

**FORMATO EUROPEO  
PER IL CURRICULUM  
VITAE**



**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome e Cognome **Filippo Maria Santorelli**  
E-mail [filippo3364@gmail.com](mailto:filippo3364@gmail.com)

Nazionalità italiana

Anno di nascita 1964

**ESPERIENZA LAVORATIVA**

**Dal 2010 a oggi** Direttore, UOC Medicina Molecolare per le Malattie Neurodegenerative e Neuromuscolari, IRCCS Fondazione Stella Maris- Università di Pisa.  
**Dal 2000 al 2009** Dirigente Medico di I Livello, Responsabile Genetica Molecolare, Unità Medicina Molecolare, IRCCS-Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma.  
**Dal 1996 a oggi** Svolge attività di ricerca di base ed applicata alla clinica nel campo della genetica molecolare delle patologie neurodegenerative, in particolare di quella ad esordio pediatrico.  
**1991-1996** Svolge attività di ricerca applicata alla clinica nel campo della genetica molecolare, in particolare di quella mitocondriale, presso il Laboratorio del Prof. S. DiMauro (Columbia University, New York, NY, USA).  
**dal 1996** Membro Corresponding Junior della American Academy of Neurology (AAN)  
**dal 1998** Membro della World Muscle Society (WMS)

**ISTRUZIONE E FORMAZIONE**

**2002** Dottore di Ricerca in Neuroscienze, Neurofisiologia e Neuroriabilitazione, Istituto di Clinica delle Malattie Nervose e Mentali, Università La Sapienza, Roma, Italia.  
**1996-1998** Ass. Researcher Scientist ("Ricercatore"), Dept. of Neurology, Columbia University, New York, USA.  
**1991-1995** Post-Doctoral Researcher Fellow, H.Houston Merritt Research Center for Muscular Dystrophy and Related Diseases (Direttore: Prof. S. DiMauro), Columbia University, New York, USA.  
**Luglio 1992** Specialista in Neurologia con punti 50/50 cum laude e menzione della tesi.  
**Ottobre 1988** Laureato in Medicina e Chirurgia con votazione 110/110 cum laude.

2. Di Lorenzo C, Daverio A, Pasqualetti P, Coppola G, Giannoudas I, Barone Y, Grieco GS, Niolu C, Pascale E, Santorelli FM, Nicoletti F, Pierelli F, Siracusano A, Seri S, Di Lorenzo G. The upstream Variable Number Tandem Repeat polymorphism of the monoamine oxidase type A gene influences trigeminal pain-related evoked responses. *Eur J Neurosci.* 2014 Feb;39(3):501-7.
6. Savarese M, Di Fruscio G, Mutarelli M, Torella A, Magri F, Santorelli FM, Comi GP, Bruno C, Nigro V. MotorPlex provides accurate variant detection across large muscle genes both in single myopathic patients and in pools of DNA samples. *Acta Neuropathol Commun.* 2014 Sep 11;2:100.
8. Mancuso M, Nesti C, Ienco EC, Orsucci D, Pizzanelli C, Chiti A, Giorgi FS, Meschini MC, Fontanini G, Santorelli FM, Logerfo A, Romano A, Siciliano G, Bonuccelli U. Novel MTCYB mutation in a young patient with recurrent stroke-like episodes and status epilepticus. *Am J Med Genet A.* 2014 Nov;164A(11):2922-5.
10. Ambrosini E, Sicca F, Brignone MS, D'Adamo MC, Napolitano C, Servettini I, Moro F, Ruan Y, Guglielmi L, Pieroni S, Servillo G, Lanciotti A, Valvo G, Catacuzzeno L, Franciolini F, Molinari P, Marchese M, Grottesi A, Guerrini R, Santorelli FM, Priori S, Pessia M. Genetically induced dysfunctions of Kir2.1 channels: implications for short QT3 syndrome and autism-epilepsy phenotype. *Hum Mol Genet.* 2014 Sep 15;23(18):4875-86.
11. Diodato D, Invernizzi F, Lamantea E, Fagiolari G, Parini R, Menni F, Parenti G, Bollani L, Pasquini E, Donati MA, Cassandrini D, Santorelli FM, Haack TB, Prokisch H, Ghezzi D, Lamperti C, Zeviani M. Common and Novel TMEM70 Mutations in a Cohort of Italian Patients with Mitochondrial Encephalocardiomyopathy. *JIMD Rep.* 2015;15:71-8.13.
14. Fiorillo C, Moro F, Yi J, Weil S, Brisca G, Astrea G, Severino M, Romano A, Battini R, Rossi A, Minetti C, Bruno C, Santorelli FM, Vallee R. Novel Dynein DYNC1H1 Neck and Motor Domain Mutations Link Distal Spinal Muscular Atrophy and Abnormal Cortical Development. *Hum Mutat.* 2013 Dec 4. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 24307404.
17. Tuppen HA, Fattori F, Carrozzo R, Zeviani M, DiMauro S, Seneca S, Martingale JE, Olpin SE, Treacy EP, McFarland R, Santorelli FM, Taylor RW. Further pitfalls in the diagnosis of mtDNA mutations: homoplasmic mt-tRNA mutations. *J Med Genet.* 2008;45(1):55-61.
24. Diomedi-Camassei F, Di Giandomenico S, Santorelli FM, Caridi G, Piemonte F, Montini G, Ghiggeri GM, Murer L, Barisoni L, Pastore A, Muda AO, Valente ML, Bertini E, Emma F. COQ2 nephropathy: a newly described inherited mitochondriopathy with primary renal involvement. *J Am Soc Nephrol.* 2007;18(10):2773-80.
29. Stevanin G, Santorelli FM, Azzedine H, Coutinho P, Chomilier J, Denora PS, Martin E, Ouvrard-Hernandez AM, Tessa A, Bouslam N, Lossos A, Charles P, Loureiro JL, Elleuch N, Confavreux C, Cruz VT, Ruberg M, Leguern E, Grid D, Tazir M, Fontaine B, Filla A, Bertini E, Durr A, Brice A. Mutations in SPG11, encoding spatacsin, are a major cause of spastic paraplegia with thin corpus callosum. *Nat Genet.* 2007;39(3):366-72.
42. Criscuolo C, Chessa L, Di Giandomenico S, Mancini P, Saccà F, Grieco GS, Piane M, Barbieri F, De Michele G, Banfi S, Pierelli F, Rizzuto N, Santorelli FM, Gallosti L, Filla A, Casali C. Ataxia with oculomotor apraxia type 2: a clinical, pathologic, and genetic study. *Neurology.* 2006;66(8):1207-10.
62. Patrono C, Scarano V, Cricchi F, Melone MA, Chiriaco M, Napolitano A, Malandrini A, De Michele G, Petrozzi L, Giraldi C, Santoro L, Servidei S, Casali C, Filla A, Santorelli FM. Autosomal dominant hereditary spastic paraplegia: DHPLC-based mutation analysis of SPG4 reveals eleven novel mutations. *Hum Mutat.* 2005;25(5):506.
117. Carrozzo R, Tessa A, Vázquez-Memije ME, Piemonte F, Patrono C, Malandrini A, Dionisi-Vici C, Vilarinho L, Villanova M, Schägger H, Federico A, Bertini E, Santorelli FM. The T9176G mtDNA mutation severely affects ATP production and results in Leigh syndrome. *Neurology.* 2001;56(5):687-90.
152. Santorelli FM, Tanji K, Manta P, Casali C, Krishna S, Hays AP, Mancini DM, DiMauro S, Hirano M. Maternally inherited cardiomyopathy: an atypical presentation of the mtDNA 12S rRNA gene A1555G mutation. *Am J Hum Genet.* 1999;64:295-300

154. Santorelli FM, Tanji K, Shanske S, Krishna S, Schmidt RE, Greenwood RS, DiMauro S, De Vivo DC. The mitochondrial DNA A8344G mutation in Leigh syndrome revealed by analysis in paraffin-embedded sections: revisiting the past. *Ann Neurol.* 1998;44(6):962-4.
163. Santorelli FM, Tanji K, Sano M, Shanske S, El-Shahawi M, Kranz-Eble P, DiMauro S, De Vivo DC. Maternally inherited encephalopathy associated with a single-base insertion in the mitochondrial tRNA<sup>Trp</sup> gene. *Ann Neurol.* 1997;42(2):256-60
172. Santorelli FM, Mak SC, El-Schahawi M, Casali C, Shanske S, Baram TZ, Madrid RE, DiMauro S. Maternally inherited cardiomyopathy and hearing loss associated with a novel mutation in the mitochondrial tRNA(Lys) gene (G8363A). *Am J Hum Genet.* 1996;58(5):933-9.
181. Santorelli FM, Shanske S, Macaya A, DeVivo DC, DiMauro S. The mutation at nt 8993 of mitochondrial DNA is a common cause of Leigh's syndrome. *Ann Neurol.* 1993;34(6):827-34.

Il sottoscritto è a conoscenza che, ai sensi dell'art. 26 della legge 15/68, le dichiarazioni mendaci, la falsità negli atti e l'uso di atti falsi sono puniti ai sensi del codice penale e delle leggi speciali. Inoltre, il sottoscritto autorizza al trattamento dei dati personali, secondo quanto previsto dalla Legge 196/03.

Pisa, 09 febbraio 2017

NOME E COGNOME

FILIPPO M. SANTORELLI