.; Isoleucyl-tRNA synthetase levels modulate the penetrance of a homoplasmic m.4277T>C MTTI gene mutation causing hypertrophic cardiomyopathy. European Meeting on Mitochondrial Pathology 8 (EUROMIT8), Saragozza 20-23 giugno 2011.

Orlandi M., Giordano C., Bates M.G.D., Pisano A., Perli E., Nediani C., Romero J.M., Turnbull D.M., Taylor R.W., d'Amati G.; Mitochondrial biogenesis and oxidative stress in the natural history of mitochondrial cardiomyopathies. European Meeting on Mitochondrial Pathology 8 (EUROMIT8), Saragozza 20-23 giugno 2011.

Perli E., Giordano C., Tuppen H., Orlandi M., Autore C., Pisano A., Musumeci B., Taylor R., Monopoli M., d'Amati G.; Phenotypic expression of homoplasmic mutations in mitochondrial trna genes: role of aminoacyl-trna synthetases. XII International Congress on Neuromuscular Diseases, Napoli 17-22 luglio 2010.

#### Dati personali

Autorizzo il trattamento dei miei dati personali ai sensi del Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n. 196 "Codice in materia di protezione dei dati personali".

DATA 20/11/2017

FIRMA

