

Roma, 03.12.2020

CURRICULUM FORMATIVO E PROFESSIONALE della Dott.ssa Elena Maria Pennisi,
formulato ai sensi degli artt. 19, 46 e 47 del D.P.R. 445/2000 come dichiarazione di atto notorio.

La sottoscritta **Elena Maria Pennisi** codice fiscale [redacted] nata a [redacted]
[redacted] e.mail [redacted]
[redacted] PEC [redacted] cittadina dell'Unione
Europea.
Orcid: 0000-0002-0600-6855.

Dirigente I livello nella U.O.C. di Neurologia – P.O. San Filippo Neri ASLRoma1.
Incarico professionale IP 1.

Ai sensi dell'art. 8 del DPR 484/97,

consapevole delle conseguenze penali cui incorre nelle ipotesi di dichiarazioni mendaci, formazione o uso di atti falsi (art. 76, 1° comma D.P.R. 28/12/2000 n. 445) e consapevole, inoltre, che la non veridicità del contenuto della dichiarazione comporta la decadenza dai benefici eventualmente conseguenti al provvedimento emanato sulla base della dichiarazione non veritiera (art. 75 D.P.R. 28/12/2000 n. 445),
dichiara il proprio curriculum è il seguente, relativamente a stati, fatti e qualità personali, attività professionali, di studio, direzionali-organizzative svolte:

TITOLI ACCADEMICI E DI STUDIO:

- Luglio 1980 Diploma di Maturità Classica presso il Liceo "Dante Alighieri" di Roma.
- Novembre 1986 Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita presso l'Università La Sapienza di Roma, voto 110/110 e lode e dignità di stampa (Histometric study of myelinated fibers in human trigeminal nerve. E.M Pennisi., G. Cruccu, M. Manfredi, G. Palladini: J.of Neurol.Sciences)
- 1986 Abilitazione professionale e 1987 iscrizione albo ordine dei Medici Chirurghi di Roma. n. posizione 38516.
- Novembre 1990 Specializzazione in Neurologia conseguita presso l'Università La Sapienza di Roma con votazione 90/90 cum laude con una tesi su "Ruolo delle immunoglobuline nella neuropatia in corso di gammopatia monoclonale benigna".
- Dicembre 1994 Dottorato di Ricerca in Neuroscienze conseguito presso Università La Sapienza di Roma con 70/70 cum laude con una tesi sulla neuropatia trigeminale idiopatica

ATTIVITA' FORMATIVA

- a. Dal 1984 al dicembre del 1993 attività clinica, neurofisiologica presso i reparti di Neurologia diretti dal Prof. Mario Manfredi e dal Prof. Cesare Fieschi. e neuropatologica presso i laboratori del Dipartimento di Neuroscienze della Università LaSapienza.
- b. Esperienza nella Stroke Unit del Policlinico Umberto I diretta dal prf.C.Fieschi.
- c. Esperienza nell'ambulatorio del dolore neuropatico diretto dal Prof. G. Cruccu.
- d. Dal settembre 1986 al gennaio 1987 e dal maggio 1987 al luglio 1987 Research fellow presso il Laboratorio di Neuropatologia dell'Ospedale Borgo Roma dell'Università di Verona con la direzione del Prof. Nicola Rizzuto.
- e. Partecipazione al Corso di Formazione Manageriale in Neurologia SNO-SIN 1998-99, Roma 17-18 Ottobre 1998.

ESPERIENZE LAVORATIVE

ATTIVITA' ASSISTENZIALE

- a. Dal 13.12.1993 a tutt'oggi Dirigente di I livello a tempo indeterminato e tempo pieno (matricola 71394) presso U.O.C. di Neurologia del P.O. San Filippo Neri della ASLRoma1 (dal 13.12.1993 al 31 dicembre 2015 nel ruolo di assistente neurologo e poi dirigente medico I livello neurologo a tempo pieno, nella Azienda di Alta Specializzazione San Filippo Neri, quindi dal 1 gennaio 2016 Dirigente Medico I livello nella UOC di Neurologia della ASRME, successivamente denominata ASLRoma1, dopo la fusione con la ASLRMA dal 30 dicembre 2016) . In questo contesto ha svolto (vedi in allegato attestato):
 1. attività clinica in reparto di degenza ordinaria (con guardie festive e notturne anche per il Pronto Soccorso),
 2. attività di accertamento di morte cerebrale,
 3. attività di diagnosi e trattamento con trombolisi di ictus cerebrale in pronto soccorso,
 4. attività di day hospital e day service in qualità di responsabile,
 5. attività ambulatoriale per malattie neuromuscolari e malattie rare
- b. Attualmente responsabile con incarico IP1 del Centro di Riferimento Regionale per le Malattie Rare Neurologiche (MR) e del Centro delle Malattie Neuromuscolari (NM) della U.O.C. di Neurologia (circa 900 cartelle ambulatoriali), attività di diagnostica e refertazione neuropatologica riguardante le biopsie muscolari e di nervo, coordinando il personale tecnico della U.O.C. di Anatomia Patologica dedicato a questo servizio. Nell'ambito degli ambulatori di

~~_____~~

MR e NM, svolgimento di consulenza neurogenetica per le malattie neuromuscolari e neurologiche ereditarie. Coordinamento della diagnostica genetica in collaborazione con tutti i principali laboratori di genetica italiani (routinariamente con il Laboratorio dell'Ospedale Pediatrico Bambin Gesù diretto dal Dott. Enrico Bertini e quello dell'Istituto Stella Maris di Calambrone Pisa diretto dal Dott. Filippo Maria Santorelli).

- c. Dal gennaio 2020 attività di supervisione nel reparto di degenza ordinaria di 16 posti letto.
- d. Dal 1990 al dicembre 1993 assistente medico con contratto indeterminato, a tempo parziale presso la Clinica Psichiatrica convenzionata "Colle Cesarano" di Tivoli.
- e. Coordinatrice per la ASLRoma 1 dei PDTA regionali per la Chronic Inflammatory Demyelinating Polineuropathy , Charcot Marie Tooth, Distrofia Miotonica tipo1.
- f. Dal maggio 2004 al dicembre 2019 organizzazione e supervisione dell'attività di day-service neurologico coordinando una equipe infermieristica di 4 unità e attivando, nel periodo gennaio-dicembre 2019, 350 accessi con un incremento del 25% rispetto all'anno precedente. Tale attività è stata rivolta principalmente all'accertamento diagnostico e terapeutico della casistica neurologica proveniente dal Pronto Soccorso o dall'attività ambulatoriale di tutta l'Unità operativa, non richiedente ricovero in degenza ordinaria (disturbi dell'equilibrio, cefalea, disturbi dello stato di coscienza, disturbi cognitivi cronici).
- g. Dal 2004 al 2015 e dal 2019 a tutt'oggi consulente medico-legale del Ministero dell'Economia e Finanze per la Commissione Medica Superiore per controlli di qualità nella valutazione dell'invalidità civile, inabilità e inidoneità al lavoro.

BORSE DI STUDIO:

- a. Borsa di studio del Collegio dei Medici Italiani dei Trasporti nel luglio 1988.
- b. Borsa di studio della Regione Lazio per specializzandi (delibera 22/12/1990).
- c. Borsa di studio per il Tirocinio Regionale della Medicina Generale-novembre del 1990.

PRODUZIONE SCIENTIFICA

HI= 12 (Scopus); Citation Index=564 (by Scopus, aggiornato al 22.11.2020)

GRANTS:

- Nel 2020 attribuzione di un Grant Ultragenyx per lo studio del metabolismo ossidativo dei fibroblasti di pazienti con Neutral Lipid Storage Disease tipo M.
- Nel 2014 vincitrice di bando Telethon GGP14066A con l'attribuzione di 350.000 euro alla ricerca "Molecular and pathogenetic studies of Neutral Lipid Storage diseases".

ATTIVITA' DI RICERCA

- Durante il periodo fra il 1985 e il 1989 ha svolto attività di ricerca sulla composizione istologica delle fibre del nervo trigemino (tecniche di inclusione ed analisi qualitativa e quantitativa al microscopio ottico e al TEM) per la valutazione clinico-anatomo-patologica dei pazienti affetti da neuropatie trigeminali con il Prof. Giorgio Cruccu (Policlinico Umberto I).
- Dal 1990 a tutt'oggi collaborazione con il Prof. Giovanni Antonini della Università LaSapienza (Policlinico Umberto I e dal 2006 Ospedale Sant'Andrea) per ricerche riguardanti la distrofia miotonica di Steinert, le neuropatie associate a MGUS (con acquisizione di tecniche di immunocolorazione in microscopia elettronica), le miopatie congenite, la miastenia.
- Attività di ricerca sulle neuropatie ereditarie amiloidotiche da mutazione della transtiretina (progetto: "Sicurezza, tollerabilità ed andamento clinico di una coorte di pazienti affetti da TTR-FAP in terapia con Inotersen nell'ambito di un programma di uso compassionevole in Italia" coordinato dal Policlinico Gemelli).
- Partecipazione allo studio italiano PreLOPD (longterm follow up in presymptomatic late onset Pompe Disease) coordinato dal Prof. Antonio Toscano e la dott. Olimpia Musumeci dell'Università di Messina.
- Partecipa al Registro Italiano per la Malattie di Pompe (Glicogenosi tipo II).
- Partecipazione come responsabile locale al Gruppo di studio multicentrico nazionale su miopatie congenite.
- Partecipazione come responsabile locale al Registro Telethon/Alleanza Neuromuscolare

- Partecipazione al gruppo di studio regionale laziale sulla distrofia miotonica di Steinert. In collaborazione con Università TorVergata, O. San Camillo, O. S.Andrea.
- Responsabile del Network Italiano per lo studio delle Neutral lipid Storage Disease nell'ambito del Congresso della Società Italiana di Neurologia dal 2012.
- Organizzazione e direzione scientifica del Corso di aggiornamento presso A.C.O. SFN sulle patologie muscolari dell'adulto nell'ottobre 2005.
- Organizzazione e direzione scientifica del Corso di aggiornamento presso l'A.C.O. San Filippo Neri sulle polineuropatie infiammatorie nel giugno e dicembre 2003.
- Dal 2006 al 2009 collaborazione con il Laboratorio di Patologia ultrastrutturale diretto dalla Prof. Torrisi presso l'Ospedale S. Andrea, per quanto riguarda lo studio e la diagnosi delle malattie del nervo periferico con utilizzo di microscopia elettronica.
- Nel maggio 1990 ha frequentato il Corso di tecniche immunostochimiche tenuto dal Prof. Nitsch presso l'Università di Napoli, nell'ambito della società A.B.C.D. (Associazione di biologia cellulare e del differenziamento) per apprendimento tecniche di immunostochimica su preparati per microscopia ottica ed elettronica.
- Ottobre 1993 partecipazione al Corso della International School of Neurological Sciences su: "Muscular dystrophy molecular defects and clinical diagnosis in dystrophinopathies and myotonic dystrophy".
- Coordinamento dell'attività di ricerca per le miopatie metaboliche dovute ad alterazioni del metabolismo lipidico nell'ambito della Associazione Italiana di Miologia.

ATTIVITÀ DI REFEREE PER LE RIVISTE PEER REVIEWED:

- Orphanet Journal of Rare Disease IF 3.7
- International Journal of Molecular Science IF 4.5
- Journal of Clinical Medicine IF 6.7
- Frontiers in Neurology IF 2.89

L'attività di ricerca è documentata da oltre 100 contributi scientifici suddivisi in 43 pubblicazioni su riviste peer reviewed internazionali, e oltre 70 contributi a congressi nazionali ed internazionali.

HI= 12 (Scopus); Citation Index=564 (by Scopus, aggiornato al 22.11.2020)

Di seguito l'elenco di alcune pubblicazioni su riviste peer reviewed. Si allega copia conforme delle pubblicazioni degli ultimi 5 anni:

- ~~1820~~
1. Aminopiridines in the treatment of multiple sclerosis and other neurological disorders. Giglio L, Cortese F, **Pennisi EM**. *Neurodegener Dis Manag*. 2020 Dec;10(6):409-423. doi: 10.2217/nmt-2020-0018. Epub 2020 Oct 14. **I.F.3.5**.
 2. Novel ACTA1 mutation causes late-presenting nemaline myopathy with unusual dark cores. Matteo Garibaldi, **Elena Maria Pennisi**, Gioia Merlonghi, Laura Fionda, Fiammetta Vanoli, LucaLeonardi, Simona Loreti, Elisabetta Bucci, S tefania Morino, Andrea Micaloni, Salvatore Raffa, Giovanni Antonini. *Neuromuscular disorders*. Manuscript Number: NMD-D-20-00253R2. In press. **IF 3.1**.
 3. Estimating the impact of COVID-19 pandemic on services provided by Italian Neuromuscular Centers: an Italian Association of Myology survey of the acute phase. Mauri E, Abati E, Musumeci O, Rodolico C, D'Angelo MG, Mirabella M, Lucchini M, Bello L, Pegoraro E, Maggi L, Manneschi L, Gemelli C, Grandis M, Zuppa A, Massucco S, Benedetti L, Caponnetto C, Schenone A, Prella A, Previtali SC, Scarlato M, D'Amico A, Bertini E, **Pennisi EM**, De Giglio L, Pane M, Mercuri E, Mongini T, Ricci F, Berardinelli A, Astrea G, Lenzi S, Battini R, Ricci G, Torri F, Siciliano G, Santorelli FM, Ariatti A, Filosto M, Passamano L, Politano L, Scutifero M, Tonin P, Fossati B, Panicucci C, Bruno C, Ravaglia S, Monforte M, Tasca G, Ricci E, Petrucci A, Santoro L, Ruggiero L, Barp A, Albamonte E, Sansone V, Gagliardi D, Costamagna G, Govoni A, Magri F, Brusa R, Velardo D, Meneri M, Sciacco M, Corti S, Bresolin N, Moroni I, Messina S, Di Muzio A, Nigro V, Liguori R, Antonini G, Toscano A, Minetti C, Comi GP; Italian Association of Myology. *Acta Myol*. 2020 Jun 1;39(2):57-66. doi: 10.36185/2532-1900-008. eCollection 2020 Jun. PMID: 3290492 **IF 1.1**.
 4. Atypical motor neuron disease with bent spine clinical onset and long survival carrying C9orf72 expansion. Santarelli M, De Giglio L, Altavista MC, Chiò A, **Pennisi EM**. *Neurol Sci*. 2020 Jul 19. doi: 10.1007/s10072-020-04605-0. Online ahead of print. PMID: 32683569. **I.F.2.4**.
 5. Expanding the spectrum of genes responsible for hereditary motor neuropathies. Previtali SC, Zhao E, Lazarevic D, Pipitone GB, Fabrizi GM, Manganelli F, Mazzeo A, Pareyson D, Schenone A, Taroni F, Vita G, Bellone E, Ferrarini M, Garibaldi M, Magri S, Padua L, **Pennisi E**, Pisciotta C, Riva N, Scaioli V, Scarlato M, Tozza S, Geroldi A, Jordanova A, Ferrari M, Molineris I, Reilly MM, Comi G, Carrera P, Devoto M, Bolino A. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2019 Oct;90(10):1171-1179. doi: 10.1136/jnnp-2019-320717. Epub 2019 Jun. **I.F.8.2**
 6. Metabolic lipid muscle disorders: biomarkers and treatment. Angelini C, **Pennisi E**, Missaglia S, Tavian D. *Ther Adv Neurol Disord*. 2019 Apr 22;12:1756286419843359. doi: 10.1177/1756286419843359. eCollection 2019. Review. **I.F.5**.
 7. A novel family with axonal Charcot-Marie-Tooth disease caused by a mutation in the EGR2 gene. Tozza S, Magri S, **Pennisi EM**, Schirinzi E, Pisciotta C, Balistreri F, Severi D, Ricci G, Siciliano G, Taroni F, Santoro L, Manganelli F. *J Peripher Nerv Syst*. 2019 Jun;24(2):219-223. doi: 10.1111/jns.12314. Epub 2019 Mar 28. **I.F.2.4**.
 8. Lipid Myopathies. **Pennisi EM**, Garibaldi M, Antonini G. *J Clin Med*. 2018 Nov 23;7(12). pii: E472. doi: 10.3390/jcm7120472. Review. PMID:30477112. **I.F.6.7**.

- 7/10/17
9. Broad phenotypic spectrum and genotype-phenotype correlations in GMPPB-related dystroglycanopathies: an Italian cross-sectional study. Astrea G, Romano A, Angelini C, Antozzi CG, Barresi R, Battini R, Battisti C, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, Fanin M, Fattori F, Fiorillo C, Guerrini R, Maggi L, Mercuri E, Morani F, Mora M, Moro F, Pezzini I, Picillo E, Pinelli M, Politano L, Rubegni A, Sanseverino W, Savarese M, Striano P, Torella A, Trevisan CP, Trovato R, Zaraieva I, Muntoni F, Nigro V, D'Amico A, Santorelli FM; Italian CMD Network. *Orphanet J Rare Dis.* 2018. **I.F.3.7.**
 10. Core-rod myopathy due to a novel mutation in BTB/POZ domain of KBTBD13 manifesting as late onset LGMD. Garibaldi M, Fattori F, Bortolotti CA, Brochier G, Labasse C, Verardo M, Servian-Morilla E, Gibellini L, Pinti M, Di Rocco G, Raffa S, Pennisi EM, Bertini ES, Paradas C, Romero NB, Antonini G. *Acta Neuropathol Commun.* 2018 Sep 13;6(1):94. doi: 10.1186/s40478-018-0595-0. **I.F. 5.9**
 11. Congenital myopathies: clinical phenotypes and new diagnostic tools. Cassandrini D, Trovato R, Rubegni A, Lenzi S, Fiorillo C, Baldacci J, Minetti C, Astrea G, Bruno C, Santorelli FM; Italian Network on Congenital Myopathies. *Ital J Pediatr.* 2017 Nov 15;43(1): 101. **Imp Fact 1,6.**
 12. Muscle MRI in neutral lipid storage disease (NLSLSD). Garibaldi M, Tasca G, Diaz-Manera J, Ottaviani P, Laschena F, Pantoli D, Gerevini S, Fiorillo C, Maggi L, Tasca E, D'Amico A, Musumeci O, Toscano A, Bruno C, Massa R, Angelini C, Bertini E, Antonini G, Pennisi EM. *J Neurol.* 2017 Jul;264(7):1334-1342. **Imp Fact 3.389**
 13. Neutral Lipid Storage Diseases: clinical/genetic features and natural history in a large cohort of Italian patients. Pennisi EM, Arca M, Bertini E, Bruno C, Cassandrini D, D'Amico A, Garibaldi M, Gragnani F, Maggi L, Massa R, Missaglia S, Morandi L, Musumeci O, Pegoraro E, Rastelli E, Santorelli FM, Tasca E, Tavian D, Toscano A, Angelini C; Italian NLSLSD Group. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 May 12;12(1):90. **Imp fact 3,7.**
 14. Generation of induced Pluripotent Stem Cells as disease modelling of NLSLSD. Tavian D, Missaglia S, Castagnetta M, Degiorgio D, Pennisi EM, Coleman RA, Dell'Era P, Mora C, Angelini C, Coviello DA. *Mol Genet Metab.* 2017 Apr 3. **Imp fact 3,769.**
 15. An Age-Standardized Prevalence Estimate and a Sex and Age Distribution of Myotonic Dystrophy Types 1 and 2 in the Rome Province, Italy. Vanacore N, Rastelli E, Antonini G, Bianchi ML, Botta A, Bucci E, Casali C, Costanzi-Porrini S, Giacanelli M, Gibellini M, Modoni A, Novelli G, Pennisi EM, Petrucci A, Piantadosi C, Silvestri G, Terracciano C, Massa R. *Neuroepidemiology.* 2016;46(3):191-7. **Imp fact 2,886.**
 16. Dropped-head in recessive oculopharyngeal muscular dystrophy. Garibaldi M, Pennisi EM, Bruttini M, Bizzarri V, Bucci E, Morino S, Talerico C, Stoppacciaro

- A, Renieri A, Antonini G. *Neuromuscul Disord.* 2015 Nov;25(11):869-72. **Imp Fact 2,969**
17. A myopathy with unusual features caused by PNPLA2 gene mutations. **Pennisi EM**, Missaglia S, DiMauro S, Bernardi C, Akman HO, Tavian D. *Muscle Nerve.* 2015 Apr;51(4):609-13. **IF 2.31.**
 18. Trigeminal isolated sensory neuropathy (TISN) and FOSMN syndrome. Despite a dissimilar disease course do they share common pathophysiological mechanisms? Cruccu G, **Pennisi EM**, Antonini G, Biasiotta A, di Stefano G, La Cesa S, Leone C, Raffa S, Sommer C, Truini A. *BMC Neurol.* 2014 Dec 19;14(1):248. **IF 2.4**
 19. Metabolic consequences of adipose triglyceride lipase deficiency in humans: an in vivo study in patients with neutral lipid storage disease with myopathy. Natali A, Gastaldelli A, Camastra S, Baldi S, Quagliarini F, Minicocci I, Bruno C, **Pennisi E**, Arca M. *J Clin Endocrinol Metab.* 2013 Sep;98(9): **Imp Fact 5.455**
 20. Contribution of novel ATGL missense mutations to the clinical phenotype of NLSD-M: a strikingly low amount of lipase activity may preserve cardiac function. Tavian D, Missaglia S, Redaelli C, **Pennisi EM**, Invernici G, Wessalowski R, Maiwald R, Arca M, Coleman RA. *Hum Mol Genet.* 2012 Dec 15;21(24):5318-28. doi: 10.1093/hmg/dds388. Epub 2012 Sep 17. **Imp Fact 7.636.**
 21. Clear cells detection in nodular thyroid disease is not always indicative of neoplasia: description of the first case of thyroid involvement in multisystem triglyceride storage disease. Benelli E, Fiore E, Giustarini E, Romani R, **Pennisi E**, Pinchera A, Giani C. *Thyroid.* 2008 Sep;18(9):1001-3. **Imp fact 4,792.**
 22. Novel mutations in the adipose triglyceride lipase gene causing neutral lipid storage disease with myopathy. Campagna F, Nanni L, Quagliarini F, **Pennisi E**, Michailidis C, Pierelli F, Bruno C, Casali C, DiMauro S, Arca M. *Biochem Biophys Res Commun.* 2008 Dec 19;377(3):843-6. **Imp Fact 2.484.**
 23. Trigeminal small-fibre function assessed with contact heat evoked potentials in humans. Truini A, Galeotti F, **Pennisi E**, Casa F, Biasiotta A, Cruccu G. *Pain.* 2007 Nov;132(1-2):102-7. **Imp fact 5.777.**
 24. Unmyelinated trigeminal pathways as assessed by laser stimuli in humans. Cruccu G, **Pennisi E**, Truini A, Iannetti GD, Romaniello A, Le Pera D, De Armas L, Leandri M, Manfredi M, Valeriani M. *Brain.* 2003 Oct;126(Pt 10):2246-56. **ImpFact 9.457.**
 25. Sensory involvement in spinal bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease). Antonini G., Gragnani F., Romaniello A., **Pennisi E.M.**, Morino S., Ceschin V., Santoro L., Cruccu G. *Muscle and Nerve* 23:252-8; 2000. **Imp Fact 2.367.**
 26. Cutaneous silent period (CSP) in peripheral neuropathies represents the temporary suppression of the intentional electromyographic activities. A. Francia, R. Restante, L. Mistura, P. Fabri, A. Mamarella, E. Pennisi, and Mario Manfredi: Letter to the Editor. *Journal of the Peripheral Nervous System* 1999; 4 (1):86. **Imp Fact 2.8.**
 27. Psychotic disorder after Lamotrigine GM. **Polselli, EM. Pennisi, L. FigàTalamanca, R. Roberti, F. Fiume Garelli, P.L. Bandinelli.** *Ital J Neurol Sci* (1998) 19:124-125. **Imp Fact 2.353.**
 28. Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy (CADASIL) Caronti B., Calandriello L., Francia A., Scorretti