

CURRICULUM VITAE

Nome Stefania Battistini
Data e luogo di nascita 26 dicembre 1962 - Genova
Posizione attuale Professore Associato SSD Med/26 Neurologia, afferente al Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze Università degli Studi di Siena
Telefono ufficio 0577 233142
E-mail istituzionale : stefania.battistini@unisi.it

Titoli di Studio

1981 Maturità classica, Liceo "Enea Silvio Piccolomini", Siena.
1989 Laurea in Medicina e Chirurgia, Università di Siena, con votazione 110/110 e lode.
1994 Dottorato di Ricerca in Neurobiologia Applicata, V° Ciclo, Università di Siena
1997 Specializzazione in Neurologia, Università di Siena, con votazione 70/70 e lode.

Formazione post-laurea

1989 Postgraduate training in Neurologia presso il Department of Neurology The National Hospital, Queen Square, University of London
1991 Postgraduate training in Neurologia - Department of Neurology The National Hospital, Queen Square, University of London
1992-1995 Research Fellow in Neurology-Neurogenetics - Department of Neurology (Prof. E.H. Kolodny), New York University School of Medicine, New York, N.Y., USA

Curriculum accademico/ professionale

1988-1990 Medico Interno presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Università di Siena.
1990-1994 Dottorando presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Università di Siena.
1995-1999 Titolare di contratto di prestazione d'opera ai sensi e per gli effetti degli artt. 2222 e seguenti del Codice Civile - Università degli Studi di Siena
1995- Responsabile del Laboratorio di Neurogenetica, UOC di Neurologia e Neurofisiologia Clinica- Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.
1999-2002 Titolare di Assegno per la collaborazione ad attività di ricerca per l'Area Scientifica Clinica, presso l'Istituto di Scienze Neurologiche, Università di Siena
2002 -2022 Ricercatore universitario SSD MED/26- Neurologia, presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Siena, convenzionato con SSN con incarico di Dirigente Medico presso la UOC Neurologia-Neurofisiologia Clinica dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.
2002- Responsabile del Centro per lo Studio e al Terapia delle Cefalee, UOC Neurologia-Neurofisiologia Clinica, Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.
01/10/2022- Professore Associato SSD MED/26- Neurologia presso la Facoltà di Medicina e Chirurgia dell'Università degli Studi di Siena

Riconoscimenti per l'attività scientifica

- 1992 Vincitrice di Borsa di studio per il Perfezionamento all'estero del Ministero dell'Università e della Ricerca Scientifica e Tecnologica.
- 1993 Vincitrice di Contributo del Consiglio Nazionale delle Ricerche (CNR) per "Soggiorni di studio presso qualificati enti di ricerca".
- 1993-1995 Vincitrice di Borsa di studio Long-term Research Fellowship dell'International Human Frontier Science Program Organization (HFSPO).
- 1994-1995 Vincitrice di Borsa di studio per l'estero del Comitato Promotore Telethon
- 2017 Risultata beneficiaria del Finanziamento per le Attività base di Ricerca (FFABR) nell'ambito dell'Avviso Pubblico di ANVUR n 20/2017 del 15/06/2017.

Finanziamenti per la ricerca

- 2000-2004 Responsabile Scientifico Unità di ricerca dell'Università di Siena nell'ambito del **V Programma Quadro**, finanziato dalla Comunità Europea, "Improving the Human Research Potential and the Socio-Economic Knowledge Base – Research Training Network. Progetto: *"Neuronal Calcium Channel in Human Disease"*.
- 2005-2006 Responsabile scientifico, su invito di A.L.I.Ce. (*Associazione per la Lotta all'Ictus Cerebrale*) di un contributo della **Fondazione Monte dei Paschi di Siena**. Progetto: *"Individuazione e screening di markers di rischio genetico per l'Ictus cerebrale finalizzato alla prevenzione delle Malattie Cerebrovascolari"*.
- 2006-2007 Componente Unità di ricerca dell'Università di Siena nell'ambito del progetto **PRIN (anno 2006)** finanziato dal MIUR: *"Hypoxia-induced angiogenic genes: susceptibility factors to Amyotrophic Lateral Sclerosis ?"*.
- 2008-2010 Componente Unità di ricerca dell'Università di Siena nell'ambito del progetto **PRIN (anno 2008)**, finanziato dal MIUR: *"Molecular alterations predisposing to familial non-medullary thyroid cancer"*.
- 2016 Co-coordinatore (Co-PI) Unità di Ricerca dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese e, dal 20/09/2021, Coordinatore (PI) nell'ambito del progetto di **Ricerca Finalizzata 2016** finanziato dal Ministero della Salute: *"Innovative strategies for biomarkers validation in amyotrophic lateral sclerosis"*.
- 2018- Componente Unità di ricerca dell'Università di Siena nell'ambito del progetto **Bando Ricerca Salute 2018**, finanziato dalla Regione Toscana: *"REhabilitation and Polymorphisms in Regione Toscana - RE.PO.R.T"*.
- 2019- Responsabile Scientifico Unità di ricerca dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese nell'ambito del progetto **Ricerca Finalizzata 2019**, finanziato dal Ministero della Salute: *"Validation of a metabolic target as a pharmacodynamic biomarker in ALS patients"*.

Affiliazione a Società Scientifiche Nazionali ed internazionali

- Membro dell'*American Academy of Neurology (AAN)* dal 1993 al 2014.
- Membro della *Società Italiana di Neurologia (SIN)* dal 1998
- Membro della *Società Italiana per lo Studio delle Cefalee (SISC)* dal 2006 e Membro del Consiglio Direttivo SISC, Sezione Regionale Toscana (anni 2012-2013)
- Membro della *World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Disease* dal 2009
- Membro dell'*International Headache Society (IHS)* dal 2011

Temi di ricerca

Le tematiche di ricerca riguardano aspetti clinici e genetici (variabilità del fenotipo e correlazione genotipo-fenotipo) delle malattie del Sistema Nervoso. In particolare, nell'ambito delle pubblicazioni scientifiche si distinguono tematiche di ricerca su aspetti clinici delle Malattie Neurometaboliche genetiche sviluppate tra il 1990-1994 durante il dottorato di ricerca; a partire dal 1995 la Dott.ssa Battistini si è occupata di neurogenetica delle Leucodistrofie prevalentemente durante il soggiorno di studio all'estero e, successivamente, al suo rientro in Italia, degli aspetti genetico-molecolari della Emicrania emiplegica familiare, della Sclerosi Laterale Amiotrofica e delle Malattie del Motoneurone e delle Malattie Cerebrovascolari con correlazioni genotipo-fenotipo.

Produzione Scientifica

L'attività scientifica della Dott.ssa Battistini è documentata da 176 pubblicazioni scientifiche, di cui 74 lavori "in extenso" su riviste internazionali peer-reviewed, 7 capitoli di libro e 95 "abstracts" relativi a partecipazioni a Congressi Nazionali ed Internazionali.

PARAMETRI BIBLIOMETRICI (Scopus- marzo 2023)

Lavori "in extenso" su riviste internazionali peer-reviewed: 74

Numero di citazioni totale: 7567

H-index: 26

Impact Factor della produzione scientifica totale (JCR ISI Web of Knowledge): 361,97

Sintesi dell'attività scientifica e delle linee di ricerca

A partire dal 1988, la Dott.ssa Stefania Battistini, in qualità di allieva interna presso l'Istituto di Scienze Neurologiche dell'Università di Siena, prende parte a programmi di ricerca sulle malattie ereditarie del sistema nervoso in preparazione della sua tesi di laurea. Dal maggio al luglio 1989, e poi successivamente nel settembre 1991 svolge un postgraduate training in Neurologia, presso il Department of Neurology, The National Hospital, Queen Square, University of London dove approfondisce la sua esperienza clinica nell'ambito delle malattie neurometaboliche genetiche.

Dal febbraio 1992 al febbraio 1995 effettua un periodo di ricerca all'estero in qualità di Research Fellow presso il Laboratorio di Neurogenetica del Dipartimento di Neurologia della New York University School of Medicine, New York, USA dove svolge attività di ricerca nell'ambito della Neurogenetica e della neurobiologia delle Leucodistrofie. Questa esperienza triennale intensiva le permette di acquisire una solida esperienza nelle tecniche di biologia molecolare e una preparazione metodologica ad alto livello con la frequenza dell'out-patient clinic per le malattie neurometaboliche dove ha l'opportunità di osservare una casistica particolarmente ricca.

Nel Marzo 1995, al suo rientro in Italia, allestisce il Laboratorio di Neurogenetica all'interno dell'Istituto di Scienze Neurologiche, di cui è a tutt'oggi la responsabile e nei 27 anni successivi, ha contribuito al potenziamento del laboratorio che è attualmente dotato della strumentazione analitica necessaria per la diagnostica e la ricerca nell'ambito delle malattie genetiche neurologiche. Parallelamente, riprende la frequenza dei reparti dell'Istituto di Scienze Neurologiche per il conseguimento della Specializzazione in Neurologia in 1997.

Dal 1999, in qualità di Assegnista di Ricerca, prosegue le sue ricerche sulle basi molecolari delle malattie genetiche neurologiche. In particolare, estende il suo interesse allo studio clinico e genetico di una malattia dei Canali del calcio, l'Emicrania Emiplegica Familiare (FHM), raro sottotipo di emicrania con aura, caratterizzando, in collaborazione con l'IRCCS San Raffaele, nuove mutazioni del gene CACNA1A in pazienti con FHM. Sempre in questo ambito, inoltre ha coordinato il gruppo di ricerca dell'Unità di Siena per il Progetto "Neuronal Calcium Channels in Human Disease" nell'ambito del V Programma Quadro, finanziato dalla Comunità Europea,

Dal 2002, in qualità di Ricercatore universitario, coordina un gruppo di ricerca all'interno del Laboratorio di Neurogenetica del Dipartimento di Scienze Mediche, Chirurgiche e Neuroscienze. Dall'ottobre 2022 è Professore Associato di Neurologia presso l'Università di Siena. Mantiene stabilmente collaborazioni con importanti gruppi di ricerca in Italia e all'Estero e ha partecipato, in qualità di responsabile scientifico (PI) e/o componente di Unità di ricerca, a numerosi progetti di ricerca nazionali ed internazionali su bandi competitivi .

Dal 2002 i campi di ricerca principali riguardano:

1) Studio sulle basi molecolari della Sclerosi Laterale Amiotrofica

Inizialmente la sua attenzione si è rivolta allo studio del gene SOD1 in pazienti con forma familiare e sporadica di malattia identificando nuove mutazioni associate alla malattia e ricercando eventuali correlazioni genotipo-fenotipo. Dal 2009 il gruppo di ricerca da lei coordinato è parte dei Centri SLA italiani che costituiscono il Consorzio Italiano per la Genetica della SLA (ITALSGEN Consortium). Nell'ambito della collaborazione ITALSGEN ha partecipato a numerosi studi collaborativi internazionali di Genome-wide (GWA) ed Exome sequencing nella SLA che hanno condotto alla identificazione di alcuni nuovi geni oggetto di pubblicazioni sulle principali riviste neurologiche peer reviewed (*Neuron, Brain, Lancet Neurology, Nature Neuroscience*) associati alla SLA familiare e sporadica tra cui, in particolare, l'espansione esanucleotidica del gene ORF che

rappresenta ad oggi la causa più frequente delle forme sia familiari che sporadiche di SLA e Demenza Frontotemporale in Europa.

Di recente, oltre che allo studio delle basi genetiche della SLA, ha esteso il suo interesse anche allo studio della componente epigenetica nell'insorgenza e nella progressione della malattia, studiando in particolare il ruolo dei microRNA nella patogenesi della SLA, allo scopo di identificare potenziali biomarkers di malattia. In collaborazione con l'IRCCS Fondazione Santa Lucia di Roma, si è inoltre dedicata ad uno progetto volto a caratterizzare le risposte immunitarie innate e adattive nei pazienti SLA al fine di definire nuovi biomarcatori immunitari e valutarne la loro potenziale associazione con il decorso clinico e l'assetto genetico dei pazienti SLA. Attualmente partecipa ad uno studio volto ad esaminare le alterazioni del metabolismo energetico che caratterizzano le fasi precoci della SLA al fine di identificare biomarcatori che possano essere utilizzati per una diagnosi precoce.

2) Un'altra linea di ricerca riguarda gli aspetti clinici e genetici delle **Malattie cerebrovascolari**, in particolare **le Malformazioni vascolari cerebrali**.

Il suo interesse si è focalizzato dallo studio clinico, neuroradiologico e genetico di pazienti affetti da Malformazioni Cavernose Cerebrali (CCM), malformazioni vascolari cerebrali che si presentano sia in forma sporadica che familiare, contribuendo ad ampliare lo spettro di mutazioni a carico dei geni CCM e a caratterizzare meglio la variabilità di espressione clinica associata alla malattia. In questo ambito è membro di un Network multidisciplinare di ricerca sulle Malformazioni Cavernose Cerebrali che, si prefigge di mettere in relazione gli aspetti clinici, genetici, istologici e molecolari di questa patologia al fine di un più rapido avanzamento delle conoscenze sui meccanismi patogenetici.

Si è inoltre dedicata allo studio di fattori genetici di suscettibilità per malattie cerebrovascolari in pazienti con ictus giovanile e/o storia familiare positiva per tale patologia. Sempre nell'ambito delle malattie cerebrovascolari, attualmente sta conducendo uno studio, finanziato dalla Regione Toscana, volto ad indagare la relazione tra polimorfismi di alcuni geni ed il danno cerebrale e gli esiti della riabilitazione in pazienti colpiti da ischemia cerebrale.

3) Altra linea di ricerca riguarda gli **aspetti clinici, patofisiologici e genetici dell'emicrania**.

Il suo interesse è da tempo rivolto allo studio dell'emicrania, in quanto disturbo neurovascolare complesso con una forte componente genetica. In particolare prosegue la sua attività di ricerca sull'Emicrania Emiplegica Familiare (FHM). Rappresentando questa rara forma monogenica di emicrania un buon modello per lo studio della genetica delle forme più comuni di emicrania, ha condotto uno studio su una ampia casistica di pazienti con emicrania familiare al fine di valutare il contributo di varianti dei geni associati all'FHM nella patogenesi e/o suscettibilità all'Emicrania comune.

Si è poi interessata allo studio sui rapporti tra emicrania con aura, pervietà del forame ovale, fattori genetici protrombotici ed ictus ischemico criptogenetico al fine di arrivare ad una migliore comprensione dei meccanismi patogenetici tra emicrania ed ictus.

Più recentemente, a seguito della scoperta degli anticorpi monoclonali diretti verso il peptide correlato al gene della calcitonina (CGRP) quale nuova strategia per la profilassi dell'emicrania, ha esteso il suo interesse all'identificazione di varianti genetiche coinvolte nel pathway del CGRP al fine di verificare se queste possano influenzare le manifestazioni cliniche e la risposta dei pazienti alla terapia.

Sintesi dell'attività didattica

Dal 2002 la Prof.ssa Battistini ha ricoperto incarichi di insegnamento nel Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia (Vecchio Ordinamento e Normativa U.E.- LM-41), Corso di laurea Tecniche di Neurofisiopatologia Corso di laurea specialistica Scienze delle Professioni sanitarie Tecniche Diagnostiche, in Corsi di Laurea Triennali, nelle Scuole di Specializzazione e Corsi di Formazione dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Senese.

Dal a.a. 2019/2022 è **Docente del Dottorato Toscano in Neuroscienze (XXXV Ciclo e XXXVI Ciclo)**, Bando Pegaso Regione Toscana, con Sede amministrativa Università degli Studi di Firenze .

Oltre alla didattica nei corsi ufficiali di insegnamento, svolge con continuità **attività di esercitazioni e di Tutor per studenti** del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia. **Tutor, relatore e correlatore** di varie tesi finali nell'ambito del Corso di Laurea in Medicina e Chirurgia, della Scuola di Specializzazione in Neurofisiopatologia, del Dottorato di Ricerca in Scienze Neurologiche Applicate e del Dottorato di Ricerca Toscano di Neuroscienze.

Sintesi dell'attività clinica

Dal 1995, è **Responsabile del Laboratorio di Neurogenetica** della UOC di Neurologia e Neurofisiologia Clinica, istituito al suo rientro in Italia, dove coordina un servizio di attività diagnostica genetico-molecolare dimalattie genetiche neurologiche, in particolare per la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) e le Malattie del Motoneurone, la Demenza Frontotemporale, le Malformazioni vascolari cerebrali, l'Emicrania Emiplegica familiare e alcune forme di Leucodistrofia.

Dal 1/10/2002 svolge, in regime di convenzione con SSN con la qualifica di Dirigente Medico, attività assistenziale con continuità presso la UOC Neurologia e Neurofisiologia Clinica con servizi di guardia e pronta disponibilità diurna, attività di corsia nel reparto neurologico, di ambulatorio neurologico generale e specialistico per le Cefalee.

Dal 2002 è **Responsabile del Centro per lo Studio e la Terapia delle Cefalee** riconosciuto dalla Società Italiana per lo Studio delle Cefalee (SISC). E' stata componente del gruppo di lavoro multidisciplinare per l'elaborazione del *Percorso e rete clinica della persona con cefalea o nevralgia cranio-facciale - Linee di indirizzo della Regione Toscana (DGR_n.1286_del_15-09-2020)*, su mandato dell' Organismo Toscano per il Governo Clinico (OTGC) e componente del gruppo di redazione del Percorso diagnostico terapeutico assistenziale (*PDTA*) per la Cefalea condiviso nell'ambito dell'Azienda USL Toscana Sud Est. Dal 01/01/2022 le è stato conferito dall'AOUSenese l'incarico professionale "*Attività di diagnosi e terapie delle cefalee*", presso la UOC Neurologia-Neurofisiologia Clinica. Dal 2002 inoltre, coordina, all'interno dell'AUOS, un percorso specialistico multidisciplinare per la diagnostica clinica, neuroradiologica, neurochirurgica e neurogenetica per il paziente affetto **Malformazioni Cavernose Cerebrali (CCM)**. Dal 2017, è partner del team multidisciplinare di due **Network di Riferimento Europeo (ERN)** di cui l'AOUSenese è l'Healthcare Provider: *EURO-NMD of Rare Neuromuscular Diseases*, e *ERN-RND of Rare Neurological Diseases*.

PUBBLICAZIONI SCIENTIFICHE

Lavori in estenso su riviste internazionali *peer-reviewed* (selezione delle pubblicazioni più rilevanti)

1. Battistini S., Stenirri S., Piatti M., Gelfi C., Righetti PG., Rocchi R., Giannini F., Battistini N., Guazzi GC., Ferrari M., Carrera P.: *A new CACNA1A gene mutation in acetazolamide-responsive familial hemiplegic migraine and ataxia. Neurology.* 1999, 53(1): 38-43.
2. Battistini S, Giannini F, Greco G, Bibbo G, Ferrera L, Marini V, Causarano R, Casula M, Lando G, Patrosso MC, Caponnetto C, Origone P, Marocchi A, Del Corona A, Siciliano G, Carrera P, Mascia V, Giagheddu M, Carcassi C, Orru S, Garre C, Penco S.: *SOD1 mutations in amyotrophic lateral sclerosis. Results from a multicenter Italian study. J Neurol.* 2005,252(7):782-8.
3. Battistini S, Rocchi R, Cerase A, Citterio A, Tassi L, Lando G, Patrosso MC, Galli R, Brunori P, Sgro DL, Pitillo G, Lo Russo G, Marocchi A, Penco S.: *Clinical, magnetic resonance imaging, and genetic study of 5 Italian families with cerebral cavernous malformation. Arch Neurol.* 2007, 64(6):843-8.
4. A.Chiò , J.Schymick, G.Restagno, S.Scholz, F.Lombardo, S. Lai, G. Mora , H. Fung, A. Britton, S. Arepalli, J. R. Gibbs, M. Nalls, S.Berger, L.D. Kwee, E. Z. Oddone, J.Ding, C.Crews, I.Rafferty, N. Washecka, D. Hernandez, L. Ferrucci, S. Bandinelli, J. Guralnik, F. Macciardi,, F.Torri , S. Lupoli , S. J Chanock ,G. Thomas , D. Hunter, C. Gieger, H.-E. Wichmann, A. Calvo , R. Mutani, S. Battistini, F. Giannini, C. Caponnetto, G.L.Mancardi, V.La Bella, F.Valentino, M.R.Monsurrò, G.Tedeschi , K.Marinou, M.Sabatelli, A.Conte, J.Mandrioli, P.Sola, F.Salvi, I.Bartolomei, G.Siciliano, C. Carlesi, R.W. Orrell, K.Talbot , Z.Simmons, J.Connor, E.P. Piro, T.Dunkley, D.A. Stephan, D. Kasperaviciute, E.M. Fisher, S.Jabonka, M.Sendtner, M.Beck , L.Bruijn , J. Rothstein, S. Schmidt, A. Singleton, J.Hardy ,B.J. Traynor.. *A two-stage genome-wide association study of sporadic amyotrophic lateral sclerosis Hum Mol Genet.* 2009, 18(8):1524-32.
5. S. Battistini, C. Ricci, F. Giannini, S. Calzavara, G. Greco, A. Del Corona, M. Mancuso, N. Battistini, G. Siciliano, P. Carrera. *G41S SOD1 mutation:a common ancestor for six ALS Italian families with an aggressive phenotype.Amyotroph Lateral Scler.*2010,11(1-2):210-5
6. J. Johnson, J. Mandrioli , M. Benatar , Y. Abramzon , V. Van Deerlin , J. Trojanowski, J. Gibbs , M. Brunetti, S. Gronka , J. Wu , J. Ding , L. Mccluskey , M. Martinez-Lage , D. Falcone , D. Hernandez , S. Arepalli , S. Chong , J. Schymick , J. Rothstein , F. Landi , Y. Wang , A. Calvo , G. Mora , M. Sabatelli , M. Monsurrò , S. Battistini, F. Salvi , R. Spataro, P. Sola , G. Borghero , ITALSGEN Consortium, G. Galassi , S. Scholz , J. Taylor , A. Chiò , G. Restagno, B. Traynor. *Exome sequencing reveals VCP mutations as a cause of familial ALS. Neuron.* 2010, 68(5): 857 – 864.
7. Renton AE, Majounie E, Waite A, Simón-Sánchez J, Rollinson S, Gibbs JR, Schymick JC, Laaksovirta H, van Swieten JC, Myllykangas L, Kalimo H, Paetau A, Abramzon Y, Remes AM, Kaganovich A, Scholz SW, Duckworth J, Ding J, Harmer DW, Hernandez DG, Johnson JO, Mok K, Rytén M, Trabzuni D, Guerreiro RJ, Orrell RW, Neal J, Murray A, Pearson J, Jansen IE, Sondervan D, Seelaar H, Blake D, Young K, Halliwell N, Callister JB, Toulson G, Richardson A, Gerhard A, Snowden J, Mann D, Neary D, Nalls MA, Peuralinna T, Jansson L, Isoviiita VM, Kaivorinne AL, Hölttä-Vuori M, Ikonen E, Sulkava R, Benatar M, Wu J, Chiò A, Restagno G, Borghero G, Sabatelli M; ITALSGEN Consortium; Heckerman D, Rogava E, Zinman L, Rothstein JD, Sendtner M, Drepper C, Eichler EE, Alkan C,

Abdullaev Z, Pack SD, Dutra A, Pak E, Hardy J, Singleton A, Williams NM, Heutink P, Pickering-Brown S, Morris HR, Tienari PJ, Traynor BJ. *A Hexanucleotide Repeat Expansion in C9ORF72 Is the Cause of Chromosome 9p21-Linked ALS-FTD*. **Neuron**. 2011,72(2):257-268.

8. C. Ricci, S. Penco, M. Benigni, L. Mosca, C. Tarlarini, C. Lunetta, F. Giannini, M. Corbo, S. Battistini. *No association of MTHFR c.677C>T variant with sporadic ALS in an Italian population*. **Neurobiol Aging**. 2012,33(1):208.e7-8.
9. A. Chiò, G. Borghero, G. Restagno, G. Mora, C. Drepper, B.J. Traynor, M. Sendtner, M. Brunetti, I. Ossola, A. Calvo, M. Pugliatti, A. Sotgiu, M.R. Murru, M.G. Marrosu, F. Marrosu, K. Marinou, J. Mandrioli, P. Sola, C. Caponnetto, G. Mancardi, P. Mandich, V. La Bella, R. Spataro, A. Conte, M.R. Monsurrò, G. Tedeschi, F. Pisano, I. Bartolomei, F. Salvi, G. Lauria Pinter, I. Simone, G. Logroscino, A. Gambardella, A. Quattrone, C. Lunetta, P. Volanti, M. Zollino, S. Penco, S. Battistini, the ITALSGEN consortium, A.E. Renton, E. Majounie, Y. Abramzon, F. L. Conforti, F. Giannini, M. Corbo, M. Sabatelli. *Clinical characteristics of familial ALS patients carrying the pathogenic GGGGCC hexanucleotide repeat expansion of the C9ORF72 gene*. **Brain**. 2012, 135(Pt 3):784-793.
10. Majounie E, Renton AE, Mok K, Dopper EG, Waite A, Rollinson S, Chiò A, Restagno G, Nicolaou N, Simon-Sanchez J, van Swieten JC, Abramzon Y, Johnson JO, Sendtner M, Pampflett R, Orrell RW, Mead S, Sidle KC, Houlden H, Rohrer JD, Morrison KE, Pall H, Talbot K, Ansorge O; Chromosome 9-ALS/FTD Consortium; French research network on FTLN/FTLN/ALS; ITALSGEN Consortium, Hernandez DG, Arepalli S, Sabatelli M, Mora G, Corbo M, Giannini F, Calvo A, Englund E, Borghero G, Floris GL, Remes AM, Laaksovirta H, McCluskey L, Trojanowski JQ, Van Deerlin VM, Schellenberg GD, Nalls MA, Drory VE, Lu CS, Yeh TH, Ishiura H, Takahashi Y, Tsuji S, Le Ber I, Brice A, Drepper C, Williams N, Kirby J, Shaw P, Hardy J, Tienari PJ, Heutink P, Morris HR, Pickering-Brown S, Traynor BJ. *Frequency of the C9orf72 hexanucleotide repeat expansion in patients with amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia: a cross-sectional study*. **Lancet Neurol**. 2012, 11(4):323-330.
11. A. Chiò, S. Battistini, A. Calvo, C. Caponnetto, F.L. Conforti, M. Corbo, F. Giannini, J. Mandrioli, G. Mora, M. Sabatelli, the ITALSGEN Consortium, C. Ajmone, E. Mastro, D. Pain, P. Mandich, S. Penco, G. Restagno, M. Zollino, A. Surbone. *Genetic counselling in ALS: facts, uncertainties and clinical suggestions*. **J Neurol, Neurosurg, Psychiatry**. 2014,85(5):478-85.
12. Johnson JO, Pioro EP, Boehringer A, Chia R, Feit H, Renton AE, Pliner HA, Abramzon Y, Marangi G, Winborn BJ, Gibbs JR, Nalls MA, Morgan S, Shoai M, Hardy J, Pittman A, Orrell RW, Malaspina A, Sidle KC, Fratta P, Harms MB, Baloh RH, Pestronk A, Weihl CC, Rogaeva E, Zinman L, Drory VE, Borghero G, Mora G, Calvo A, Rothstein JD; ITALSGEN, Drepper C, Sendtner M, Singleton AB, Taylor JP, Cookson MR, Restagno G, Sabatelli M, Bowser R, Chiò A, Traynor BJ. *Mutations in the Matrin 3 gene cause familial amyotrophic lateral sclerosis*. **Nat Neurosci**. 2014, 17(5):664-6.
13. Benigni M, Ricci C, Jones AR, Giannini F, Al-Chalabi A, Battistini S. *Identification of miRNAs as Potential Biomarkers in Cerebrospinal Fluid from Amyotrophic Lateral Sclerosis Patients*. **Neuromolecular Med**. 2016,18(4):551-560.
14. Nicolas A, Kenna KP, Renton AE, Ticozzi N, Faghri F, Chia R, Dominov JA, Kenna BJ, Nalls MA, Keagle P, Rivera AM, van Rheenen W, Murphy NA, van Vugt JJFA, Geiger JT, Van der Spek RA, Pliner HA, Shankaracharya, Smith BN, Marangi G, Topp SD, Abramzon

Y, Gkazi AS, Eicher JD, Kenna A; ITALSGEN Consortium, Mora G, Calvo A, Mazzini L, Riva N, Mandrioli J, Caponnetto C, Battistini S, Volanti P, La Bella et al. *Genome-wide Analyses Identify KIF5A as a Novel ALS Gene*. **Neuron**. 2018, 97(6):1268-1283.e6.

15. Ricci C, Marzocchi C, Battistini S. *MicroRNAs as Biomarkers in Amyotrophic Lateral Sclerosis*. **Cells**. 2018, 7(11). pii: E219.
16. Scaricamazza S, Salvatori I, Giacobozzo G, Proietti D, Heil C, Rossi S, Battistini S, Giannini F, Volpi N, Renè F, Loeffler JP, Quessada C, Ngo ST, Ferraro E, Madaro L, Coccurello R, Valle C, Ferri A. *Skeletal-muscle metabolic reprogramming in ALS-SOD1G93A mice predates disease onset and is a promising therapeutic target*. **IScience**. 2020, 23(5):101087.
17. Ricci C, Cerase A, Riolo G, Manasse G, Battistini S. *KRIT1 gene in patients with cerebral cavernous malformations: clinical features and molecular characterization of novel variants*. **J Mol Neurosci**. 2021, 71(9):1876-1883.
18. Riolo G, Ricci C, Battistini S. *Molecular Genetic Features of Cerebral Cavernous Malformations (CCM) Patients: An Overall View from Genes to Endothelial Cells*. **Cells**. 2021,10(3):704.
19. Ricci C, Giannini F, Riolo G, Bocci S, Casali S, Battistini S. *A Novel Variant in Superoxide Dismutase 1 Gene (p.V119M) in ALS Patients with Pure Lower Motor Neuron Presentation*. **Genes**. 2021, 12(10):1544.
20. Johnson JO, Chia R, Miller DE, Li R, Kumaran R, Abramzon Y, Alahmady N, Renton AE, Topp SD, Gibbs JR, Cookson MR, Sabir MS, Dalgard CL, Troakes C, Jones AR, Shatunov A, Iacoangeli A, Al Khleifat A, Ticozzi N, Silani V, Gellera C, Blair IP, Dobson-Stone C, Kwok JB, Bonkowski ES, Palvadeau R, Tienari PJ, Morrison KE, Shaw PJ, Al-Chalabi A, Brown RH Jr, Calvo A, Mora G, Al-Saif H, Gotkine M, Leigh F, Chang IJ, Perlman SJ, Glass I, Scott AI, Shaw CE, Basak AN, Landers JE, Chiò A, Crawford TO, Smith BN, Traynor BJ; FALS Sequencing Consortium; American Genome Center; International ALS Genomics Consortium; and ITALSGEN Consortium. *Association of Variants in the SPTLC1 Gene With Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis*. **JAMA Neurol**. 2021, 78(10):1236-1248.

Siena, 31 marzo 2023