

INFORMAZIONI PERSONALI

Simona Petrucci

 Via di Grottarossa 1035, Roma, Italia 06 33776103 simona.petrucci@uniroma1.it

Sesso F | Anno di nascita 1979 | Nazionalità Italiana

POSIZIONE RICOPERTA

Ricercatore a tempo determinato (tipologia A), specialista in Genetica Medica, PhD in Neuroscienze.

ESPERIENZA PROFESSIONALE

-
- | | |
|---------------|--|
| 2018-in corso | - Ricercatore a tempo determinato (tipologia A) presso il Dipartimento di Medicina Clinica e Molecolare della Facoltà di Medicina e Psicologia (Sapienza Università di Roma). |
| 2015-2018 | - Attività di Consulenza Genetica come Medico Specialista presso L'Istituto CSS-Mendel, Roma. |
| 2014-2017 | - Attività di Ricerca come dottorando in Neuroscienze clinico-sperimentali presso il Dipartimento di Neuroscienze Umane (Sapienza Università di Roma) e l'Unità di Neurogenetica, IRCCS Fondazione Santa Lucia, CERC. |
| 2009-2014 | - Attività di Consulenza Genetica come medico specializzando presso l'Unità di Genetica Medica - Centro di Diagnosi Prenatale del Policlinico Umberto I.
- Attività di Ricerca come medico specializzando presso l'Unità di Neurogenetica dell'Istituto CSS-Mendel, Roma. |
| 2006-2009 | - Medico frequentatore presso il Centro Epilessia del Dipartimento di Neuroscienze Umane, Policlinico Umberto I. |

ISTRUZIONE E FORMAZIONE

-
- | | |
|-----------|--|
| 2015-2018 | - Dottorato di Ricerca in Neuroscienze, Università Sapienza di Roma (giudizio conseguito ottimo con lode). |
| 2009-2014 | - Specializzazione in Genetica Medica, Università Sapienza di Roma (votazione conseguita 70/70 con lode). |
| 2007 | - Abilitazione all'esercizio della professione di Medico |
| 1998-2006 | - Laurea in Medicina e Chirurgia, Università Sapienza di Roma (votazione conseguita 110/110 con lode). |

COMPETENZE PERSONALI

Lingua madre Italiana

Altre lingue

	COMPRESIONE		PARLATO		PRODUZIONE SCRITTA
	Ascolto	Letture	Interazione	Produzione orale	
Inglese	C	C	C	C	C

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

Competenze informatiche

- buona padronanza degli strumenti Microsoft Office
- buona padronanza nella consultazione di database informatici di medicina, genetica umana e medica

ULTERIORI INFORMAZIONI

Pubblicazioni

- Tian J, Vemula SR, Xiao J, Valente EM, Defazio G, **Petrucci S**, Gigante AF, Rudzińska-Bar M, Wszolek ZK, Kennelly KD, Uitti JR, Gerpen JA, Hedera P, Trimble EJ, LeDoux MS. Whole-Exome Sequencing for Variant Discovery in Blepharospasm. *Mol Genet Genomic Med*. 2018 July 6(4): 601-626.
- Stamelou M, **Petrucci S**, Ginevrino M, Pons R, Papagiannakis N, Stefanis L, Valente EM. Intrafamilial variability in a Polish family harboring a *frameshift* THAP1 mutation. *J Neurol Sci* 2018 May 15;388:158.
- **Petrucci S**, Ferrazzano G, Ginevrino M, Tolve M, Berardelli I, Berardelli A, Fabbrini G*, Valente EM. Genetic paradoxes in an Italian family with PARK2 multiexon duplication. *Mov Disord Clin Pract* 2017 Dec 4.
- Marsili L, Suppa A, Di Stasio F, Belvisi D, Upadhyay N, Berardelli I, Pasquini M, **Petrucci S**, Ginevrino M, Fabbrini G, Cardona F, Defazio G, Berardelli A. BDNF and LTP-/LTD-like plasticity of the primary motor cortex in Gilles de la Tourette syndrome. *Exp Brain Res*. 2016 Nov 30. [*Epub ahead of print*]
- Makovac E, Cercignani M, Serra L, Torso M, Spanò B, **Petrucci S**, Ricciardi L, Ginevrino M, Caltagirone C, Bentivoglio AR, Valente EM, Bozzali M. Brain Connectivity Changes in Autosomal Recessive Parkinson Disease: A Model for the Sporadic Form. *PLoS One*. 2016 Oct 27;11(10):e0163980.
- Carecchio M, Reale C, Invernizzi F, Monti V, **Petrucci S**, Ginevrino M, Morgante F, Zorzi G, Zibordi F, Bentivoglio AR, Valente EM, Nardocci N, Garavaglia B. DYT2 screening in early-onset isolated dystonia. *Eur J Paediatr Neurol*. 2017 Mar;21(2):269-271.
- Picillo M, **Petrucci S**, Valente EM, Pappatà S, Squame F, Pace L, Barone P, Pellecchia MT. PSP-like phenotype in a GBA E326K mutation carrier. *Mov Disord Clin Pract* 2017 June;4(31): 444–446.
- Morgante F, Fasano A, Ginevrino M, **Petrucci S**, Ricciardi L, Bove F, Crisculo C, Moccia M, De Rosa A, Sorbera C, Bentivoglio AR, Barone P, De Michele G, Pellecchia MT, Valente EM. Impulsive-compulsive behaviors in parkin-associated Parkinson disease. *Neurology*. 2016 Oct 4;87(14):1436-1441.
- Ricciardi L, **Petrucci S**, Di Giuda D, Serra L, Spanò B, Sensi M, Ginevrino M, Cocciolillo F, Bozzali M, Valente EM, Fasano A. The Contursi Family 20 Years Later: Intrafamilial Phenotypic Variability of the SNCA p.A53T Mutation. *Mov Disord*. 2016 Feb;31(2):257-8.
- **Petrucci S**, Ginevrino M, Valente EM. Phenotypic spectrum of alpha-synuclein mutations: New insights from patients and cellular models. *Parkinsonism Relat Disord*. 20156 Jan 22 Suppl 1:S16-20.
- Di Giacomo R, Cianetti L, Caputo V, La Torraca I, Piemonte F, Ciolfi A, **Petrucci S**,

Carta C, Mariotti P, Leuzzi V, Valente EM, D'Amico A, Bentivoglio A, Bertini E, Tartaglia M, Zampino G. Protracted late infantile ceroid lipofuscinosis due to TPP1 mutations: Clinical, molecular and biochemical characterization in three sibs. *J Neurol Sci.* 2015 Sep 15;356(1-2):65-71.

- Theuns J, Verstraeten A, Sleegers K, Wauters E, Gijssels I, Smolders S, Crosiers D, Corsmit E, Elinck E, Sharma M, Krüger R, Lesage S, Brice A, Chung SJ, Kim MJ, Kim YJ, Ross OA, Wszolek ZK, Rogaeva E, Xi Z, Lang AE, Klein C, Weissbach A, Mellick GD, Silburn PA, Hadjigeorgiou GM, Dardiotis E, Hattori N, Ogaki K, Tan EK, Zhao Y, Aasly J, Valente EM, **Petrucci S**, Annesi G, Quattrone A, Ferrarese C, Brighina L, Deuschländer A, Puschmann A, Nilsson C, Garraux G, LeDoux MS, Pfeiffer RF, Boczarska-Jedynak M, Opala G, Maraganore DM, Engelborghs S, De Deyn PP, Cras P, Cruts M, Van Broeckhoven C; GEO-PD Consortium. Global investigation and meta-analysis of the C9orf72 (G4C2)_n repeat in Parkinson disease. *Neurology.* 2014 Nov 18;83(21):1906-13.
- **Petrucci S**, Consoli F, Valente EM. Parkinson Disease Genetics: A "Continuum" From Mendelian to Multifactorial Inheritance. *Curr Mol Med.* 2014;14(8):1079-1088.
- Ricciardi L, **Petrucci S**, Guidubaldi A, Ialongo T, Serra L, Ferraris A, Spanò B, Bozzali M, Valente EM, Bentivoglio AR. Phenotypic variability of PINK1 expression: 12 Years' clinical follow-up of two Italian families. *Mov Disord.* 2014 Aug 27.
- Heckman MG, Elbaz A, Soto-Ortolaza AI, Serie DJ, Aasly JO, Annesi G, Auburger G, Bacon JA, Boczarska-Jedynak M, Bozi M, Brighina L, Chartier-Harlin MC, Dardiotis E, Destée A, Ferrarese C, Ferraris A, Fiske B, Gispert S, Hadjigeorgiou GM, Hattori N, Ioannidis JP, Jasinska-Myga B, Jeon BS, Kim YJ, Klein C, Kruger R, Kyrtzi E, Lin CH, Lohmann K, Lorient MA, Lynch T, Mellick GD, Mutez E, Opala G, Park SS, **Petrucci S**, Quattrone A, Sharma M, Silburn PA, Sohn YH, Stefanis L, Tadic V, Tomiyama H, Uitti RJ, Valente EM, Vassilatis DK, Vilariño-Güell C, White LR, Wirdefeldt K, Wszolek ZK, Wu RM, Xiromerisiou G, Maraganore DM, Farrer MJ, Ross OA; Genetic Epidemiology Of Parkinson's Disease (GEO-PD) Consortium. Protective effect of LRRK2 p.R1398H on risk of Parkinson's disease is independent of MAPT and SNCA variants. *Neurobiol Aging.* 2014 Jan;35(1):266.e5-14.
- Heckman MG, Soto-Ortolaza AI, Aasly JO, Abahuni N, Annesi G, Bacon JA, Bardien S, Bozi M, Brice A, Brighina L, Carr J, Chartier-Harlin MC, Dardiotis E, Dickson DW, Diehl NN, Elbaz A, Ferrarese C, Fiske B, Gibson JM, Gibson R, Hadjigeorgiou GM, Hattori N, Ioannidis JP, Boczarska-Jedynak M, Jasinska-Myga B, Jeon BS, Kim YJ, Klein C, Kruger R, Kyrtzi E, Lesage S, Lin CH, Lynch T, Maraganore DM, Mellick GD, Mutez E, Nilsson C, Opala G, Park SS, **Petrucci S**, Puschmann A, Quattrone A, Sharma M, Silburn PA, Sohn YH, Stefanis L, Tadic V, Theuns J, Tomiyama H, Uitti RJ, Valente EM, Van Broeckhoven C, van de Loo S, Vassilatis DK, Vilariño-Güell C, White LR, Wirdefeldt K, Wszolek ZK, Wu RM, Hentati F, Farrer MJ, Ross OA; Genetic Epidemiology of Parkinson's Disease (GEO-PD) Consortium. Population-specific frequencies for LRRK2 susceptibility variants in the Genetic Epidemiology of Parkinson's Disease (GEO-PD) Consortium. *Mov Disord.* 2013 Oct;28(12):1740-4.
- Elia AE, **Petrucci S**, Fasano A, Guidi M, Valbonesi S, Bernardini L, Consoli F, Ferraris A, Albanese A, Valente EM. Alpha-synuclein gene duplication: marked intrafamilial variability in two novel pedigrees". *Mov Disord* 2013 Jun;28(6):813-7.
- **Petrucci S**, Valente EM. Genetic issues in the diagnosis of dystonias. *Front Neurol.* 2013 Apr 10;4:34.
- **Petrucci S**, Valente EM. Novel genes and novel pathogenetic mechanisms in adult-onset primary dystonia. *Mov Disord* 2013 Apr;28(4):440.
- Onofrij M, Varanese S, Bonanni L, Taylor JP, Antonini A, Valente EM, **Petrucci S**, Stocchi F, Thomas A, Perfetti B. Cohort study of prevalence and phenomenology of

tremor in dementia with Lewy bodies. *J Neurol*. 2013 Jul;260(7):1731-42.

- Stefani A, Marzetti F, Pierantozzi M, **Petrucci S**, Olivola E, Galati S, Bassi MS, Imbriani P, Valente EM, Pastore FS. Successful subthalamic stimulation, but levodopa-induced dystonia, in a genetic Parkinson's disease. *Neurol Sci*. 2013 Mar;34(3):383-6.
- Pizzuti A, **Petrucci S**. Mitochondrial dysfunction as a cause of ALS. *Arch Ital Biol*. 2011 Mar;149(1):113-9.
- Fattouch J, Di Bonaventura C, Casciato S, Bonini F, **Petrucci S**, Lapenta L, Manfredi M, Prencipe M, Giallonardo AT. Intravenous Levetiracetam as first-line treatment of status epilepticus in the elderly. *Acta Neurol Scand*. 2010 Jun;121(6):418-21.
- Lapenta L, Di Bonaventura C, Fattouch J, Bonini F, **Petrucci S**, Gagliardi S, Casciato S, Manfredi M, Prencipe M, Giallonardo AT. Focal epileptic seizure induced by transient hypoglycaemia in insulin-treated diabetes. *Epileptic Disord*. 2010 Mar;12(1):84-7.
- Di Bonaventura C, Bonini F, Fattouch J, Mari F, **Petrucci S**, Carni M, Tinelli E, Pantano P, Bastianello S, Maraviglia B, Manfredi M, Prencipe M, Giallonardo AT. Diffusion-weighted magnetic resonance imaging in patients with partial status epilepticus. *Epilepsia*. 2009 Jan;50 Suppl 1:45-52.
- Fattouch J, Di Bonaventura C, Di Gennaro G, Quarato PP, **Petrucci S**, Manfredi M, Prencipe M, Esposito V, Giallonardo AT. Electrical status epilepticus "invisible" to surface EEG in late-onset Rasmussen encephalitis. *Epileptic Disord*. 2008 Sep;10(3):219-22.

Monografie

- **Petrucci S**, Valente EM. Le discinesie parossistiche. Atti in Corso Genova 2012, Fondazione Mariani.
- **Petrucci S**, Arena G, Valente EM. Genetics and Molecular Biology of Parkinson Disease. *Movement Disorders: Genetics and Models*, Second Edition, Mark LeDoux
- Progetto Europeo sulla valutazione globale di geni causativi, modificatori genetici e fattori di rischio ambientali associati alla malattia di Parkinson ("COMprehensive Unbiased Risk factor Assessment for Genetics and Environment in Parkinson's Disease, COURAGE-PD) (Novembre 2014-Marzo 2017)
- Progetto Europeo sulle forme mendeliane della Malattia di Parkinson. MEFOPA" (Aprile 2010 – Ottobre 2014).
-

Partecipazioni a progetti di ricerca internazionali

Data 8 agosto 2018

Petrucci Simona