

CURRICULUM VITAE**INFORMAZIONI PERSONALI**

Nome	Marialaura Santarelli
Data di nascita	██████████
Qualifica	Medico specialista in Neurologia
Amministrazione	P.O. San Filippo Neri - ASL Roma 1
Incarico attuale	Dirigente Medico I Livello UOC Neurologia, Referente Centro SLA
Tel.	██████████
Fax	██████████
e-mail	marialaura.santarelli@aslroma1.it

TITOLI DI STUDIO PROFESSIONALI ED ESPERIENZE LAVORATIVE

Titolo di studio	Laurea in Medicina e Chirurgia il 26/02/1990 presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma riportando la votazione di 110/110 e lode.
Altri titoli di studio e professionali	Specializzazione in Neurologia il 19/07/1994 presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma riportando la votazione di 50/50 e lode. Conseguimento del "Bord of qualification in Extapyramidal Diseases" nel 1999 presso la Clinica Neurologica del Policlinico Gemelli di Roma. Master in Economia Sanitaria nel 2003 presso l'Università di Tor Vergata, Facoltà di Medicina e Chirurgia – Roma, 11° Corso Superiore di Economia Sanitaria (MES) anno accademico 2002/2003.
Esperienze professionali	
Dal 2004 ad oggi	lavora in qualità di dirigente medico presso la U.O.C. di Neurologia dell'Ospedale San Filippo Neri – ASL Roma 1, Diretta dalla Dott.ssa Maria Concetta Altavista.
Dal 2006 ad oggi	È responsabile del presidio di riferimento regionale per la SLA del PO San Filippo Neri – ASL RM1 e si occupa dei pazienti affetti da Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) per i quali tiene un ambulatorio specialistico e gestisce attività di coordinamento con le UO di Gastroenterologia e Riabilitazione Respiratoria per la gestione integrata dei pazienti nelle diverse fasi di malattia.
Dal 2010 ad oggi	è referente per la UOC di Neurologia del PO San Filippo Neri per la SLA e per le patologie per le quali non è stato individuato un Centro di Riferimento nell'ambito del progetto della regione Lazio (2010.2015) "facilitazione della comunicazione nei pazienti con gravi patologie neuromotorie" che successivamente è confluito nel percorso per la CAA della ASL Roma1

Dal 2014 -2017	È membro di un gruppo di lavoro dell'ISS impegnato nella stesura di un manuale di comunicazione nella SLA, del quale è coautore, pubblicato nel 2017 dal titolo : “Manuale di valutazione della comunicazione in ambito di assistenza alle persone con sclerosi laterale amiotrofica” a cura di Gruppo CARE SLA (Comunicazione, Accoglienza, Rispetto, Empatia - Sclerosi Laterale Amiotrofica).
Dal 2011 al 2014	ha coordinato un tavolo tecnico istituito dalla Direzione Sanitaria del San Filippo Neri che ha condotto alla stesura di un PDTA sulla SLA. Sempre nell'ambito della gestione della SLA ha fatto parte, inoltre, in Qualità di rappresentante dell'ACO San Filippo Neri, del Gruppo di Lavoro sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica che la regione Lazio ha istituito con Determinazione del Direttore n. 1447 del 23 maggio 2006 (BURL n. 23 del 19/08/006)
Dal 2008 al 2015	È referente responsabile per la Neurologia del San Filippo Neri del Registro Regionale e Nazionale per le Malattie Rare ed ha stilato in collaborazione con i colleghi neurologi del Policlinico Gemelli il PDTA per la SLA in via di pubblicazione sul sito delle Malattie Rare Lazio.
Dal 1999 al 2004	dopo essere risultata vincitrice di pubblico concorso per titoli ed esame per il ruolo di Dirigente Medico di I livello in Neurologia ha lavorato presso l'Ospedale San Camillo de Lellis di Rieti, presso l'U.O.C. di Neurologia diretta dal Prof. Alessandro Stefanini. In questo periodo ha lavorato allo sviluppo del neocostituito servizio di diagnostica neurofisiologica, ha svolto attività di ricerca clinica in particolare nell'ambito dello studio epidemiologico delle malattie neurologiche degenerative (M. di Alzheimer e M. di Parkinson) ed ha coordinato come responsabile il centro per la Sclerosi Multipla.
Dal 1994 al 1998	ha svolto attività di ricerca in campo neuroanatomico e neuropatologico approfondendo in particolare lo studio su un modello animale di distrofia muscolare, presso il Laboratorio di Neurofisiologia Sperimentale dell'Università di Firenze coordinato dal Prof. Diego Minciacchi.
Il 30 ottobre 1995	è risultata vincitrice di pubblico concorso, per titoli e colloquio, per il conferimento di 100 borse di studio da fruire in Italia, finalizzate alla lotta all'AIDS indetto dall'ISS. La Borsa di Studio della durata di due anni è stata finalizzata alla ricerca clinica nello studio delle neuropatie HIV correlate presso il Servizio di Neurofisiologia dell'Università degli studi di Firenze diretto dal Prof. Francesco Pinto.
Dal 1987 al 1994	ha svolto attività di ricerca in campo neuroanatomico, prima nello studio dei sistemi di connessione talamo-corticale e poi nell'analisi degli effetti sul sistema nervoso centrale in un modello animale di sindrome feto-alcolica, presso il Laboratorio di Neuromorfologia dell'Istituto di Neurologia dell'Università Cattolica di Roma diretto dal Prof. Giorgio Macchi.

Capacità linguistiche	Buona conoscenza scritta e parlata della lingua Inglese e Francese
Capacità nell'uso di tecnologie	Ottima conoscenza delle tecniche di diagnostica neurofisiologica (ENG/EMG/Potenziali Evocati/EEG) Uso delle tecnologie informatiche sia per la gestione dati che per la produzione scientifica e l'aggiornamento.
Principali campi di interesse	Patologie Neurodegenerative: Malattie del Motoneurone, Disordini del Movimento, Cerebropatie acquisite con particolare attenzione ai quadri neurologici che determinano compromissione della comunicazione. Diagnostica neurofisiologica (EEG, EMG, PE) Trattamento della spasticità con tossina botulinica

INSEGNAMENTO, FORMAZIONE, PRODUZIONE SCIENTIFICA

Insegnamento	Dal 2017 ad oggi è docente del Master I° Livello in CAA del Consorzio Universitario Humanitas.
	Dal 2009 al 2018 è docente nel I anno del Corso di Laurea delle Professioni Sanitarie in Fisioterapia H Università degli Studi di Roma la "Sapienza" sede di Bracciano. Insegnamento di Anatomia e Fisiologia del Sistema Nervoso Centrale e Periferico.
Organizzazione e partecipazione ad eventi scientifici (convegni, seminari, corsi di aggiornamento) o attività scientifiche istituzionali	È promotore e responsabile scientifico di un corso di aggiornamento sulla SLA che si è tenuto presso il San Filippo Neri a novembre 2013. Ha organizzato in qualità di co-promotore, insieme al Prof Alessandro Stefanini, il Corso di Aggiornamento: la gestione integrata della malattia di Parkinson. Azienda Unità Sanitaria Locale di Rieti (Rieti, 8 marzo 2003) Ha partecipato in qualità di relatore a congressi e convegni nazionali ed internazionali, fino al 2000 soprattutto su argomenti di neuroscienze di base, dal 2000 principalmente su argomenti clinici in particolare sulle malattie neurodegenerative concentrandosi negli ultimi anni sulla SLA, patologia per la quale ha curato la stesura di un PDTA regionale ed un PDTA ospedaliero per il San Filippo Neri
Collaborazioni nella redazione di testi specialistici	G. Macchi, M. Santarelli. Elementi di Metodologia Diagnostica. Da "Manuale di medicina interna" fondato da Paolo Larizza– Vol. X. Malattie del sistema nervoso di Giorgio Macchi. II edizione a cura di Diego Minciacchi e Guido Gainotti. Piccin Nuova Libreria, Padova 2006, pp. 109-116. O. Ronchi, M. Santarelli. Semeiologia Strumentale. Elettromiografia . Da "Manuale di medicina interna" fondato da Paolo Larizza– Vol. X. Malattie del sistema nervoso di Giorgio Macchi. II edizione a cura di Diego Minciacchi e Guido Gainotti. Piccin Nuova Libreria, Padova 2006, pp. 323-336.
Pubblicazioni su riviste recensite	1) Santarelli M, De Giglio L, Altavista MC, Chiò A, Pennisi EM. Atypical motor neuron disease with bent spine clinical onset and long survival carrying C9orf72 expansion. Neurol

- Sci. 2020 Jul 19. doi: 10.1007/s10072-020-04605-0. Online ahead of print.
- 2) Nicolas A, et al. ITALSGEN Consortium Genome-wide Analyses Identify KIF5A as a Novel ALS Gene. *Neuron*. 2018 Mar 21;97(6):1268-1283.e6. doi: 10.1016/j.neuron.2018.02.027. PMID: 29566793
- 3) Bandres-Ciga S, Noyce AJ, Hemani G, Nicolas A, Calvo A, Mora G; ITALSGEN Consortium; International ALS Genomics Consortium, Tienari PJ, Stone DJ, Nalls MA, Singleton AB, Chiò A, Traynor BJ. Shared polygenic risk and causal inferences in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol*. 2019 Apr;85(4):470-481. doi: 10.1002/ana.25431. Epub 2019 Mar 13. PMID: 30723964
- Borghero G, Pugliatti M, Marrosu F, Marrosu MG, Murru MR, Floris G, Cannas A, Occhineri P, Cau TB, Loi D, Ticca A, Traccis S, Manera U, Canosa A, Moglia C, Calvo A, Barberis M, Brunetti M, Gibbs JR, Renton AE, Errichiello E, Zoledziewska M, Mulas A, Qian Y, Din J, Pliner HA, Traynor BJ, Chiò A; ITALSGEN and SARDINALS Consortia. TBK1 is associated with ALS and ALS-FTD in Sardinian patients. *Neurobiol Aging*. 2016 Jul;43:180.
- 4) Chiò A, Mora G, Sabatelli M, Caponnetto C, Lunetta C, Traynor BJ, Johnson JO, Nalls MA, Calvo A, Moglia C, Borghero G, Trojsi F, La Bella V, Volanti P, Simone I, Salvi F, Logullo FO, Riva N, Carrera P, Giannini F, Mandrioli J, Tanel R, Capasso M, Tremolizzo L, Battistini S, Murru MR, Origone P, Zollino M, Penco S; ITALSGEN consortium.; SARDINALS consortium., Mazzini L, D'Alfonso S, Restagno G, Brunetti M, Barberis M, Conforti FL. ATNX2 is not a regulatory gene in Italian amyotrophic lateral sclerosis patients with C9ORF72 GGGGCC expansion. *Neurobiol Aging*. 2016 Mar;39:218.e5-8
- 5) Borghero G, Pugliatti M, Marrosu F, Marrosu MG, Murru MR, Floris G, Cannas A, Parish LD, Cau TB, Loi D, Ticca A, Traccis S, Manera U, Canosa A, Moglia C, Calvo A, Barberis M, Brunetti M, Renton AE, Nalls MA, Traynor BJ, Restagno G, Chiò A; ITALSGEN and SARDINALS consortia. ATXN2 is a modifier of phenotype in ALS patients of Sardinian ancestry. *Neurobiol Aging*. 2015 Oct;36(10):2906. P
- 6) Chiò A, Mora G, Sabatelli M, Caponnetto C, Lunetta C, Traynor BJ, Johnson JO, Nalls MA, Calvo A, Moglia C, Borghero G, Monsurrò MR, La Bella V, Volanti P, Simone I, Salvi F, Logullo FO, Nilo R, Giannini F, Mandrioli J, Tanel R, Murru MR, Mandich P, Zollino M, Conforti FL, Penco S; ITALSGEN consortium.; SARDINALS consortium., Brunetti M, Barberis M, Restagno GHFE p.H63D polymorphism does not influence ALS phenotype and survival. *Neurobiol Aging*. 2015 Oct;36(10):2906. e7-11
- 7) Chiò A, Mora G, Sabatelli M, Caponnetto C, Traynor BJ, Johnson JO, Nalls MA, Calvo A, Moglia C, Borghero G, Monsurrò MR, La Bella V, Volanti P, Simone I, Salvi F,

- Logullo FO, Nilo R, Battistini S, Mandrioli J, Tanel R, Murru MR, Mandich P, Zollino M, Conforti FL; ITALSGEN Consortium., Brunetti M, Barberis M, Restagno G, Penco S, Lunetta C. CHCH10 mutations in an Italian cohort of familial and sporadic amyotrophic lateral sclerosis patients. *Neurobiol Aging*. 2015 Apr;36(4):1767.e3-6.
- 8) Carretta D, Santarelli M, Sbriccoli A, Pinto F, Catini C, Minciacchi D. Spatial analysis reveals alterations of parvalbumin- and calbindin-positive local circuit neurons in the cerebral cortex of mutant mdx mice. *Brain Res*. 2004 Jul 30;1016(1):1-11.
- 9) Carretta D, Santarelli M, Vanni D, Ciabatti S, Sbriccoli A, Pinto F, Minciacchi D. Cortical and brainstem neurons containing calcium-binding proteins in a murine model of Duchenne's muscular dystrophy: selective changes in the sensorimotor cortex. *J Comp Neurol*. 2003 Jan 27;456(1):48-59.
- 10) Nicolò E.; Roncacci S.; Santarelli M.; Stefanini A.; Colasanti V. Studio proiettivo sulla prevalenza della demenza nella Provincia di Rieti. *Riv. Neurobiologia* 2003, 49, (1), 51-55.
- 11) Carretta D, Santarelli M, Vanni D, Carrai R, Sbriccoli A, Pinto F, Minciacchi D. The organisation of spinal projecting brainstem neurons in an animal model of muscular dystrophy. A retrograde tracing study on mdx mutant mice. *Brain Res*. 2001;895:213-22.
- 12) Sbriccoli A, Carretta D, Santarelli M, Granato A, Minciacchi D. An optimised procedure for prenatal ethanol exposure with determination of its effects on central nervous system connections. *Brain Res Brain Res Protoc*. 1999 Jan;3(3):264-9.
- 13) Sbriccoli A, Carretta D, Santarelli M, Pinto F, Granato A, Minciacchi D. A simple pressure microinjecting system for delivery of small substance volumes to the brain: application to the developmental study of thalamo-cortical projections in foetal and neonatal rats. *Brain Res Brain Res Protoc*. 1999 Jan;3(3):257-63.
- 14) Carretta D, Sbriccoli A, Santarelli M, Pinto F, Granato A, Minciacchi D. Crossed thalamo-cortical and cortico-thalamic projections in adult mice. *Neurosci Lett*. 1996 Feb 2;204:69-72.
- 15) Sbriccoli A, Santarelli M, Carretta D, Pinto F, Granato A, Minciacchi D. Architectural changes of the cortico-spinal system in the dystrophin defective mdx mouse. *Neurosci Lett*. 1995 Nov 10;200(1):53-6.
- 16) Santarelli M, Granato A, Sbriccoli A, Gobbi G, Janiri L, Minciacchi D. Alterations of the thalamo-cortical system in rats prenatally exposed to ethanol are prevented by concurrent administration of acetyl-L-carnitine. *Brain Res*. 1995;698 : 241-7.
- 17) Minciacchi D, Granato A, Antonini A, Tassinari G,

	<p>Santarelli M, Zanolli L, Macchi G. Mapping subcortical extrarelay afferents onto primary somatosensory and visual areas in cats. <i>J Comp Neurol.</i> 1995 Nov 6;362(1):46-70.</p> <p>18) Granato A, Santarelli M, Sbriccoli A, Minciacchi D. Multifaceted alterations of the thalamo-cortico-thalamic loop in adult rats prenatally exposed to ethanol. <i>Anat Embryol (Berl).</i> 1995 Jan;191(1):11-23.</p> <p>19) Janiri L, Gobbi G, Persico AM, Santarelli M, Minciacchi D, Tempesta E. Alterations of neocortical neuronal responses to acetylcholine and GABA in rats born to alcohol-dependent mothers. <i>Alcohol Alcohol.</i> 1994 Sep;29(5):611-9.</p> <p>20) Minciacchi D, Granato A, Santarelli M, Sbriccoli A. Modifications of thalamo-cortical circuitry in rats prenatally exposed to ethanol. <i>Neuroreport.</i> 1993 Apr;4(4):415-8.</p> <p>21) Granato A, Santarelli M, Minciacchi D. Bihemispheric organization of amygdalo-cortical projections in the rat. <i>Neurosci Lett.</i> 1991 Jun 10;127(1):53-6.</p>
--	--